



XXXV SALÃO de INICIAÇÃO CIENTÍFICA

6 a 10 de novembro

Evento	Salão UFRGS 2023: SIC - XXXV SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
Ano	2023
Local	Campus Centro - UFRGS
Título	Principais sintomas apresentados por pacientes com doença de Gaucher e o tempo decorrido do início dos sintomas até o diagnóstico de pacientes de um centro de referência em Porto Alegre/RS
Autor	JULIANE LETICIA MIRANDA CRUZ
Orientador	IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ

Intituição de origem: Universidade Federal do Rio Grande do Sul
Cruz, Juliane
Schwartz, IVD

Justificativa: A doença de Gaucher (DG) uma doença lisossômica rara, autossômica recessiva, resultante de mutação no gene da glicocerebrosidase (GCCase), enzima responsável por decompor glicosilceramida, causando o acúmulo de glicosilceramida (GL-1) e glicosil esfingosina (LysoGL-1), fazendo com que as células de Gaucher se acumulem no baço, fígado e medula óssea. A DG é dividida em três tipos: Tipo I, a mais frequente, conhecida como adulta crônica não-neuropática. A tipo II é conhecida como neuropática aguda, com início nos primeiros anos de vida, já a tipo III é conhecida como neuropatia subaguda de início tardio. Objetivo: Compreender sintomas que fizeram com que os pacientes do Centro de Referência Estadual em DG do RS (CRDG-RS) buscassem por atendimento médico. Metodologia: estudo transversal, retrospectivo por meio de revisão de prontuários dos pacientes com DG do CRDG-RS, abordagem quantitativo, sendo analisados sexo, idade e primeiros sintomas. Resultados: Temos 35 pacientes referenciados no CRDG-RS (n=35, femino= 21), GDI=31, GDIII=4, média de idade do aparecimento dos sintomas 14 anos, tempo médio entre o aparecimento dos primeiros sintomas e o diagnóstico 9 anos e 8 meses e tempo entre os primeiros sintomas e início do tratamento foi de 10 anos e 6 meses. Já o tempo entre o diagnóstico e o início do tratamento foi de 10 meses. Os principais sintomas que levaram os paciente a buscar auxílio médico foram dores diversas e fadiga, já os principais sinais são esplenomegalia, anemia, hepatomegalia e trombocitopenia, sendo que 9% dos pacientes do centro já eram esplenectomizados no momento da inclusão. Conclusão: Os resultados estão de acordo com a literatura, uma vez que a DGI é predominante entre os pacientes e a maior parte é do sexo feminino, e também, como na literatura, os principais sintomas foram fadiga e dor crônica.