



DOENÇA DE GAUCHER - ESTUDO DE CASO ANATOMOPATOLÓGICO

LEONOR JACINTO; SÂNCIA FLORENTINA RAMOS

Introdução: A Doença de Gaucher (DG) é uma doença genética autossômica, rara, do grupo de doenças lisossomais de sobrecarga, causada por déficit da enzima glucocerebrosidase, responsável pela digestão do glucocerebrósido, levando à acumulação nos macrófagos lisossomais. Esta acumulação ocorre em diversos órgãos: fígado, baço, medula óssea, pulmões e sistema nervoso central. A doença foi descrita pela primeira vez em 1882, por Philippe Gaucher. A doença tem três tipos principais: forma adulta ou não neuropática (Tipo 1); forma infantil ou neuropática aguda (Tipo 2) e forma juvenil ou neuropática crônica (Tipo 3). O tipo 1 é a forma crônica, a mais comum (cerca de 90%), diagnosticada em crianças e adultos, com início dos sintomas em idade muito variável. As manifestações clínicas são secundárias à acumulação do glucocerebrósido nos tecidos e órgãos e incluem: hepatomegalia e esplenomegalia; anomalias ósseas; risco acrescido de doenças malignas; doença de Parkinson e nas crianças atraso do crescimento. O tipo 2 é a forma mais rara, ocorre durante primeira infância e é fatal até aos dois anos de idade. O tipo 3, a forma juvenil, pode ter início em qualquer momento na infância. Apresentamos o caso de um homem, 24 anos, caucasiano, com hiperesplenismo e hipótese clínica de DG, e submetido a embolizações múltiplas do baço antes da cirurgia para diminuição do risco cirúrgico. **Objetivos:** Caracterização anatomopatológica da DG. **Metodologia:** Macroscopia: Peça de esplenectomia com 12 kg e 48x32x18cm, superfície externa castanha e íntegra. Superfície de secção com áreas irregulares, brancas, a maior com 12cm. **Resultados:** Microscopia: células histiocitárias com citoplasma amplo semelhante a papel amarrotado com grânulos, histoquímica PAS (periodic acid Schiff) com diástase compatíveis com Doença de Gaucher. **Conclusão:** A presença de Células Gaucher apoiam o diagnóstico clínico, confirmado pelo déficit de glucocerebrosidase nos leucócitos e nos fibroblastos. Em contraste com algumas doenças genéticas, para a DG tipo 1 existe tratamento com reposição enzimática. A raridade da doença de Gaucher e a variabilidade na apresentação clínica levam a atrasos no diagnóstico. É fundamental a suspeição clínica e a abordagem multidisciplinar para o diagnóstico precoce, para reduzir as complicações irreversíveis e aumentar a sobrevida.

Palavras-chave: Doença de Gaucher, Glucocerebrosidase, Glucocerebrósido, Esplenomegalia, Hiperesplenismo.