

134

**RELATO DE 557 CASOS DA DOENÇA DE GAUCHER NO BRASIL DIAGNOSTICADOS BIOQUIMICAMENTE.** Luana Souza Sostruznik, Kristiane Michelin-Tirelli, Fernanda Timm Seabra Souza, Maira Graeff Burin, Ricardo Flores Pires, Roberto Giugliani, Janice Carneiro Coelho (orient.)

(UFRGS).

**INTRODUÇÃO:** A Doença de Gaucher (DG) é uma esfingolipidose caracterizada pelo acúmulo de glicosilceramida em células do sistema retículo-endotelial. Este acúmulo deve-se à deficiência da enzima b-glicosidase (glicocerebrosidase), levando a quadros de hepatoesplenomegalia, pancitopenia, danos ósseos e envolvimento neurológico (tipos 2 e 3), entre outros sinais. O objetivo deste trabalho foi caracterizar a DG. O diagnóstico laboratorial da DG é baseado na medida da atividade enzimática da b-glicosidase e acompanhada de um marcador bioquímico: a quitotriosidase (QT). **MATERIAL E MÉTODOS:** Foram analisados bioquimicamente 1843 casos que ingressaram ao Serviço de Genética Médica com suspeita direcionada para Doença de Gaucher, durante o período de 1982 a junho de 2006. **RESULTADOS:** Dos 1843 casos avaliados, foram diagnosticados 557 casos de DG (30, 2%), sendo a grande maioria do tipo 1 (doença não neuropática). A distribuição destes pacientes nas regiões brasileiras foi: 62, 6% na região sudeste, 16, 4% na região sul, 13, 3% na região nordeste, 3, 9% na região norte e 3, 8% na região centro-oeste. O diagnóstico bioquímico foi estabelecido entre os 7 meses e os 72 anos de idade, sendo a média  $19,2 \pm 15,6$  anos. 58, 9% dos pacientes são do sexo feminino e 41, 1% do sexo masculino. A média da atividade da b-glicosidase em leucócitos de pacientes com DG (557 indivíduos) foi  $1,14 \pm 0,91$  nmol/hora/mg proteína e a atividade da QT foi  $16335 \pm 17474$  nmol/h/mL de plasma. **CONCLUSÃO:** Através do método bioquímico estimou-se os índices da DG em nosso País. A divulgação e investigação em familiares aliada ao diagnóstico laboratorial, possibilita o tratamento precoce dos pacientes. (PIBIC).