



## Doença de Gaucher

### Autor(es)

Gregório Otto Bento De Oliveira  
Sollange Pinheiro  
Isabela Ranna Gonçalves Do Santos  
Rauenha Alves De Sousa  
Sérgio Luiz Dos Santos Gonçalves

### Categoria do Trabalho

Trabalho Acadêmico

### Instituição

CENTRO UNIVERSITÁRIO ANHANGUERA

### Introdução

A doença de Gaucher é a mais comum das glicoesfingolipidoses e a primeira a ter tratamento Específico com terapia de reposição enzimática (TRE). É uma doença autossômica recessiva, causada pela atividade deficiente da enzima beta-glicocerebrosidase, que compromete o metabolismo lipídico, resultando em acúmulo de glicocerebrosídio nos macrófagos (1-9). A beta-glicocerebrosidase é codificada pelo gene GBA1, localizado no cromossomo 1p21. As principais manifestações clínicas da DG decorrem do acometimento hematológico (anemia, plaquetopenia), visceral (hepatomegalia, esplenomegalia) e esquelético (dor óssea, osteopenia), além do acometimento neurológico presente em algumas formas da doença. (DORNELLES, PORDEUS, FERNANDES; 2014)

### Objetivo

Foi uma revisão sistemática da literatura sobre a doença de Gaucher. Os artigos científicos usados foram encontrados utilizando as fontes de base- Google acadêmico, Scielo e Ministério da Saúde. As palavras-chave usadas na busca dos artigos foram- Doença de Gaucher, epidemiologia, sintomas, diagnóstico e tratamento, publicados em 2014.

### Material e Métodos

Foi uma revisão sistemática da literatura sobre a doença de Gaucher. Os artigos científicos usados foram encontrados utilizando as fontes de base- Google acadêmico, Scielo e Ministério da Saúde. As palavras-chave usadas na busca dos artigos foram- Doença de Gaucher, epidemiologia, sintomas, diagnóstico e tratamento, publicados em 2014. Entraram 36 artigos completos sobre Doença de Gaucher relacionados com o objetivo da revisão através do site do Ministério da Saúde.

### Resultados e Discussão

A doença de Gaucher está associada a um fator genético causado por uma deficiência de enzima glicocerebrasidase. Os sintomas variam por tipo, sendo 3 tipos existentes: tipo 1, 2 e 3. Podem incluir problemas no





figado, baço e nos ossos. O tratamento com farmacos depende do tipo da doença de Gaucher (DG) que o paciente apresenta, o diagnostico é baseado em exames de sangue, um simples hemograma é capaz de detectar a doença, podendo ser diagnosticado através do pré- natal em gestantes. O tratamento é feito por terapia de reposição enzimática (Imiglucerase), (DORNELLES, PORDEUS, FERNANDES; 2014)

#### Conclusão

Diagnóstico precoce da DG depende de um alto grau de suspeição, por parte de médicos generalistas, diante de casos de atraso de crescimento e desenvolvimento e de hepatoesplenomegalia, por exemplo. As típicas células de Gaucher são encontradas na medula óssea, no tecido esplênico ou no tecido hepático. Entretanto, células similares têm sido descritas em muitas outras doenças. O padrão-ouro para o diagnóstico da DG é a medida da atividade da enzima beta-glicocerebrósidase, por ensaio fluorométrico, em leucócitos do sangue periférico.

#### Referências

Ministério da Saúde- Protocolo Clínico E Diretrizes Terapêutica Doença de Guacher Portaria SAS/MS nº 1.266, de 14 de nov de 2014.

# 3<sup>a</sup> MOSTRA CIENTÍFICA

