

Doença de Gaucher, um erro inato do metabolismo, trajetória desde o diagnóstico até o convívio atual com a doença: um relato pessoal

Lucas Vinicius Gomes Silva

Graduando de medicina da Universidade Federal do Ceará,
portador da Doença de Gaucher.

Resumo:

O presente trabalho constitui uma narrativa baseada nas experiências do autor, graduando de Medicina da Universidade Federal do Ceará (UFC), referente a sua trajetória desde os 8 anos de idade, quando foi diagnosticado com um erro inato do metabolismo, a doença de Gaucher tipo I, até a atualidade. Visando-se no relato pessoal, a caracterização de como é conviver com a patologia, suas limitações, sintomáticas e o processo psicológico de aceitação de ser portador de uma doença rara, sem cura, e de tratamento contínuo.

Palavras-chave: Doença de Gaucher. Experiências. Limitações.

Abstract:

The present work is a narrative based on the author's experiences, studying medicine at the Federal University of Ceará (UFC), where he refers to his trajectory since he was 8 years old, when he was diagnosed with an inborn error of metabolism, the disease of Gaucher type I, to the present day. Aiming at the personal report, the characterization of what it is like to live with the pathology, its limitations, symptoms and the psychological process of acceptance of being a carrier of a rare disease, with no cure, and continuous treatment and the Brazilian legislation for patients with diseases rare.

Keywords: Gaucher disease. Experiences. Limitations.

As memórias de uma criança, que desde os 8 anos de idade viveu e conheceu a dinâmica e o funcionamento de um hospital, sem dúvidas é rica em informações e quando acrescentada aos fatores que a circundam, a mesma toma uma proporção na vida e história do indivíduo sem precedentes. Nascido e criado no interior do Rio Grande do Norte em uma cidade chamada Martins, não seria diferente o conceito e a dificuldade em estar constantemente doente, refletidos na dificuldade médica de se entender e pesquisar novas patologias, naquela localidade. Uma criança com bom estado físico-psicológico desempenha seu protagonismo desde cedo, realizando atividades cotidianas de uma criança normal, seja pulando, correndo, brincando, algo fora da realidade de um menino de barriga grande e de pernas finas, sempre com a aparência anêmica e um cansaço extremo, algo sem explicação à época, assim resume-se minha infância.

Em meados de junho de 2008, as sintomáticas se apresentavam como maior continuidade e agravando-se ainda mais, ocasionando desmaios súbitos (síncope) caracterizada por uma redução rápida do fluxo sanguíneo cerebral e podendo ter causas variadas ^[1]. Salientando que o desmaio levou-me a procurar o serviço hospitalar da minha cidade, que na referida data, encontrava-se uma médica plantonista recém chegada na cidade, a médica em questão fez algo que eu não entendia e que nunca tinha recebido, ela tocou minha barriga, a mim causou tamanha estranheza, pois seria a primeira vez que o médico tocava minha barriga, que em termo médico seria o ato de palpação, que é um exame feito com os dedos e com a mão inteira a fim de explorar clinicamente os órgãos e determinar certas características, como temperatura resistência, tamanho ^[2]. Ao exame percebeu-se um significativo aumento do fígado e do baço, a conduta foi a solicitação de uma ultrassonografia de abdome total para confirmação do aumento dos órgãos citados anteriormente. Para a realização do exame desloquei-me juntamente com familiares para a capital para a realização do exame de imagem a qual não era realizado em minha cidade natal, depois da realização da ultrassonografia confirmou um quadro grave de hepatoesplenomegalia que é o aumento de tamanho significativo do baço e do fígado. No dia da ultrassonografia iniciou-se minha busca para um diagnóstico, tentando entender qual doença causava aquelas sintomáticas. Ao deparar-me com tamanha incerteza eu e minha mãe deslocamos até a capital do RN, a cidade de Natal em busca de um melhor acompanhamento investigativo de qual seria a doença que acometia-me, a partir desse momento foi uma luta intensa de tentar descobrir qual era a patologia que causava tamanha sintomática, onde as hipóteses diagnósticas proferidas por especialistas atenuavam-se de leucemia por caracterização dos números baixos de plaquetas

ao exame, a doença de Calazar por causa aumento significativo do baço e fígado, o qual confunde-se com a sintomática apresentada.

Foram oito meses de muitos exames, consultas, internações, pois o quadro de hepatomegalia, anemia, está se agravando a cada dia. Diante, que no decorrer da luta para um diagnóstico definitivo, o departamento de genética da UFRN entrou “em campo” na investigação do meu quadro clínico, em que foi solicitado um exame anatomo-patológico para investigação de uma doença chamada Gaucher, uma doença pouco conhecida, porém, com sintomáticas e sinais bem parecidos ao apresentado no meu quadro clínico. Ao submeter-me ao exame, a surpresa ao resultado, com a descrição de “os aspectos histológicos são compatíveis com a doença de Gaucher”, onde o diagnóstico foi confirmado através de atividade da Beta-glicosidase em leucócitos; 1,9 (VR 10-45) e Quitotrisidase; 22.162 (VR 8,8 -132). US de abdome 2007; Hepatoesplenomegalia e Vesícula biliar com parede espessada. Anatomopatológico de biópsia hepática: Os cortes histológicos revelam tecido hepático apresentando espaços porta exibindo leve infiltração inflamatória mononuclear sem acesso a placa limitante e ausência de deposição de colágeno periportal. Os hepatócitos encontram-se arranjados em traves únicas com citoplasma e núcleo de aspecto habitual. Os espaços sinusoidais encontram-se dilatados por células de Kupffer hiperplasiadas e preenchidas por material eosinofílico claro fibrilar. A histotécnica do PAS revela material fibrilar claro no interior das células supracitadas e resistentes à diástase. As colorações do Tricrômico de Masson, Perl's e reticulina não evidenciam alterações, onde os aspectos histológicos são compatíveis com a doença de Gaucher, que diante do achado começou uma nova batalha, acesso ao tratamento caro e de uma fórmula farmacêutica importada, disponível apenas nas farmácias de alto custo, que ao solicitar acesso ao medicamento, foram longos 60 dias, até conseguir tomar a primeira dose do fármaco utilizado em pacientes com diagnóstico de Gaucher, o medicamento com nome de imiglucerase, onde o tratamento consiste na Terapia de reposição enzimática com Imiglucerase, endovenoso, na dose de 60UI/kg/dose a cada 15 dias, que impede a progressão da doença e melhora, substancialmente, as manifestações já instaladas, com reversão do quadro clínico e laboratorial ^[3].

A partir da administração do medicamento, minha vida mudou, em aspectos físicos-clínicos e psicológicos, pois a medicação causa um bom prognóstico ao uso contínuo do medicamento, a doença é caracterizada como uma deficiência física e genética por apresentar um erro inato

do metabolismo do grupo de doenças lisossômicas de depósito, de herança autossômica recessiva é causada pela deficiência de beta-glicosidase ácida ou beta-glicocerebrosidase, que leva ao acúmulo de glicolípídios nos macrófagos, principalmente, no baço, fígado, medula óssea e pulmão. A forma não neuropática, a do tipo I, afeta crianças e adultos que podem apresentar graus variáveis de hepatoesplenomegalia, pancitopenia e lesões ósseas progressivas. Após início de infusões senti melhora da fraqueza muscular, das crises de dor óssea e de sangramentos, inclusive com melhora do quadro intestinal. Entretanto vale ressaltar que na ausência do tratamento, ocorre progressão de infiltração medular, fraturas ósseas, e extrema ausência de cálcios nos ossos causando fraqueza e hepatoesplenomegalia, com progressiva anemia e plaquetopenia, ocasionando risco de sangramentos. Devido ao aumento de volume esplênico, há risco de rotura em casos de trauma leve, e por conta do infiltrado em medula óssea, osteopenia progressiva, com risco de fraturas patológicas. ^[4]

AGRADECIMENTOS

Agradeço primeiramente à Deus pelo dom da vida, por ter me dado saúde, sabedoria e força para superar todas as dificuldades encontradas ao longo da minha doença. Aos meus familiares, em especial minha avó materna Rita de Nero e minha mãe Liduina, por nunca ter desistido de buscar explicações/diagnóstico da minha doença e conseqüentemente o tratamento, e pôr fim aos colegas da área da psicologia, medicina e direito que ajudaram na concretização desse trabalho.

Referências

- 1.Síncope: Desmaio Súbito [Internet]. PUBMED: Shamaí A. Grossman / Madhu Badireddy 2; 2020 Sep 10 [cited 2021 Jun 4]. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28723035/>.
- 2.MELLO SILVA. Palpação: Palpação na Barriga [Internet]. PUBMED; 2018 Feb 02 [cited 2021 Jun 4]. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21019578/>.

3. Martins AM et al. Tratamento da doença de Gaucher: um consenso brasileiro/Gaucher disease treatment: a brazilian consensus. Rev. bras. hematol. Hemoter, v.25, n.2, p.89- 95, 2003.

4. MENDONÇA, Vinicius França de; PAULA, Maria Tereza Machado de; FERNANDES, César e BOASQUEVISQUE, Edson Mendes. Manifestações esqueléticas da doença de Gaucher. Radiol Bras, v.34, n.3, p. 151-154, 2001.

Autor Principal:

1º Nome: Lucas Vinicius Gomes Silva

E-mail: lucasmedicinaufc@gmail.com

Instituição: Universidade Federal do Ceará -UFC

Curso: Medicina

<http://lattes.cnpq.br/7419339004972246>

Co-autores:

2º Nome: Rafaela Natalina Costa Silva

e-mail: rafaelacostasilva19@gmail.com

Instituição: Faculdade Evolução Alto Oeste Potiguar - FACEP

Curso: Psicologia

3º Nome: Júlia Maia Freire da Silva

e-mail: julhinha998@gmail.com

Instituição: Faculdade Evolução Alto Oeste Potiguar- FACEP

Curso: Psicologia

4º Nome: Lilian Tamires Nunes Rêgo

e-mail: lilianpsiico@gmail.com

Instituição: Faculdade do Alto Oeste Potiguar – FACEP

Curso: Psicologia

<http://lattes.cnpq.br/1321285594895431>

5º Nome: Fabrício Linhares Martins

E-mail: fabriciolinharesbetel@gmail.com

Instituição: Faculdade Alto Oeste Potiguar- FACEP

Curso: Psicologia

6º Nome: Maria Laura Nunes Maia

e-mail: mlnmaia1@hotmail.com

Instituição: Universidade Potiguar- UNP

Curso: Medicina

7º Nome: Sabino de Oliveira neto

E-mail: sabinooliveiran@gmail.com

Instituição: Faculdade Alto Oeste Potiguar- FACEP

Curso: Psicologia

8º Nome: Leonardo Néris de Souza

E-mail: leonardoemprestimo@hotmail.com

Instituição: Universidade Potiguar – UNP

Graduado: Bacharel em Administração

9º Nome: Danilo de Macedo Costa

E-mail: macedo-barbosa@hotmail.com

Instituição: Universidad de Aquino Bolivia - UDABOL

Curso: Medicina

