



Doença de Gaucher

Autor(res)

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 glicocerebrosídeo 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 científico 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.

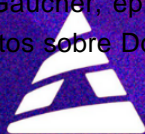
Material e Métodos

Foi uma revisao sistematica da literatura sobre a doenca de Gaucher. Os artigos científico 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 através 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

3ª MOSTRA CIENTÍFICA



Anhanguera



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 reposição 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 Clínico E Diretrizes Terapêutica Doença de Gaucher Portaria SAS/MS nº 1.266, de 14 de nov de 2014.

3^a MOSTRA CIENTÍFICA

