

# DOENÇA DE GAUCHER - INTERPRETAÇÃO DA QUITOTRIOSIDASE.(AMBULATÓRIO DE DOENÇAS DE DEPÓSITO LISOSSOMIAL - DOENÇA DE GAUCHER. Nº DE CADASTRO: QA00.2004.PS.0950)

XXV Encontro de Extensão

Larissa Gladya Viana Santos, Clara Maria Bastos Eloy da Costa, Maria Helena Pitombeira, Ana Angelica Lustosa Bittencourt de Araujo

Introdução:a Doença de Gaucher (DG) é genética hereditária rara, autossômica recessiva,caracterizada pelo acúmulo de glicocerebrósídeos nos macrófagos decorrente da redução dos níveis da glicocerebrósídeo.O diagnóstico é confirmado pelo baixo nível de beta-glicosidase que habitualmente leva a um grande acúmulo da quitotriosidase.Objetivo:demonstrar a importância da interpretação clínica correta de valores elevados de quitotriosidase.Metodologia:relato de caso de neoplasia com quitotriosidase elevada, comparando com resultados da quitotriosidase nos pacientes de DG acompanhados no HUWC. Parcerias e financiamentos:sem financiamento atualmente.Resultados:Relato do caso-paciente do sexo feminino,75 anos,apresentava adinamia,palidez e volumosa esplenomegalia;anemia leve microcítica; leucopenia leve;mielograma sem depósitos de ferro, mas sem outras alterações.Tinha história familiar de DG-5 primos.Após três meses de suplementação de ferro,apresentou remissão completa:assintomática, baço inpalpável,Traube livre e hemograma normal.As dosagens mostraram beta-glicosidase de 9,1(N= 10 a 45 nmol/h/mg de proteína) e quitotriosidase de 585(N= 8,8 a 132 nmol/h/mL).Após quatro meses assintomática,houve recidiva do quadro inicial,acrescido de plaquetopenia e hepatomegalia.A Tomografia Computadorizada de abdome evidenciou doença hepática crônica com nódulo heterogêneo e baço com varizes hílares.A biópsia hepática revelou carcinoma hepatocelular.A paciente evoluiu rapidamente para óbito.Dos 19 pacientes com DG,19(100%) tinham os níveis de quitotriosidase acima de 9.000 nmol/h/mL (9.110 a 56.206);a média desses valores iniciais de quitotriosidase foi de 25.459nmol/h/mL.Conclusão:o presente relato demonstra o cuidado necessário na interpretação da quitotriosidase.A DG leva a níveis elevadíssimos de quitotriosidase-o caso apresentado gerou dúvidas devido à clínica,história familiar e quitotriosidase moderadamente elevado.A quitotriosidase pode elevar-se em outras condições clínicas.

Palavras-chave: Quitotriosidase. Doença de Gaucher. Diagnóstico diferencial.