Doença de Gaucher

Autor(res)

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

Categoria do Trabalho

1

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 cientifico usados foram encontrados utilizando as fontes de base- Google academico, Scielo e ministerio da saude . As palavras chave usada na busca dos artigos foram- Doença de Gaucher, epidemiologia , sintomas, diagnostico e tratamento, publicados em 2014.

Material e Métodos

Foi uma revisao sistematica da literatura sobre a doenca de Gaucher. Os artigos cientifico usados foram encontrados utilizando as fontes de base- Google academico, Scielo e ministerio da saude . As palavras chave usada na busca dos artigos foram- Doenca de Gaucher, epidemiologia , sintomas, diagnostico e tratamento, publicados em 2014. Entraram 36 artigos completos sobre Doenca de Gaucher relacionados com o objetivo da revisao atraves dos site do ministerio da saude.

Resultados e Discussão

A doença de Gaucher esta associada a um fator genetico causada por uma deficiencia de enzina glicocebrasidade. 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 e 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 reposiçao enzimatica (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-glicocerebrosidase, por ensaio fluorométrico, em leucócitos do sangue periférico.

Referências

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

3ª MOSTRA CIENTÍFICA

Anhanguera

Anais da 3ª MOSTRA CIENTÍFICA DAS FACULDADES ANHANGUERA – BRASILIA – DF, 3ª edição, Brasília- DF, 2024. Anais [...]. Londrina, Editora Científica, 2024. ISBN 978-65-01-33529-2