

P 1842**Prevalência de níveis reduzidos de vitamina B12 e de níveis elevados de homocisteína em pacientes com Doença de Gaucher**

Luciana R. Rizzon; Suelen Porto Basgalupp; Marina Siebert; Filippo Vairo; Ida Vanessa Doederlein Schwartz - HCPA

INTRODUÇÃO: A doença de Gaucher (DG) é uma doença lisossômica causada pela deficiência da enzima glicocerebrosidase devido a mutações no gene GBA1. As manifestações clínicas da DG podem incluir alterações hematológicas, viscerais, ósseas e neurológicas. Estudos sugerem maior prevalência de deficiência de vitamina B12 em pacientes com DG, chegando a 40% em judeus Ashkenazi DG tipo I não tratados. A definição de deficiência de vitamina B12, que depende dos valores dos níveis vitamina B12 total, transcobalamina (forma ativa), homocisteína e ácido metilmalônico, difere na literatura. No HCPA, são disponibilizadas de forma assistencial as medidas de vitamina B12 total e de homocisteína no plasma. **OBJETIVO:** Determinar a prevalência de redução dos níveis de vitamina B12 e elevação dos níveis de homocisteína no plasma de pacientes com DG acompanhados pelo Centro de Referência do Estado do Rio Grande do Sul. **MÉTODOS:** Estudo retrospectivo baseado na revisão de prontuários. Foram incluídos pacientes que possuíam disponíveis no mínimo uma medida de vitamina B12 e uma de homocisteína. Consideraram-se níveis de vitamina B12 reduzidos aqueles inferiores a 211 pg/mL, quando usado o método de quimioluminescência, ou inferiores a 243 pg/mL, quando usado o método de eletroquimioluminescência; foram considerados níveis aumentados de homocisteína aqueles superiores a 15 umol/L. **RESULTADOS:** Foram incluídos 41 pacientes (DG tipo I=37; tipo II=1; tipo III=3), estando 39 em tratamento (Terapia de Reposição Enzimática (TRE)=37 e Terapia de Redução do Substrato=2). A mediana do tempo de tratamento foi 8,14 anos [0,39-21,5]. A mediana das doses de TRE foi 20 UI/Kg/infusão [15-60]. Constatou-se redução de vitamina B12 em 6 pacientes (14,63%) em pelo menos uma medida analisada; dois deles fizeram reposição da vitamina e tiveram seus níveis normalizados. Em relação à homocisteína, cinco pacientes (12,19%) tiveram níveis séricos elevados; desses, dois, ambos DG tipo I, mostraram níveis elevados de homocisteína e redução de vitamina B12 concomitantemente. **CONCLUSÃO:** O estudo revelou prevalência de deficiência de vitamina B12 inferior à dos pacientes Ashkenazi e, também, associação entre deficiência de vitamina B12 e aumento dos níveis de homocisteína no plasma, ressaltando a importância de se fazer análise seriada tanto da vitamina B12 como da homocisteína no acompanhamento de pacientes com DG para que se possa intervir e evitar morbidades. **Unitermos:** Doença de Gaucher; Vitamina B12; Homocisteína