

31129**ALVOS TERAPÊUTICOS HEMATOPOIÉTICOS NA DOENÇA DE GAUCHER: AVALIAÇÃO DA COORTE DE PACIENTES DO CENTRO DE REFERÊNCIA DO RIO GRANDE DO SUL**

Matheus Brunstein Camargo, Cristina Brinckmann Oliveira, Ida Vanessa Doederlein Schwartz, Filippo Pinto e Vairo, Matheus Vernet Machado Bressan Wilke

Unidade/Serviço: Serviço de Genética Médica

INTRODUÇÃO: A avaliação da eficácia do tratamento de pacientes com Doença de Gaucher (DG) tem como foco os alvos terapêuticos e o conceito de doença residual mínima, os quais levam em consideração os sistemas afetados pela doença e que são passíveis de melhora com o tratamento específico (terapia de reposição enzimática - TRE ou de redução de substrato - TRS), como os níveis de hemoglobina e plaquetas. **OBJETIVOS:** Avaliar a evolução dos níveis de hemoglobina e plaquetas dos pacientes com DG em acompanhamento no Centro de Referência em Doença de Gaucher-RS e não esplenectomizados antes do início da TRE/TRS. **MATERIAIS E MÉTODOS:** Estudo retrospectivo, longitudinal, com amostragem por conveniência. Em relação à hemoglobina, o alvo foi valor ≥ 12 g/dL em homens, e ≥ 11 em mulheres e crianças, e o tempo para que este nível seja atingido (até 2 anos de tratamento). Quanto às plaquetas, o alvo foi, para pacientes com trombocitopenia moderada, a concentração ≥ 120.000 U/ μ L após 2 anos de tratamento, ou o seu aumento em 1,5 vezes em 1 ano; para pacientes com trombocitopenia grave, considerou-se como alvo o aumento da concentração em 1,5 vezes após 1 ano de tratamento, ou em 2 vezes após 2 anos. **RESULTADOS:** Entre os 40 pacientes acompanhados pelo CRDG-RS e que estão sendo tratados, seis são esplenectomizados, dois apresentavam níveis normais de hemoglobina e plaquetas ao iniciarem tratamento, quatro possuíam tempo de tratamento inferior a um ano, e dois não iniciaram tratamento, sendo excluídos da análise. A amostra foi composta por 26 pacientes (DG tipo I = 25, tipo III = 1; sexo masculino = 14), com idade atual entre 15 e 65 anos, todos em TRE ou TRS (mediana de tempo de tratamento = 10 anos e 1 mês). Inicialmente, os pacientes receberam Imiglucerase, mas atualmente seis utilizam Alfataliglicerase, um utiliza Alfavelaglicerase e um utiliza Eliglustate. A dose de início de tratamento foi 15UI/kg/inf para 7 (30,4%) pacientes; nos demais, a dose foi ≥ 30 UI/kg/inf. Catorze pacientes apresentavam anemia ao início do tratamento: nesse grupo, todos os pacientes iniciaram TRE com dose ≥ 30 UI/kg/inf; onze (78,6%) atingiram o alvo terapêutico em uma mediana de tempo de 12 meses; entre os pacientes que não, 2 são mulheres, e todos iniciaram tratamento com doses ≥ 30 UI/kg/inf. Uma das pacientes apresenta baixa adesão ao tratamento, enquanto a outra apresenta esplenomegalia severa. Vinte e dois pacientes apresentavam trombocitopenia ao início do tratamento: quinze (68,2%) começaram o tratamento com dose ≥ 30 UI/kg/inf; nove (40,9%) atingiram o alvo em uma mediana de tempo de 12 meses (mediana de dose de início = 30UI/kg/inf); entre os pacientes que não atingiram o alvo, 9/12 (75%) utilizaram dose ≥ 30 UI/kg/inf. **CONCLUSÃO:** Nossos dados estão de acordo com a literatura. Apesar de a trombocitopenia ser mais frequente na DG que a anemia, a concentração plaquetária no sangue segue como alvo mais difícil de ser alcançado, e sua melhora, na nossa amostra, não parece ter relação direta com a dose de enzima utilizada. Projeto GGPG/HCPA número 11 – 0162.