

# 14º Congresso Brasileiro de Gastroenterologia Pediátrica

05 a 9 de junho de 2012  
São Paulo - SP



## Trabalhos Científicos

**Título:** Glicogenose Tipo I - Estudo De Caso

**Autores:** BELEZA SV, APOLIANO VR, NEVES RHFD, RABELO CM, , , , , ,

**Resumo:** INTRODUÇÃO As doenças de armazenamento de glicogênio, decorrem de erro metabólico hereditário que resulta em anormalidade da concentração e/ou estrutura do mesmo em qualquer tecido do organismo. A glicogenose tipo I, protótipo do grupo, é marcada por distúrbios hepáticos e hipoglicemia, resultantes da deficiência da enzima glicose-6-fosfatase. Como os pacientes não são capazes de liberar a glicose do fígado, pequenos períodos de jejum podem desencadear os sintomas. DESCRIÇÃO DO CASO Criança de 1 ano e 3 meses com hepatomegalia associada a quadro de convulsões com início nas primeiras semanas de vida, fadiga aos pequenos esforços e cianose ao choro. Em uso de fenobarbital e carbamazepina, porém sem controle dos quadros convulsivos. Apresentava ultrassonografia abdominal com hepatomegalia e função hepática alterada. Durante o internamento, percebeu-se que as crises convulsivas só ocorriam após período de jejum prolongado para exames, e nessas ocasiões detectou-se a presença de hipoglicemia nesses episódios. Após suspeita de glicogenose tipo I, foi introduzido amido de milho cru na dieta a cada 2 a 3 horas, sendo retiradas lactose, sacarose e frutose, quando a paciente apresentou resolução dos quadros de hipoglicemia e convulsões. Foi solicitada biópsia hepática confirmando o diagnóstico. COMENTÁRIOS Uma vez que o tratamento adequado pode alterar significativamente o quadro clínico e melhorar de forma dramática o prognóstico dos pacientes com glicogenose tipo I, seu diagnóstico deve ser suspeitado rapidamente em lactentes com associação de hepatomegalia e convulsões, visto que se realizado de forma precoce poderão ser evitados retardo estatural e diversos distúrbios metabólicos e outras enfermidades.