



<b>Evento</b>	Salão UFRGS 2013: SIC - XXV SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
<b>Ano</b>	2013
<b>Local</b>	Porto Alegre - RS
<b>Título</b>	Doença de Gaucher tipo 1 em criança: um relato de caso de uma menina diagnosticada aos 10 meses de idade.
<b>Autor</b>	MATHEUS VERNET MACHADO BRESSAN WILKE
<b>Orientador</b>	IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ

**Introdução:** A doença de Gaucher (DG) é a doença lisossomal mais freqüente. Suas manifestações clínicas incluem anemia, trombocitopenia, hepatoesplenomegalia e dores ósseas devido ao acúmulo de glicocerebrosídeo, especialmente no sistema retículo-endotelial. O genótipo não prevê a variabilidade fenotípica, e a gravidade pode variar entre irmãos e até entre gêmeos monozigóticos.

**Objetivo:** Relatar o caso de uma paciente de dois anos de idade, atendida no Centro de Referência para o Tratamento e Acompanhamento da Doença de Gaucher do Rio Grande do Sul (CTDG-RS), diagnosticada com DG tipo 1, aos 10 meses de idade por história familiar de DG (irmão com genótipo p.N370S/L444P).

**Métodos:** Foi realizada revisão da literatura e de protocolos de manejo da DG de diferentes países para avaliar o melhor momento para realizar o diagnóstico e início do tratamento. Comparamos com a conduta realizada pela equipe multidisciplinar do CTDG-RS.

**Resultados:** De acordo com a maioria dos protocolos encontrados, recomenda-se o diagnóstico a partir do aparecimento dos sintomas, por haver a possibilidade de minimizar ou retardar o aparecimento de complicações. No entanto, é estabelecido que há danos potenciais em crianças diagnosticadas precocemente tanto na auto estima, quanto na percepção da família em relação à criança, o que acarreta em uma perda da autonomia e da confiança na idade adulta. Quanto ao tratamento, a primeira linha em crianças é a terapia de reposição enzimática (TRE) endovenosa. Faltam estudos das outras terapias em pacientes menores de 18 anos. Salienta-se que a doença iniciada na infância parece ter um caráter mais grave. Há, de forma geral, na literatura, discussões em relação ao início do tratamento em paucissintomáticos.

**Discussão:** A decisão de nossa equipe, em conjunto com a família, em realizar o diagnóstico de forma tão precoce foi estabelecida após percebermos que a dúvida da presença ou não de DG novamente naquela família estava sendo emocionalmente danosa para eles. No acompanhamento ambulatorial, aos 10 meses apresentava níveis baixos de Hb, corrigidos com o uso de sulfato ferroso; aos 20 meses de idade, a paciente apresentava hepatoesplenomegalia leve (examinadores 1 e 2), e ausência de hepatoesplenomegalia aos 26 meses (examinadores 3 e 4) paciente. Entretanto, aos 26 meses de idade, ambos não eram palpáveis. Não há sinais de dor óssea, disfunção hematológica ou sintomas devido à compressão visceral, optou-se por não realizarmos ainda qualquer exame de imagem. O desenvolvimento físico e mental está dentro do esperado para sua idade. A paciente pode ser considerada atualmente assintomática, mas infelizmente, a ausência de sintomas não reflete a não-atividade da doença. A conduta de nossa equipe quanto ao tratamento é expectante. Levamos em consideração suas manifestações clínicas e a perda da qualidade de vida que a TRE por via intravenosa pode representar. A paciente é avaliada regularmente a cada 6 meses seguindo o protocolo de acompanhamento de DG do Ministério da Saúde, e deve iniciar o tratamento tão logo preencha os critérios recomendados pelo mesmo.

**Conclusões:** Faltam relatos de casos de pacientes com DG diagnosticados precocemente e estudos que demonstrem a eficácia e o impacto do tratamento precoce.