



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:** Relato De Caso Glicogenose Tipo Ib Crohn-like

**Autores:** HADIEH BACHA; HELIDA FRANCO; JANY NOGUEIRA; LUCIENE MIRANDA;  
MARIANA DEBONI; YU KAR KODA

**Resumo:** Introdução: A glicogenose tipo I doença autossômica recessiva caracterizada por deficiência do complexo da glicose- 6-fosfatase, e consequente formação de glicose. Compreende essencialmente dois subtipos: glicogenose tipo Ia e a glicogenose tipo Ib (GSD Ib). Na GSD Ib há deficiência na translocação da glucose-6 -fosfato, com diminuição da absorção de glicose -6-fosfato, interferindo com a atividade da mesma. Há aumento de glicogênio, hepatomegalia, hipoglicemia, acidose láctica, atraso no crescimento, hiperlipidemia, hiperuricemia, sangramento, doença renal, neutropenia e/ou disfunção de neutrófilos e infecções recorrentes. Caso: W.A.C., PN: 4080g E= 51cm, pais não consanguíneos. Aos 8 meses de vida iniciou acompanhamento na unidade de Hepatologia desta instituição, devido a hipoglicemia e hepatomegalia. Durante a investigação feito o diagnóstico de glicogenose Ib. Iniciou dieta sem lactose, sacarose, sorbitol e frutose. Encaminhado a unidade de Gastroenterologia com 4anos e 3meses, por úlceras orais e diarreia crônica. A queixa era diarreia desde os 3 meses de vida, associada a dor abdominal. Os quadros de diarreia (4-5x/dia, sem sangue ou muco) eram acompanhados por vômitos e febre. Ao exame físico, fâscies de boneca, pterígio em olho E e fístulas perianais. Exames complementares: Glicemia 62 mg/Dl; GGT 70U/L. Colonoscopia: ileíte crônica, colite crônica em atividade em cólons ascendente e descendente, retite ativa, e em todos os cortes foram observados linfangiectasia, sugestivo de Doença de Crohn. Estabelecido diagnóstico de Glicogenose tipo Ib Crohn-like e iniciado tratamento com fator de estimulação de colônia de granulócitos. Apresentou melhora dos sintomas, após 1 mês de tratamento. Discussão: Atualmente com 16 anos, realiza dieta e recebe granulokine, evoluiu assintomático desde a instituição do tratamento. Conclusão: As principais complicações são adenomas hepáticos, hepatocarcinoma, insuficiência renal, gota, osteoporose e disfunção plaquetária. O tratamento visa evitar as alterações metabólicas, atenuar o atraso de crescimento e a deterioração da função renal.