



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:** Hepatoesplenomegalia E Retardo Do Desenvolvimento Neuropsicomotor Em Lactente: Relato De Um Caso.

**Autores:** RACHEL FROTA AGUIAR GADELHA; SISSI CLÁUDIO MOTA; MARIA CLARA AIRES DE SOUZA; ANA RAQUEL VILAR QUEIROZ DOS SANTOS; PRISCILLA LEITE CAMPELO; DENISE MARIA RAMOS DE AMORIM ALBUQUERQUE

**Resumo:** Introdução: A hepatoesplenomegalia em crianças é comum, apresentando-se, geralmente, discreta, auto-limitada, reacional a infecções. Quando significativa e com maior duração, remete a causa por TORCHS, erro inato do metabolismo, patologia hepática, dentre outras. A glicogenose hepática é uma doença decorrente de erro metabólico hereditário que se dá pela ausência ou deficiência enzimática na síntese ou degradação do glicogênio, resultando em alteração na concentração ou na estrutura do glicogênio em diversos tecidos do organismo. Descrição do caso: V.G.F.S., 1ano, quadro de acúmulo de gases desde o nascimento e distensão abdominal progressiva há seis meses, sem febre. Fezes de frequência e consistência normais. Ao exame físico, hepatomegalia à 10 cm do RCD, esplenomegalia à 7 cm do RCE e atraso no DNPM. Exames laboratoriais evidenciaram anemia microcítica, aumento em vinte vezes das transaminases, fosfatase alcalina e gama-GT elevadas em três vezes, leucocitose, TORCHS não reagentes, PCR e proteínas normais, triglicerídeos e colesterol total elevados. Foi coletada triagem para pesquisa de erro inato. Discussão: Com base no quadro clínico e laboratorial, levanta-se a hipótese diagnóstica de glicogenose hepática compatível com a ocorrência de hepatomegalia, hiperlipidemia e atraso do DNPM. A determinação dos componentes séricos envolvidos na patologia assume papel indispensável, embora a sua associação com a clínica não produza sensibilidade alta. A biópsia hepática contribui para a confirmação diagnóstica, ainda que a sintomatologia e a evolução sejam pilares fundamentais. Conclusão: A glicogenose hepática baseia seu tratamento no controle dos níveis de glicemia com medidas não-farmacológicas/nutricionais e na correção de problemas secundários a doença. Transplante hepático é indicado apenas para os pacientes com insuficiência. É imprescindível o seguimento da investigação diagnóstica desse caso para evitar maiores danos hepáticos e orgânicos.