

# DOENÇA DE GAUCHER: RELATO DA EVOLUÇÃO DE UM PACIENTE ASSINTOMÁTICO SEM NECESSIDADE DE TRATAMENTO

XXVIII Encontro de Extensão

Jorge William Pereira, Mirella Gomes Sousa Carneiro, Ana Angelica Lustosa Bittencourt de Araujo

**Introdução:** A Doença de Gaucher (DG) tem caráter genética autossômica recessiva, sendo deficiência da enzima  $\beta$ -glicocerebrosidase a causa do acúmulo de glicocerebrosídeos no lisossomo dos macrófagos. As manifestações clínicas surgem com a deposição destes macrófagos, designadas “células de Gaucher” em vários órgãos, como medula óssea, fígado e baço, causando principalmente citopenias, hepatoesplenomegalia e doença óssea. **Objetivos:** Realizar análise das avaliações clínicas e de exames complementares de um paciente portador de DG sem tratamento específico. **Metodologia:** Estudo clínico-laboratorial, incluindo estudo retrospectivo e seguimento de um paciente acompanhado na Hematologia do Hospital Universitário Walter Cantídio (HUWC) da Universidade Federal do Ceará (UFC). **Resultado:** J.C.S., 70 anos, masculino, diagnosticado com DG em novembro de 2009, através do estudo enzimático e pesquisa da mutação, por ocasião de investigação familiar – irmão portador de DG sob tratamento específico. Desde o diagnóstico permanece assintomático, com exames complementares normais e sem tratamento específico, sendo acompanhado no ambulatório de hematologia do HUWC/UFC anualmente. **Últimos exames:** hemograma completo dentro dos limites da normalidade; Radiografia de coluna tóraco-lombar, bacia, joelhos, úmeros e fêmures sem alterações relacionadas à DG; Ultrassom abdominal sem alterações; Ressonância Magnética Nuclear da coluna lombar e fêmur bilateral evidenciando escore de 8 na escala de até 16; **Conclusão:** Vale ressaltar que não é habitual que os portadores de DG sejam assintomáticos, mostrando, assim, a relevância desse caso. Ademais, apesar do caráter genética, nota-se a heterogeneidade da DG, visto o antagonismo das manifestações clínicas entre os irmãos. Dessa forma, é importante oferecer uma avaliação individualizada aos pacientes com DG para ser averiguado a necessidade de tratamento específico.

**Palavras-chave:** Doença. Assintomático. Seguimento. Gaucher.