

P-049

PACIENTES PEDIÁTRICOS COM MANIFESTAÇÕES DA DOENÇA DE GAUCHER

FERNANDA ALVAREZ GENTIL (UNIG)

Doença genética, autossômica recessiva, e a mais comum das doenças de depósito lisossômico. Portadores dessa enfermidade não produzem quantidade suficiente da enzima β -glicosidase ácida, ou glicocerebrosidase, visto que sua função habitual, é fazer a digestão do substrato lipídico, o glicocerebrosídeo. Por causa da alteração no gene que produz a enzima, seu nível é insuficiente incapacitando-a em decompor o substrato e acumulando nos lisossomos. Devido ao acúmulo do substrato lipídico, os macrófagos são impedidos de realizar suas funções, ficando repletos de glicocerebrosídeo não digerido, estes são chamados de células de Gaucher que se acumulam principalmente nos tecidos do fígado, baço, pulmão e medula óssea. Para alcançar o objetivo do trabalho foi feita pesquisa bibliográfica para melhor conhecimento do tema em questão. Sabe-se que os órgãos que contêm tais células aumentam de tamanho, o que ocasiona manifestações clínicas de tipo e gravidade variáveis. Os sintomas são: fadiga devido à anemia; sangramentos, principalmente de nariz pela plaquetopenia; dores ósseas; atraso no crescimento; manchas roxas na pele, desconforto abdominal devido ao tamanho aumentado do fígado e/ou do baço; fraturas espontâneas pelas anormalidades ósseas; cirrose; fibrose e varizes de esôfago. Os pacientes podem nascer com a doença manifesta ou permanecer assintomáticos até serem diagnosticados, de forma inesperada às vezes, na idade adulta. A maior parte dos pacientes apresenta algumas manifestações clínicas e não todas ao mesmo tempo. Pode-se diagnosticá-la pelo hemograma, através da dosagem da atividade da enzima β -glicosidase nos leucócitos ou nos fibroblastos. Quando há incerteza em relação ao diagnóstico, pode ser indicada biópsia da medula óssea, ou mielograma, para identificar células de Gaucher. Nos doentes, o nível de atividade da enzima fica 30% abaixo do normal. Ainda não há cura, mas existem tratamentos disponíveis no Brasil eficazes quando iniciados logo que a doença é diagnosticada.