



DOENÇA DE GAUCHER; DIAGNÓSTICO TARDIO E AS CONSEQUÊNCIAS PARA A QUALIDADE DE VIDA DO PACIENTE

CLARA SOARES COSTA; MATHEUS CARVALHO NASCIMENTO DE ANDRADE; ANA CAROLINA CARVALHO; KLEUBER ARIAS MEIRELES MARTINS; ISABELLA CRISTINA SILVA

INTRODUÇÃO: A Doença de Gaucher (DG) é uma doença pan-étnica, de incidência global estimada em 1:60.000 e considerada rara. A doença é definida por um erro inato do metabolismo de depósito lisossômico, com herança autossômica recessiva, caracterizada pela deficiência da atividade da enzima betaglicosidase ácida ou beta-glicocerebrosidase, que ocasiona acúmulo de glicolipídios nos macrófagos, especialmente em baço, fígado, medula óssea e pulmão. O diagnóstico precoce da doença depende de um alto grau de suspeição, por parte de médicos generalistas, diante de casos de atraso de crescimento e desenvolvimento e de hepatoesplenomegalia. Já, o atraso no diagnóstico e a falta de tratamento apropriado podem levar a complicações graves e sequelas permanentes. **OBJETIVO:** Analisar na literatura as consequências do diagnóstico tardio para qualidade de vida de pacientes com doença de Gaucher e ratificar a importância do diagnóstico e terapia precoce. **METODOLOGIA:** Revisão de literatura realizada nas bases de dados PubMed, UpToDate, BVSaúde e SciELO entre os anos de 2017 e 2022. **RESULTADOS:** A DG pode ser classificada em três tipos dependendo das suas manifestações clínicas, sendo elas tipo 1 (forma não neuropática), tipo 2 (forma neuropática aguda) ou tipo 3 (forma neuropática crônica). Dessa forma, é importante observar os sinais e sintomas dos pacientes, inferindo o tratamento mais adequado. Os portadores da DG podem ser assintomáticos ou manifestar sintomas desde os primeiros anos de vida. As manifestações clínicas dependem do grau de deficiência da beta-glicosidase ácida e do acúmulo dos glicolipídios, podendo apresentar cansaço, dor nos ossos, hepatomegalia, alterações neurológicas e cognitivas. O diagnóstico definitivo da DG é feito pela análise da dosagem da enzima beta-glicosidase ácida nos leucócitos ou em fibroblastos da pele. **CONCLUSÃO:** Apesar da DG não ter cura, seu tratamento consiste na realização de reposição enzimática que visa melhorar a qualidade de vida do indivíduo e controlar ou cessar os sinais e sintomas da doença nos tipos I e III. O tipo II da doença não é responsivo ao tratamento. Assim, é essencial que o diagnóstico seja precoce contribuindo para melhora da qualidade de vida e para evitar sequelas irreversíveis, como o infarto ósseo e a necrose avascular.

Palavras-chave: Doença de Gaucher, Erros inatos do metabolismo, Hematologia, Qualidade de vida, Diagnóstico tardio.