

29811

## AVALIAÇÃO DAS MANIFESTAÇÕES ÓSSEAS DA DOENÇA DE GAUCHER

Filippo Pinto e Vairo, Débora Bertholdo, Ana Paula Vanz, Letícia Salvi, Cristina Brinckmann Oliveira Netto, Matheus Wilke, Matheus Camargo, Leonardo Vedolin. **Orientador:** Ida Vanessa Doederlein Schwartz

**Unidade/Serviço:** Serviço de Genética Médica

Introdução: A manifestação óssea na Doença de Gaucher (DG) é resultado da infiltração do espaço medular pelas células de Gaucher, e conseqüente obstrução mecânica e comprometimento do aporte vascular, os quais podem causar necrose e hemorragias ósseas. Diferentemente das radiografias convencionais, a ressonância magnética (RM) é um método de imagem semiquantitativo eficaz para avaliar a infiltração medular, além de detectar precocemente complicações como infartos e osteonecrose. Vários escores baseados nos achados da RM foram criados com o objetivo de quantificar o comprometimento ósseo; um desses escores é o Bone Marrow Burden (BMB) modificado que avalia a infiltração óssea na coluna e fêmures, e fornece escores de 0 (melhor) a 16 (pior). Objetivos: 1) Descrever a doença óssea identificada por RM e aplicar o escore BMB nos pacientes com DG acompanhados pelo Centro de Referência do RS Métodos: Dezenove pacientes (DG tipo I= 18; DG tipo III= 1), com média de idade de 33,7 anos, foram avaliados. Foram obtidas imagens coronais dos fêmures e sagitais da coluna lombar ponderadas em T1 e T2 e foram analisadas quanto à presença de complicações (infartos ósseos, osteonecrose e fraturas) e quanto ao grau de infiltração da medular óssea. Valores do BMB de 0 a 2 foram utilizados para indicar ausência de doença óssea; de 3 a 7, doença leve; de 8 a 12, doença moderada; e de 13 a 16, doença grave. Resultados: A complicação mais comum foi o infarto na medular óssea femural (n= 5). Um paciente apresentava prótese de quadril e outro prótese de joelho, devido à osteonecrose prévia. Os escores BMB obtidos variaram de 0 a 13 (mediana=8). Dois pacientes apresentaram escore entre 0 e 2 (ambos com DG tipo 1; média de idade= 21,5 anos; média de tempo de tratamento= 118 meses; média de dose de enzima= 30UI/kg/inf), 7 pacientes apresentavam infiltração leve (todos com DG tipo 1; mediana de idade= 45 anos; mediana de tempo de tratamento= 97 meses; mediana de dose de enzima= 30UI/kg/inf), 8 pacientes apresentavam infiltração moderada (todos com DG tipo 1; mediana de idade= 27,5 anos; mediana de tempo de tratamento= 62 meses; 7 estavam recebendo TRE com mediana de dose atual= 20UI/kg/inf, e uma paciente estava recebendo miglustate); e dois pacientes apresentavam infiltração grave (um com DG tipo1, 45 anos, fora de tratamento; e um com DG tipo 3, 14 anos, dose atual de enzima 60UI/kg/inf, 164 meses de tratamento). Discussão/Conclusão: A radiografia convencional é um método ainda muito usado para avaliação de alterações anatômicas como osteonecrose ou presença de frasco de Erlenmeyer em pacientes com DG. No entanto, tanto essas alterações quanto a infiltração óssea, são melhor ou somente avaliadas através de estudo por RM. Somente a avaliação longitudinal dos pacientes e o aumento do tamanho amostral, permitirão o estabelecimento de associações entre o quadro clínico, dose utilizada e gravidade da infiltração medular. Projeto GGPG/HCPA: 11-0617