



REVISTA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE E
FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

REVISTA HCPA 2007;27 (Supl 1) :1-292

27^a Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre

14º Congresso de Pesquisa e Desenvolvimento em Saúde do Mercosul
10 a 14 de setembro de 2007

Anais

TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA EM BAIXAS DOSES PARA DOENÇA DE GAUCHER: RELATO DE CASO
TACIANE ALEGRA; BÁRBARA KRUG; FABIANE LOPES DE OLIVEIRA; LOUISE LAPAGESSE PINTO L; HECTOR
YURI WANDERLEY; LUIS ALBERTO TODESCHINI; IDA VANESSA D. SCHWARTZ; PAULO DORNELLES PICON

Introdução: Na Doença de Gaucher (DG) há acúmulo lisossômico devido deficiência de glicocerebrosidase. Caracteriza-se por anemia, trombocitopenia, leucopenia, hepatoesplenomegalia e complicações ósseas. De acordo com o envolvimento do sistema nervoso central divide-se em tipo I (não-neuronopática) e II ou III (neuronopáticas). O tratamento para casos sintomáticos é terapia de reposição enzimática (TRE) com imiglucerase, medicamento de alto custo fornecido pelo Ministério da Saúde. A dose para o tipo I varia de 10 UI/kg a 60 UI/kg. Objetivo: Relatar o caso de paciente feminina, 21 anos, DG tipo I (genótipo N370S/L444P), recebendo TRE em baixas doses. Materiais e métodos: Acompanhamento por exames laboratoriais de sangue, ecografia abdominal, RX, densitometria óssea e consultas ambulatoriais com geneticista no HCPA. O tratamento começou com 60UI/kg, dividido em infusões quinzenais. Devido resposta clínica satisfatória, a dose começou a ser reduzida após 94 infusões e desde a 111 ela recebe 10UI/kg, totalizando até agora mais de 70 sessões com baixa dose. Resultados: A avaliação é estável desde a infusão 94. Nesse período a contagem de plaquetas oscilou de 103,000 para 128,000/ μ L ($134,000\pm 1,612$), o hematócrito de 37,3 a 36,9% ($37,05\pm 2$), hemoglobina de 12.2 a 12.4g/dL (12.31 ± 0.53), a atividade da quitotriosidase de 2,274 a 3,203 nanomoles/h/mL ($2,38\pm 1,239$), a medida do baço de 14,5 para 15cm (13.8 ± 0.7) no maior eixo. A ferritina sérica está aumentada ($225,3$ ng/mL). Testes de função hepática e volume, densitometria óssea e RX de ossos longos eram e conservam-se normais. Não há queixas de dores ou fraturas e a paciente sente-se muito bem. Conclusão: é possível manter a estabilidade dos sintomas da DG através de tratamento com baixas doses por períodos prolongados. Apoio: Cnpq