

**Introdução:** O escore de Zinram é o escore de gravidade mais antigo e ainda mais utilizado da Doença de Gaucher (DG), a doença lisossômica mais frequente. São atribuídos valores para as manifestações clínicas e exames laboratoriais dos pacientes, sendo que a soma final de todos os campos gera um escore, que varia de 0 (melhor) a 48 (pior), e que pode ser utilizado para classificar a gravidade dos pacientes (leve:0-9; moderado:10-19, grave: acima de 20). Os domínios avaliados por esse escore são a presença ou ausência de: citopenia, esplenomegalia, esplenectomia, hepatomegalia, alterações em provas de função hepática, acometimento do SNC e de outros órgãos, alterações radiológicas e fraturas ou dores ósseas. A DG afeta de forma importante a qualidade de vida dos pacientes, não havendo um questionário específico para avaliação deste desfecho nesses pacientes – a maioria dos estudos disponíveis na literatura utilizou, para este objetivo, o SF-36 (questionário genérico de avaliação da qualidade de vida relacionada à saúde). O objetivo do estudo foi avaliar se a pontuação do escore de Zinram possui alguma associação com a pontuação no domínio físico do questionário de qualidade de vida WHOQOL-BREF, que avalia, diferentemente do SF-36, o impacto do tratamento na qualidade de vida dos pacientes.

**Metodologia:** Estudo transversal, retrospectivo e de base ambulatorial. O WHOQOL-BREF é aplicado anualmente nos pacientes com DG maiores de 18 anos, acompanhados pelo Centro de Referência do RS desde 2011. Tal questionário permite estabelecer pontuação em quatro campos: físico, psicológico, ambiental e social. No presente estudo foi calculado somente o domínio físico, composto por 7 questões que avaliam dor e desconforto, energia e fadiga, sono e repouso, mobilidade, dependência de medicação ou de tratamento e capacidade de trabalho. O cálculo foi feito por meio da fórmula fornecida pelo próprio grupo WHOQOL e disponível no site da UFRGS. A pontuação desse questionário varia de 0 a 100 para cada domínio, sendo 0 (pior) e 100 (melhor). O escore de Zinram é calculado em cada uma das consultas. Foi utilizado o escore de Zinram mais próximo ao preenchimento do WHOQOL-BREF. Foram incluídos 14 pacientes (8 do sexo masculino, com idades entre 20 e 65 anos (média: 33; DP: 13,6; mediana: 30). 12 pacientes com o diagnóstico de DG tipo I e 2 com DG tipo III. A correlação dos dados foi avaliada pelo software SPSS 16.0

**Resultados e Conclusão:** A pontuação do domínio físico dos pacientes atingiu uma média de 60,7, sendo 39,3 a menor pontuação e 75 a maior. A correlação com o escore de Zinram mostrou-se significativa, ao ser avaliada pela correlação de Kendall ( $p=0,003$ ). O escore de Zinram possui uma associação significativa com o domínio físico do WHOQOL-BREF, que quantifica subjetivamente a percepção do paciente à sua própria doença. Este é o primeiro relato de aplicação do WHOQOL-BREF na DG, nossos achados devem ser confirmados por outros estudos.