



1º CONGRESSO DE
**PEDIATRIA DA
REGIÃO NORTE**
MANAUS - AM
22 A 24 DE JUNHO DE 2023

**22 A 24 DE
JUNHO DE 2023**

Centro de Convenções Manaus Plaza Shopping
Av. Djalma Batista, 2100 - Chapada, Manaus - AM



Trabalhos Científicos

Título: Doença De Andersen: Um Relato De Caso

Autores: ELBERTH HENRIQUE MIRANDA TEIXEIRA (UFAM), BRUNA GUIDO DO NASCIMENTO BARROS (UFAM), ANNA LUISA OLIVEIRA DOS SANTOS (UFAM), VINICIUS AMINADABE AZEVEDO DE SOUZA (UFAM), LUCAS BALTAR RODRIGUES (UFAM), RAYLA DELGADO CRUZ (UFAM), ALEXANDRA PEREIRA LUCENA (UFAM), MOISES SALGADO (HOSPITAL E PRONTO SOCORRO DA CRIANÇA - ZONA OESTE), VÂNIA MESQUITA GADELHA (UFAM), ADRIANA TAVORA ALBUQUERQUE TAVEIRA (UFAM)

Resumo: A doença de Andersen é um transtorno metabólico, autossômico e recessivo devido à deficiência da expressão da enzima 1 ramificadora de glicogênio, resultando no acúmulo anormal de glicogênio com ramificações externas longas. Os acometidos por essa doença têm apresentação clínica variada. O presente relato de caso descreve o atendimento ambulatorial de um paciente pediátrico com hepatomegalia admitido no ambulatório de Gastropediatria. Lactente de 26 meses, chegou ao ambulatório encaminhado com queixa de distensão abdominal associada a acolia fecal, acompanhada de dificuldade de ganho de peso há 1 ano. Inicialmente, foi avaliado por um hematologista que descartou a possibilidade de leucemia. Durante o atendimento ambulatorial, a mãe relatou discreta acolia fecal e inapetência esporádica. Além disso, o paciente apresentou desenvolvimento neuropsicomotor atrasado, não atingindo os marcos esperados para a sua faixa etária. O exame físico revelou fígado palpável a 6cm do rebordo costal e presença de circulação colateral. Os exames laboratoriais demonstraram glicose média estimada 83mg/dL, TGO 645 U/L, TGP 112 U/L, Albumina 2.87 g/dl, Colesterol Total: 218,9mg/dL, INR 1,74g/dL e o hemograma revelou anisocitose e leucocitose com linfocitose relativa e absoluta. O Painel Genético para doenças tratáveis identificou alteração do gene GBE1, chr3:81.577.999, C > T, em heterozigose, GSD4. O tratamento foi feito com abordagem multidisciplinar, acompanhamento com o geneticista e controle de manejo de suporte. Paciente encaminhado para serviço de transplante hepático pediátrico. A doença de Andersen é uma desordem metabólica rara, caracterizada por deficiência de enzimas envolvidas no metabolismo do glicogênio, o que leva ao acúmulo anormal de glicogênio nos tecidos, resultando em danos progressivos e disfunção de vários órgãos, incluindo o fígado. Nesta doença, o manejo consiste em uma abordagem multidisciplinar com o objetivo de controlar os sintomas, prevenir complicações e melhorar a qualidade de vida do paciente. Isso pode incluir a restrição dietética de certos carboidratos, o uso de medicamentos para controlar os sintomas e o acompanhamento regular com médicos especialistas. A investigação complementar inclui a solicitação de exames adicionais, como pesquisa de doenças de depósito e estudo genético. Este relato destaca a importância de se pensar em erros inatos do metabolismo e doenças de depósito nos acompanhamentos em Pediatria, em particular nas crianças que apresentam hepatomegalia e os sinais clínicos que o acompanham. A investigação com exames complementares apropriados e dirigidos é fundamental para identificar a causa base e adequar o tratamento e o diagnóstico precoce com manejo adequado para favorecer os desfechos clínicos e a qualidade de vida do paciente. Portanto, o suporte contínuo da família, o acesso a serviços de apoio e o acompanhamento médico especializado e multiprofissional regular são imprescindíveis.