

PERFIL NUTRICIONAL DE PACIENTES COM DIAGNÓSTICO DE DOENÇA DE GAUCHER TRATADOS COM TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA

Bruna Albuquerque de Freitas²;

bruna.2605freitas@gmail.com

Alícia Natalie Silva dos Santos²;

Janine Maciel Barbosa¹;

Paula Azoubel de Souza^{1,2}

¹ IMIP – Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Figueira (Rua dos Coelhos, 300) ² FPS – Faculdade Pernambucana de Saúde (Avenida Mascarenhas de Moraes, 4861)

Introdução: A Doença de Gaucher (DG) é um erro inato do metabolismo de herança autossômica recessiva, classificada dentro do grupo das doenças de depósito lisossômico. Apresenta variações em suas manifestações clínicas, devido à deficiência da beta-glicosidase ácida ou beta-glicocerebrosidase, que ocasiona um acúmulo de glicolipídios, principalmente do fígado, baço, linfonodos e medula óssea, podendo também acumular-se no sistema nervoso central (SNC), pulmão e outros órgãos.. Essas manifestações clínicas são dependentes do grau de deficiência da enzima no organismo, assim, dividindo-se em três formas: Tipo I (forma não neuropática), Tipo II (forma neuropática aguda) e Tipo III (forma neuropática crônica). Todos os tipos apresentam heterogeneidades clínicas sintomáticas e de intensidade distintas, tais como lesões ósseas, hepatoesplenomegalia, comprometimento pulmonar e alterações hematológicas, podendo o quadro, ainda, está associado à fadiga, cansaço, plenitude gástrica pós-prandial e retardo de crescimento em crianças. Com isso, além das alterações fisiológicas da DG, o tratamento com terapia de reposição enzimática que leva a diminuição do gasto energético despendido e podem trazer impactos negativos no estado nutricional (EN) dessa população. **Objetivos:** Descrever o estado nutricional de portadores de Doença de Gaucher tratados com reposição enzimática em centro de tratamento. **Métodos:** Estudo série de casos, realizado entre junho e julho/2014 no Instituto Medicina Integral Professor Fernando Figueira, aprovado pelo comitê de ética (nº2222). Coletaram-se dados antropométricos e clínicos. A classificação do estado nutricional das crianças realizou-se a partir dos indicadores altura/idade (A/I) e IMC/Idade, segundo pontos de cortes da World Health Organization (WHO, 2006/2007). Para adultos, utilizou-se classificação do IMC segundo WHO (1995). Adotou-se nível de significância de 5%. **Resultados:** A amostra foi composta por 16 pacientes, com mediana de idade de 26,5 anos (IQ 17,7 – 48), sendo 50% do gênero feminino. Foram 56,3% com eutrofia, 37,5% sobrepeso e 6,3% obesidade. A média do

escore Z de A/I foi de -1,26 ($\pm 1,94$ DP) e mediana de -0,57 (IQ -3,33 – 0,10) para os menores de 18 anos, enquanto média de altura de 159,0 cm ($\pm 0,085$ DP) e mediana 1,61 cm (IQ 1,54 – 1,67) nos adultos. Em relação ao estado nutricional segundo sexo obteve-se frequência 2,5 vezes maior de excesso de peso entre o sexo feminino quando comparado ao masculino, sem diferenças estatisticamente significante (62,5% versus 25%, respectivamente, $p=0,315$). **Conclusão:** Observou-se uma frequência importante de excesso de peso, evidenciando ser fundamental a prática contínua de acompanhamento nutricional. Além disso, aponta para a necessidade de curvas de crescimento e classificação nutricional adequadas para patologia.

Palavras-chave: Doença de Gaucher; Estado Nutricional, Erros inatos do metabolismo.

Referências bibliográficas:

- FERREIRA, C. S.; "Doença de Gaucher - uma desordem subdiagnosticada". Revista Paulista de Pediatria. São Paulo, v. 29, n.1, Jan./Mar. 2011.
- MARTINS, A. M. et al. "Tratamento da doença de Gaucher: um consenso brasileiro". Revista brasileira de hematologia e hemoterapia. v. 25, n. 2, p. 89-95. 2003.
- FERREIRA, J. S.; FERREIRA, V. L. P. C.; FERREIRA, D. C. "Estudo da doença de Gaucher em Santa Catarina". Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia. São José do Rio Preto, v. 30 n.1, Jan./Feb. 2008.
- SUN, Y. et al. "Substrate Compositional Variation with Tissue/Region and Gba1 Mutations in Mouse Models—Implications for Gaucher Disease". PloS One vol. 8 (3): e57560. USA mar. 2013.
- OLIVEIRA, F. L. "Avaliação da qualidade de vida de pacientes com Doença de Gaucher, Doença de Fabry e Mucopolissacarídeos". Universidade Federal do rio Grande do Sul, Porto Alegre 2010.
- DONEDA, Divair. Avaliação do estado nutricional de pacientes com doença de Gaucher em acompanhamento no Centro de Referência Estadual do RS-Brasil. 2008.