15º CONGRESSO BRASILEIRO DE
Gastroenterologia Pediátrica
19º CONGRESSO LATINO AMERICANO E
10º CONGRESSO IBERO AMERICANO DE
GASTROENTEROLOGIA, HEPATOLOGIA E NUTRIÇÃO
Centro de Convenções de Natal . RN . Brasil
26 a 29 de março de 2014

Trabalhos Científicos

Título: Glicogenose E Nefrolitíase

Autores: GIULIANA CLAIREFONT DOS SANTOS MAIA; ADRIANA DE TOMMASO; GABRIEL HESSEL; FERNANDA MACEDO PAULINO; LILIANE CURI PRATES; LILIAN LI; CECILIA AMELIA FAZZIO ESCANHOELA

Resumo: INTRODUÇÃO: As glicogenoses compreendem grupo de doenças causadas por anormalidades de enzimas que regulam a síntese ou degradação de glicogênio. São descritos 11 tipos sendo os de acometimento, predominantemente, hepático os tipos I, III, VI e IX. A hipoglicemia e suas consequencias metabólicas representam o principal problema dos pacientes com glicogenose tipo 1, caracterizada pela deficiência de glicose-6-fosfatase, enzima-chave no metabolismo do glicogênio. As manifestações clínicas aparecem com poucas semanas de vida e são caracterizadas por hepatomegalia, hipoglicemia, déficit de crescimento e facies característica. As complicações descritas são: acometimento renal, dislipidemias, adenomas hepáticos, entre outras. O objetivo desse relato é descrever um caso de glicogenose onde o diagnóstico de nefrolitíase foi precoce e ocorreu antes do diagnóstico da glicogenose. DESCRIÇÃO DO CASO: MAO, 2a10m. Nasceu a termo com 3500g, 1º. filho de casal jovem e consanguíneo. No 3º dia de vida apresentou convulsão por hipoglicemia. Com 2 meses internou por quadro de bronquiolite. Com 3 meses internou em UTI com quadro de insuficiência respiratória evoluindo com acidose metabólica e elevação das enzimas hepáticas. Com 4 meses nova internação por desidratação, hipoglicemia, acidose metabólica e nefrolitíase bilateral. Com 6 meses internou em nosso serviço para investigação, realizado biópsia hepática com o diagnóstico de glicogenose. Exames com 6m: AST= 62U/L, ALT= 85 U/L, Glicose = 34mg/dL, lactato= 8,9, colesterol total= 242mg/dL, triglicerídeos = 1518mg/dL, ácido úrico= 6,5mg/dL, calciúria = 32,92. Introduzido amido cru e fórmula sem lactose e, para a nefrolitíase fez uso de alopurinol e furosemida. DISCUSSÃO: Complicações renais têm sido relacionadas com glicogenose tipo I incluindo nefrolitíase, glomeruloesclerose focal e segmentar, amiloidose renal e síndrome de Fanconi. A nefrolitíase é a mais frequente e tem sido relacionada à hiperuricemia, hipercalciúria, hipocitratúria e hiperoxalúria. CONCLUSÃO: Esse caso ilustra uma complicação da glicogenose que se apresentou precocemente e o desafio do tratamento.