**Doença de Gaucher: Alterações Hematológicas**

Karoline Rossi1\*; Ketle Figueiredo Gonçalves¹; Murilo da Silva Linhares¹; Paola Regina Rôlo de Almeida1; Vitor Bidu de Souza1; Amanda Alves Fecury2

1Universidade Federal do Amapá, Curso de Medicina – Macapá – AP

2Universidade Federal do Amapá, Pró-Reitora de Pesquisa e Pós-Graduação – PROPESPG – Macapá – AP

\*Autora correspondente: [karoline.rossi1@outlook.com](mailto:karoline.rossi1@outlook.com)

**Introdução:** A Doença de Gaucher (DG), foi descrita em 1882, sendo a primeira doença de armazenamento lisossomal a ser caracterizada. Compreende o erro do metabolismo com a maior frequência em relação as demais doenças de depósito lisossômico. Trata-se de uma deficiência hereditária da enzima lisossomal glucocerebrosidase, assim fazendo com que ocorra o acúmulo de glicolipídios nas células de Gaucher, as quais estão presentes principalmente no fígado, baço, linfonodos e medula óssea. A patologia foi classificada em: tipo 1 ou não neuropático, que compreende 99% dos casos; o tipo 2 ou forma neuropática aguda com elevado dano neurológico e o tipo 3 ou neuropático subagudo com a evolução mais lenta. **Objetivos:** Apresentar quais são as alterações hematológicas em pacientes diagnosticados com a Doença de Gaucher. **Métodos:** Trata-se de uma revisão de literatura, realizada com a pesquisa de informações nas bases de dados: Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e Scientific Eletronic Library (SciELO), com as palavras-chave “*Doença de Gaucherte*”. Na plataforma BVS foram usados os seguintes filtros, Assunto principal: Doença de Gaucher; Tipo de estudo: guia de prática clínica e revisão sistemática; Idioma: inglês, espanhol e português, limitados no período dos últimos 5 anos, já na plataforma SciELO, não houveram filtros selecionados, devido a pequena quantidade de artigos apresentados inicialmente. Foram encontrados 20 e 24 artigos, respectivamente. Como critério de inclusão, foram considerados os artigos que traziam informações sobre as alterações hematológicas da patologia, assim sendo selecionados 13 referências bibliográficas como mais relevantes para a elaboração deste estudo. **Resultados:** 100% dos artigos selecionados relataram que a Doença de Gaucher ocasiona alterações hematológicas, dentre as quais especificaram a presença de anemia como a principal, e que se deve ao sequestro esplênico e a infiltração da medula espinhal pelas células de Gaucher. Cerca de 76,9% das produções cientificas correlacionaram a trombocitopenia com a doença em questão. A presença de leucopenia foi informada por 23,07% dos textos, além disso, 15,38% dos trabalhos especificaram como outra modificação a plaquetopenia. Ademais, 7,6% dos artigos elucidaram a neutropenia, outros 7,6% a pancitopenia, 7,6% a deficiência do fator de coagulação, o que pode contribuir para uma maior facilidade de sangramentos, e ainda outros 7,6% as neoplasias hematológicas. **Conclusão:** As principais alterações hematológicas relacionadas com a Doença de Gaucher são, a anemia, trombocitopenia e leucopenia, as quais se devem ao sequestro esplênico e alterações na medula espinhal, assim podendo levar a graves consequências como, cânceres hematológicos, que são classificados como emergências medicas e se não tratados rapidamente e adequadamente levam facilmente ao óbito.

**Palavras-chave:** Diagnóstico; Doença de Gaucher; Erros Inatos do Metabolismo.

**REFERÊNCIAS**

Ferreira, CS. *et al*. Doença de Gaucher - uma desordem subdiagnosticada. Rev. paul. pediatr. 2011; v.29(1): p. 122-125.

Ferreira, JS. *et al*. Estudo da doença de Gaucher em Santa Catarina. Rev. Bras. Hematol. Hemoter. 2008; v. 30(1): p. 5-11.

Breigeiron, MK. Sinais e sintomas da doença de Gaucher: diagnósticos de enfermagem prioritários. Rev. Bras. Enferm. 2018; v. 71(1): p.113-120.