

P 2056**Correlação entre eventos tromboembólicos em pacientes com Doença de Gaucher e presença das mutações F5 e F2**

Jessica Dick; Sandra Leistner-Segal; Filippo Vairo; Alicia Dorneles Dornelles; Ida Vanessa Doederlein Schwartz - HCPA

Introdução: A doença de Gaucher (DG) é uma das doenças lisossômicas mais comuns, causada por mutações no gene GBA, que codifica a enzima lisossomal glicocerebrosidase e tem prevalência estimada de 1: 57.000 nascidos vivos no mundo. Como consequência da deficiência enzimática, o glicocerebrosídeo não é degradado e acumula-se em macrófagos, especialmente no baço, fígado, medula óssea, e pulmões. Desde os anos 1990, a terapia de reposição enzimática (TRE) tem sido o tratamento de escolha para DG. Antes da TRE a esplenectomia total era utilizada para manejo da doença, porém esse procedimento predispõe a tromboembolismo venoso (TEV), como a necrose avascular da cabeça do fêmur. A presença das mutações p.Arg506Gln no gene F5 (Fator V Leiden) e c.*97G>A no gene F2 (protrombina) estão associadas a um risco aumentado a TEV. A mutação p.Arg506Gln em heterozigose está presente em 1 em cada 20 indivíduos, enquanto a mutação c.*97G>A ocorre em heterozigose em 0,8% da população brasileira caucasóide que não apresenta qualquer tipo de TEV e em 4,2% da população que apresenta algum tipo de TEV. **Objetivos:** Avaliar a relação entre as mutações p.Arg506Gln (FVL) e c.*97G>A (F2) e a presença de TEV em pacientes com DG acompanhados no Hospital de Clínicas de Porto Alegre. **Metodologia:** Foram avaliados 42 pacientes diagnosticados com DG acompanhados no Serviço de Genética Médica do HCPA que é o Centro de Referência para Tratamento e Acompanhamento de Doença de Gaucher do Estado do Rio Grande do Sul. O levantamento dos dados clínicos foi feito através de consulta de prontuário e a análise genética por PCR em Tempo Real com sondas TaqMan para diagnóstico das mutações nos genes do fator V (FVL) e da protrombina (F2). **Resultados:** Cinco (11,9%) pacientes com DG eram heterozigotos para a mutação p.Arg506Gln, gerando uma frequência alélica de 5,95 % e um paciente (2,38%) era heterozigoto para a mutação c.G20210A, com frequência alélica de 1,19%. Identificamos 5 pacientes (11,9%) com TEV, como necrose avascular, dentre estes, um paciente era heterozigoto para FVL e outro para mutação no gene da protrombina. Dos cinco pacientes, quatro haviam sido esplenectomizados. **Conclusão:** Na amostra de pacientes com DG do Hospital de Clínicas de Porto Alegre a frequência da mutação p.Arg506Gln foi maior do que na população em geral, o que pode estar relacionado ao desenvolvimento de necrose avascular pelo paciente não esplenectomizado ou agregar risco de TEV para pacientes esplenectomizados. **Unitermos:** Gaucher; Necrose avascular; Trombofilias