

DOENÇA DE GAUCHER E SEUS ASPECTOS GERAIS: UMA REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

Carlos Cauê Rolim de Sousa^{1*}

Lívia Mourão Braga²

Maria Juliana Gouveia de Moura³

Raquel Luna Valim⁴

Raissa Soares Dantas⁵

Adália Stefanny de Araújo Cavalcante⁶

Marília Christina Botelho Dantas⁷

Antonia Moemia Lúcia Rodrigues Portela⁸

Wallace William da Silva Meireles⁹

Erlane Marques Ribeiro¹⁰

¹Curso de Medicina - Centro Universitário Christus, Fortaleza – Ceará

²Curso de Medicina – Centro Universitário Christus, Fortaleza – Ceará

³Curso de Medicina – Centro Universitário Christus, Fortaleza – Ceará

⁴Curso de Medicina – Centro Universitário Christus, Fortaleza – Ceará

⁵Curso de Medicina – Centro Universitário Christus, Fortaleza – Ceará

⁶Curso de Medicina – Centro Universitário Christus, Fortaleza – Ceará

⁷Curso de Medicina – Centro Universitário Christus, Fortaleza – Ceará

⁸Curso de Medicina – Centro Universitário Inta, Sobral – Ceará

⁹Curso de Medicina – Centro Universitário Christus, Fortaleza – Ceará

¹⁰Curso de Medicina – Centro Universitário Christus, Fortaleza – Ceará

Introdução: A doença de Gaucher (GD) é uma doença genética rara de herança autossômica recessiva, a qual resulta da deficiência da enzima lisossômica glucocerebrosidase devido a mutações bialélicas no gene GBA, sendo os principais sintomas da GD a hepatosplenomegalia, a citopenia e uma variedade de problemas ósseos. O diagnóstico precoce é crucial para iniciar o tratamento adequado, o qual é aplicado, em maioria, por meio de terapia de reposição enzimática a fim de prevenir complicações e deter a progressão da doença.

Objetivos: Compreender a GD, com foco nos aspectos gerais, tais como diagnóstico, sintomas, tratamento, efeitos colaterais e definições. **Métodos:**

Realização:



Patrocínios:



Trata-se de uma revisão bibliográfica, onde buscou-se artigos científicos nos bancos de dados SciELO e Pubmed/ Medline, sendo utilizado como descritor: “gaucher disease treatment”. Como critérios de inclusão, buscou-se estudos publicados nos idiomas inglês e português publicados nos últimos 10 anos e que abordassem o tema proposto. Já para os critérios de exclusão, foram consideradas publicações que não correspondiam à temática abordada e período de publicação. Com isso, no total foram encontrados 1241 resultados, desses foram analisadas e escolhidas 14 publicações para basear os resultados seguintes desta revisão. **Resultados:** Conforme levantamento, observa-se que a GD é uma doença causada por uma deficiência da enzima catabólica lipossômica glicocerebrosidase que leva ao acúmulo do glicocerebrosídeo, sendo a principal forma de diagnóstico por meio da demonstração da deficiência da atividade da glicocerebrosidase ainda nos leucócitos. Na GD, os sintomas vistos foram disfunções neurológicas, enfartes e malformações ósseas, hepatoesplenomegalia e hiperesplenismo que levam a anemia, neutropenia e trombocitopenia, sendo o tratamento mais adequado a terapia de reposição enzimática (TER) com GBA recombinante. Porém, nota-se que as moléculas envolvidas nesse tratamento são incapazes de atravessar a barreira hematoencefálica, indicando a necessidade de novas terapias, a fim de obter-se um tratamento mais eficaz para as formas neuropáticas da GD. **Conclusão:** Portanto, o diagnóstico precoce e tratamento da GD melhora o prognóstico desses pacientes, visto que há um acúmulo residual menor de metabólitos glicocerebrosídeos em órgãos como o fígado, pulmões, baço, ossos e medula óssea. Portanto, é fundamental uma boa preparação de profissionais da saúde para a suspeição precoce e abordagem terapêutica adequada, acessível e personalizada para cada paciente.