

DOENÇA DE GAUCHER TIPO 3: UM RELATO DE CASO

BRITO, Eunice Vívian Merodac

NUNES, Milena Machado

TEIXEIRA, Letícia Souza

RIBEIRO, Erlane Marques

Introdução: A doença de Gaucher tipo III (DGIII) é causada pela atividade deficiente da enzima beta-glicocerebrosidase em que há importante comprometimento neurológico, além das manifestações clínicas decorrentes do acometimento hematológico, visceral e esquelético. Objetivamos descrever 2 casos com DGIII com atendimentos realizados em uma década de diferença. **Relato de caso:** Caso 1, sexo feminino, 35 anos, procedente de Fortaleza-CE, com diagnóstico de DGIII aos 13 anos devido dor óssea incapacitante, hepatoesplenomegalia tratada com esplenectomia, pancitopenia que não respondia a medicações habituais, déficit de crescimento, convulsões, mioclonias. Após o diagnóstico etiológico bioquímico, iniciou terapia com Cerezyme®, substituída por Miglustate®. Caso 2, sexo feminino, 13 anos, procedente de Guaiuba-CE, com diagnóstico de DGI aos 3 anos de idade devido pancitopenia e hepatoesplenomegalia. Iniciou terapia com Cerezyme® e de DGIII aos 4 anos devido a mioclonia em membros inferiores, paralisia do olhar, dificuldade para caminhar e alteração da fala. **Propedêutica:** as informações foram obtidas por meio da revisão do prontuário contendo avaliação clínica e exames laboratoriais. **Resultados:** é provável que o reconhecimento precoce da DGIII, maior possibilidade da realização do diagnóstico bioquímico e molecular, maior possibilidade de tratamento precoce pelo sistema único de saúde, existência de protocolos clínicos governamentais, existência de moléculas que ultrapassam a barreira hematoencefálica levem a um melhor prognóstico dos casos atuais e melhor qualidade de vida para os pacientes. **Conclusão:** o tratamento da DGIII mudou com o passar dos anos, tornando o diagnóstico mais precoce, o tratamento mais eficaz e melhorando a qualidade de vida dos afetados.

Palavras-chave: Doença de Gaucher. Genética. Terapia.