

eP1731**Qualidade de vida relacionada a escores de gravidade em duas pacientes com genótipo raro de Doença de Gaucher e fenótipo incomum**

Vitória Schütt Zizemer, Rodrigo Tzovenos Starosta, Marina Siebert, Ana Paula Vanz, Ida Vanessa Doederlein Schwartz - HCPA

A doença de Gaucher (DG) é um erro inato de metabolismo e, apesar de ter origem monogênica, é caracterizado por um fenótipo bastante variável de alterações viscerais, hematológicas, ósseas e neurológicas, podendo causar, portanto, grande impacto na vida desses indivíduos. A doença é causada por mutações no gene GBA1, que codifica a glicocerebrosidase, e sua alteração causa uma atividade deficiente dessa enzima, levando a um acúmulo de glicocerebrosídeo em macrófagos e essas células passam a ser chamadas células de Gaucher. Aqui apresentamos o caso de duas irmãs com DG que possuem um genótipo de duas variantes sem relato prévio de heterozigose composta e que apresentam um fenótipo incomum de manifestações, sendo as hematológicas leves e as ósseas e viscerais mais intensas e apresentam valores discordantes de qualidade de vida. O objetivo desse trabalho é avaliar e comparar a qualidade de vida nessas pacientes através do questionário de qualidade de vida WHOQOL-Abreviado, em paralelo com os escores de gravidade de doença de Gaucher Zimran e DS3 e observar as alterações em ambos de acordo com o tratamento vigente. As duas pacientes responderam ao questionário antes e durante o tratamento uma vez por ano, por isso seus impactos podem ser avaliados também de uma forma mais “centrada no paciente”. Os escores de Zimran e DS3, que já estão estabelecidos indicadores de gravidade para GD, e utilizam dados laboratoriais e de exame físico. Comparando os resultados da qualidade de vida dessas pacientes, as pontuações da Paciente 2 melhoraram durante o período avaliado, independente de os escores de gravidade. Por outro lado, os escores do paciente 1 tenderam a diminuir durante o mesmo período. O perfil psicológico da paciente 1 f pode ter sido um fator confundidor nessa relação, entretanto, apenas essa diferença não explicaria toda a diferença de valores obtidos entre as pacientes e, juntamente com outras informações pessoais delas, pudemos inferir que a qualidade de vida da paciente 1 é globalmente pior. Observamos também que a qualidade de vida não tem relação direta e obrigatória com a gravidade da doença, provavelmente porque a qualidade de vida está relacionada com questões que envolvem certo grau de subjetividade, enquanto os escores de gravidade são calculados com base em exame físico e exames laboratoriais. Palavras-chaves: Doença de Gaucher, qualidade de vida