

Trabalhos Científicos

Título: Doença De Gaucher Na Infancia

Autores: ALYNNY DE CARVALHO (ITPAC PORTO), JANDREI MARKUS (ITPAC PORTO), WLADIMIR PEREIRA COURTE JUNIOR (ITPAC PORTO), ALEX RUAN SILVA SOUSA (ITPAC PORTO), ANNA CLARA DE SOUSA MARQUES (ITPAC PORTO), ANA CECÍLIA LOPES PORFIRO (ITPAC PORTO), AXEL ROCHA DE ALENCAR COSTA (ITPAC PORTO), MARCELA ORLANDO NUNES (ITPAC PORTO), DALARA LOUISE DE ALCÂNTARA E FIGUEIREDO (ITPAC PORTO), DEYVID FREIRE ZANGIROLAMI, ZANGIROLAMI (ITPAC PORTO), JULIANA MARTINS COELHO DE OLIVEIRA (ITPAC PORTO), KAMILLY VICTÓRIA JACQUES SILVA ASSIS (ITPAC PORTO), LEONARDO CASTELO BRANCO OLIVEIR OLIVEIRA (ITPAC PORTO)

Resumo: A doença de Gaucher é a forma mais comum de doenças de depósito lisossomal, caracterizada pela deficiência da enzima beta-glicocerebrosidase. Essa deficiência enzimática leva ao acúmulo de glicocerebrosídeos em células do sistema fagocítico mononuclear, principalmente no fígado, baço e medula óssea. Na infância, a doença pode variar de formas leves a severas, e suas manifestações clínicas podem incluir hepatosplenomegalia, anemia, trombocitopenia, dores ósseas e fraturas patológicas. Além disso, existe uma forma neuropática da doença que pode causar graves complicações neurológicas. A identificação precoce e o tratamento adequado são essenciais para minimizar complicações e melhorar a qualidade de vida dos pacientes pediátricos. Este trabalho descreve as características clínicas da doença de Gaucher na infância, discute os métodos de diagnóstico e tratamento, e analisa o impacto dessas abordagens na qualidade de vida dos pacientes. Foi realizada uma revisão de literatura utilizando bases de dados científicas. Foram selecionados estudos de caso, revisões sistemáticas e ensaios clínicos que abordassem a doença de Gaucher. A doença de Gaucher pode se manifestar na infância com uma ampla gama de sintomas. A hepatosplenomegalia é uma das manifestações mais comuns, muitas vezes acompanhada por anemia e trombocitopenia, que podem levar à fadiga, fraqueza e tendência a sangramentos. As complicações ósseas, incluindo dores, crises ósseas e fraturas, são também frequentes e podem causar incapacidade significativa. Os exames enzimáticos, que medem a atividade da beta-glicocerebrosidase, são o método padrão para o diagnóstico. Testes genéticos podem confirmar a mutação no gene GBA. A ressonância magnética e a tomografia são usadas para avaliar a extensão das complicações ósseas e viscerais. O tratamento da doença de Gaucher envolve a terapia de reposição enzimática (TRE), que tem demonstrado eficácia na redução dos sintomas e na prevenção de complicações. A TRE melhora a anemia, reduz o tamanho do fígado e do baço, e alivia as dores ósseas. Em casos onde a TRE não é suficiente, a terapia de redução de substrato (TRS) pode ser considerada. Os estudos mostram que a intervenção precoce com TRE melhora significativamente a qualidade de vida das crianças, permitindo um crescimento e desenvolvimento mais próximos do normal. No entanto, desafios persistem, incluindo o diagnóstico tardio, o custo elevado da TRE e a desigualdade no acesso ao tratamento, especialmente em países em desenvolvimento. A doença de Gaucher é uma condição complexa que requer diagnóstico precoce e tratamento adequado para prevenir complicações graves. A reposição enzimática tem se mostrado eficaz na melhoria dos sintomas e na qualidade de vida dos pacientes, destacando a importância de políticas de saúde que garantam acesso ao diagnóstico e tratamento. A continuidade da pesquisa é essencial para aprimorar as abordagens terapêuticas e garantir uma vida melhor para as crianças afetadas.