
DOENÇA DE GAUCHER TIPO I: RELATO DE CASO

Alessandra Guerra Godoy ¹; Isnard Elman Litvin ²; Bruna Schena ³;
Juline Isabel Leichtweis Balensiefer ⁴; Letícia Baumgarten
Rodrigues ⁵

Resumo

A Doença de Gaucher (DG) é uma desordem genética autossômica recessiva resultante de mutações patogênicas do gene que codifica a enzima glicocerebrosidase, resultando em acúmulo de glicocerebrosídeos nos fagócitos e no sistema nervoso central (SNC). Fisiopatologicamente, as células de Gaucher caracterizam-se por células fagocíticas distendidas, encontradas no baço, fígado, medula óssea, entre outros. As células têm aparência de anéis de sinete com “lenço de papel amassado”. O lipídio armazenado nos lisossomos transborda para o citoplasma e a glicosilceramida é convertida em *glicosil sphingosine*, havendo um aumento de seus níveis séricos. A produção desses lipídios bioativos envolve outros tipos de células, como o sistema imune, que secreta citocinas que são responsáveis pela destruição óssea e participarão na iniciação e propagação da patogênese da doença.

Paciente OTSL, 46 anos, feminina iniciou investigação de anemia em 2011. Em outubro realizou biópsia de medula óssea que evidenciou escassa hemopoiese e infiltração da medula por numerosos histiócitos, compatível com doença de Gaucher. Em novembro de 2014 iniciou investigação de ferritina persistentemente elevada. A biópsia de fígado mostrou infiltrado reacional e esteatose leve e colestase discreta. Presença de agregados de células de Kuppfer aumentadas de tamanho, com citoplasma "enrugado", consistente com doença de acúmulo lisossomal Tipo 1 infiltrando parênquima hepático.

A DG pode ser assintomática ou sintomática, sendo definida em três diferentes tipos de acordo com os sinais clínicos, presença e taxa de progressão ou ausência de doença neurológica. A DG Tipo 1 causa esplenomegalia, doenças do sangue, complicações ortopédicas e ausência de

sintomas neurológicos. O diagnóstico é baseado em biópsias de medula óssea e fígado e na microscopia de luz.

¹ Médica patologista, PhD em Biotecnologia, professora adjunta da Universidade de Caxias do Sul –RS. aeggodoy@gmail.com

² Médico patologista, mestre em Cirurgia, professor auxiliar da Universidade de Caxias do Sul – RS. lelitvin@terra.com

³ Graduanda em Medicina na Universidade de Caxias do Sul – RS. bruna_1209@hotmail.com

⁴ Graduanda em Medicina na Universidade de Caxias do Sul – RS. julinelb@hotmail.com

⁵ Graduanda em Medicina na Universidade de Caxias do Sul – RS. leticia130192@hotmail.com