PACIENTES COM DOENÇA DE GAUCHER CONTINUAM APRESENTANDO ALTOS ÍNDICES DE FERRITINA MESMO EM TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA

DIVAIR DONEDA; ALÍCIA D DORNELLES; SUZANA D MITTELSTADT; TATIELI NALIN; TATIANE VIEIRA; LISIANE LEAL; TACIANE ALLEGRA; FILIPPO VAIRO; CRISTINA B NETTO; IDA V D SCHWARTZ

A doença de Gaucher (DG) é caracterizada por manifestações multissistêmicas, tais como hepatoesplenomegalia, anormalidades hematológicas e dores ósseas. O tratamento de escolha é a terapia de reposição enzimática (TRE), a qual contribui para a reversão da maioria das manifestações clínicas. Há relatos de hiperferritinemia antes do tratamento e alguns pacientes continuam a apresentá-la mesmo em TRE. OBJETIVOS: Avaliar os níveis de ferritina em uma amostra de pacientes com DG acompanhados no Centro de Referência do Rio Grande do Sul (CRDG) – Brasil. PACIENTES E MÉTODOS: Pesquisa retrospectiva com dados do prontuário. Os níveis de ferritina foram considerados elevados quando acima de 291ng/mL para mulheres e de 322ng/mL para homens. Foram avaliados outros parâmetros clínicos e laboratoriais a fim de compará-los com os níveis de ferritina. RESULTADOS: Foram avaliados os dados de 33 pacientes com DG acompanhados no CRDG (sexo masculino=19; média de idade 31,8±15,5 anos). Dezesseis pacientes (48%) apresentaram hiperferritinemia (sexo masculino=11; 69%), dos quais 10 se encontravam em TRE, 13 deles com alguma alteração em enzimas hepáticas e 5 com hepatomegalia. Os dados sobre o percentual de saturação da transferrina estavam disponíveis para 9 dos pacientes com hiperferritinemia e revelaram que encontrava-se abaixo do valor de referência para 6 pacientes e adequado para os demais. Um paciente apresentava anemia. DISCUSSÃO E CONCLUSÕES: A hiperferritinemia é comum em pacientes com DG sem TRE, no entanto as causas de sua persistência mesmo com o tratamento não estão claras. Em consonância com dados recentes da literatura, ela não parece estar associada à hemocromatose. Sugerem-se mais estudos para investigar a possível associação com processo inflamatório e dano hepático.