

Revista do Hospital de Clínicas de Porto Alegre e  
Faculdade de Medicina da Universidade Federal do Rio Grande do Sul

Volume 43 (2), Supl. - 2023

**Anais da 28<sup>a</sup>**

Jornada de

**UTRIÇÃO**

do HCPA

I Simpósio do Programa de Pós-Graduação  
em Alimentação, Nutrição e Saúde (PPGANS)

Organizadora | **Carolina Guerini de Souza**

## DOENÇA DE GAUCHER, GRAVIDEZ E INSUFICIÊNCIA CARDÍACA: RELATO DE CASO

Stefannie Brehm Mendes<sup>1</sup>

A doença de Gaucher (DG) é uma doença genética autossômica recessiva rara, provocada pelo déficit da enzima lisossômica glucocerebrosidase, que leva ao acúmulo do substrato glucosilceramida em macrófagos lisossômicos. Anormalidades cardíacas raramente são encontradas na DG. O objetivo desta estudo é relatar o caso de uma paciente com DG que desenvolveu insuficiência cardíaca (IC) no período periparto e foi acompanhada por equipe multiprofissional em cardiologia, incluindo um nutricionista. Uma mulher, branca, 28 anos, portadora de DG tipo 1, diagnosticada aos 7 anos de idade, foi internada no hospital dois meses após o parto do seu primeiro filho, com sintomas de congestão (anasarca com ascite volumosa, turgência jugular, refluxo hepato-jugular, dispneia, ortopneia, dispneia paroxística noturna e 15 kg acima do peso seco). Na admissão hospitalar, foi realizada paracentese de 3,25 L de líquido sero-hemático. O ecocardiograma da chegada revelou uma fração de ejeção do ventrículo esquerdo de 14%, com presença de disfunção sistólica muito grave. Iniciou-se diurético terapia endovenosa, e o tratamento farmacológico para IC foi otimizado com furosemida, enalapril, espironolactona, tartarato de metoprolol e digoxina. Durante a internação, a paciente foi acompanhada por uma equipe multiprofissional em cardiologia composta de médicos, enfermeiros, nutricionistas, fisioterapeutas e assistente social. Após 14 dias, recebeu alta hospitalar no peso seco, eutrófica, independente funcionalmente e ciente da fisiopatologia da doença e dos sintomas de IC descompensada. Além disso, foi orientada quanto à importância da adesão medicamentosa e da manutenção da suplementação hiperproteica iniciada durante a internação. A paciente respondeu bem ao tratamento convencional para IC e apresentou melhora significativa da sintomatologia após ser inserida e acompanhada em um programa multiprofissional estruturado de educação em saúde. Revisando a literatura, observa-se que a ocorrência de IC no período periparto em mulheres portadoras de DG é uma condição rara e, por essa razão, concluiu-se que este relato de caso seria digno de nota.

<sup>1</sup> Hospital de Clínicas de Porto Alegre, HCPA

## GAUCHER DISEASE, PREGNANCY, AND HEART FAILURE: CASE REPORT

Stefannie Brehm Mendes<sup>1</sup>

Gaucher disease (GD) is a rare autosomal recessive genetic disease caused by the deficit of the lysosomal enzyme glucocerebrosidase, which leads to the accumulation of the substrate glucosylceramide in lysosomal macrophages. Cardiac abnormalities are rarely found in GD. This study aimed to report the case of a patient with GD who developed heart failure (HF) in the peripartum period and was followed by a multidisciplinary team in cardiology, including a nutritionist. A white, 28-year-old woman with Type 1 GD, diagnosed at 7 years of age, was admitted to the hospital two months after the delivery of her first child, with symptoms of congestion (anasarca with bulky ascites, jugular turgor, hepato-jugular reflux, dyspnea, orthopnea, paroxysmal nocturnal dyspnea, and 15 kg above dry weight). At hospital admission, paracentesis of 3.25 L of serohematic fluid was performed. The arrival echocardiogram revealed a left ventricular ejection fraction of 14%, with the presence of very severe systolic dysfunction. Intravenous diuretic therapy was initiated, and pharmacological treatment for HF was optimized with furosemide, enalapril, spironolactone, metoprolol tartrate, and digoxin. During hospitalization, the patient was accompanied by a multidisciplinary team in cardiology composed of doctors, nurses, nutritionists, physical therapists, and social workers. After 14 days, she was discharged dry weight, eutrophic, functionally independent, and aware of the pathophysiology of the disease and the symptoms of decompensated HF. In addition, she was guided regarding the importance of drug adherence and maintenance of the hyper-protein supplementation initiated during hospitalization. The patient responded well to conventional treatment for HF and showed significant improvement in symptoms after being inserted and monitored in a structured multidisciplinary health education program. Reviewing the literature, it is observed that the occurrence of HF in the peripartum period in women with GD is a rare condition and, for this reason, it was concluded that this case report would be noteworthy.

<sup>1</sup> Hospital de Clínicas de Porto Alegre, HCPA