

DOENÇA DE GAUCHER: RELATO DE CASO.

Introdução: A doença de Gaucher é considerada um erro inato do metabolismo que resulta de uma mutação rara, de padrão autossômico recessivo, do gene que codifica a enzima beta-glicosidase, impedindo a correta degradação do glicolípido glico-cerebrosídeo, que, em excesso, passa a se acumular no interior de macrófagos do sistema reticuloendotelial. Este depósito inadequado se acumula em macrófagos e mastócitos de órgãos como baço, fígado, medula óssea e pulmão, o que caracteriza os sinais e sintomas da doença. **Objetivo:** relatar um caso de Doença de Gaucher e seus desafios diagnósticos. **Método:** relato de caso através da análise de prontuário médico. **Relato de caso:** YEMG, 21 anos, masculino, natural e procedente do Rio de Janeiro, procurou atendimento em nosso serviço devido dor abdominal em pontada, na região de hipogástrio, iniciada há cerca de 2 semanas com piora progressiva, associado a febre desde então e perda ponderal de aproximadamente 5kg no período. Refere também dor em região inguinal bilateral, com aumento de linfonodos locais. Durante internação, paciente manteve-se em bom estado geral, lucido, orientado em tempo e espaço e ao exame físico, afebril, com aumento de linfonodos inguinais, maior a direita, dolorosos a palpação. Realizados exames complementares, com aumento de provas inflamatórias, testes sorológicos virais negativos e demais exames normais. Exames de imagem evidenciaram hepatoesplenomegalia, com índice esplênico de 1200 à tomografia computadorizada de abdome, e linfonodos proeminentes numéricos inguinais bilaterais. Procedida biópsia de linfonodo inguinal a direita, com resultado sugestivo de hiperplasia linfoide reacional. Seguiu-se então investigação com mielograma, com medula óssea normocelular para a idade e presença de macrófagos com inclusões citoplasmáticas, sugestivas de doença de Gaucher. Para confirmação diagnóstica, solicitou-se a dosagem de beta-glicosidase, a qual estava reduzida (2,00 nmol/h/mg proteína), confirmando a doença de Gaucher. Paciente retornou ao Estado de origem para tratamento. **Conclusões:** A Doença de Gaucher é uma doença subdiagnosticada, apresentando baixa incidência, que varia entre 0,4 e 5,8/100.000 habitantes, sintomatologia inespecífica e, portanto, pouco lembrada nos diagnósticos diferenciais de hepatoesplenomegalia, linfonodomegalia e pancitopenia. A suspeita clínica é de grande valia pois o diagnóstico tardio atrasa o tratamento e gera prejuízo funcional e impacto negativo sobre qualidade de vida.