



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:** Associação Entre Glicogenose Tipo 1b E Colite Ulcerativa: Um Relato De Caso Em Pediatria

**Autores:** GEORGIA LIMA DE PAULA; VERA LUCIA SDEPANIAN

**Resumo:** INTRODUÇÃO: A glicogenose tipo 1 tem herança autossômica recessiva e corresponde a uma deficiência na translocase de glicose 6-fosfato no fígado, acarretando prejuízos à glicogenólise e à gliconeogênese, com consequente aumento no depósito hepático de glicogênio e hepatomegalia, além de hipoglicemia, acidose láctica, atraso de crescimento, dislipidemia e doença renal. No subtipo 1b, geralmente há neutropenia e/ou disfunção de neutrófilos, resultando em infecções/inflamações recorrentes. A colite ulcerativa é uma doença inflamatória crônica, caracterizada por inflamação difusa e contínua da mucosa intestinal, limitada ao cólon e reto. Acomete igualmente ambos os sexos. Etiologia permanece desconhecida, sendo implicados fatores genéticos e ambientais. Seus principais sintomas são diarreia, sangue nas fezes e dor abdominal. DESCRIÇÃO DO CASO: Paciente do sexo masculino, com o diagnóstico de glicogenose tipo 1b aos seis meses de idade. Aos 8 anos, iniciou quadro de diarreia crônica, realizando investigação, a qual foi compatível com o diagnóstico de colite ulcerativa. A colonoscopia apresentava mucosa de reto edemaciada, com perda de transparência e focos de enantema intenso, além de erosões planas em sigmoide e cólon descendente. Iniciou, então, tratamento com mesalazina, com bom controle clínico, laboratorial, endoscópico e histológico desde então, já evoluindo com diminuição das doses da referida medicação. DISCUSSÃO: Embora sejam doenças raras, existe uma forte associação entre glicogenose tipo 1b e doença inflamatória intestinal, independente da gravidade dos sintomas gastrointestinais. Achados sugerem que as infecções entéricas decorrentes da deficiência ou da disfunção de neutrófilos podem contribuir com o desenvolvimento da doença intestinal. No caso do nosso paciente, houve bom controle com uso da mesalazina. Diferentes abordagens podem ser necessárias, de acordo com a gravidade do quadro. CONCLUSÃO: É importante aumentar o índice de suspeição para doença inflamatória intestinal quando se avaliam os portadores de glicogenose tipo 1b com sintomas gastrointestinais.