



Trabalhos Científicos

Título: Doença De Armazenamento Do Glicogênio Tipo 3 (Gsd3): Um Relato De Caso.

Autores: AMANDA CORDEIRO CAMATA; MARIA LUIZA ALMEIDA DE PAULA; ANA CLÁUDIA RAMOS DONATELLI; HECTOR YURI CONTI WANDERLEY

Resumo: Introdução: A GSD3 é uma doença de armazenamento de glicogênio caracterizada por hepatopatia e alterações musculares, em certos casos secundários a uma deficiência da enzima desramificadora de glicogênio. A prevalência é de aproximadamente 1/100.000. O quadro clínico pode cursar com hepatomegalia, atraso pondero-estatural, fraqueza muscular progressiva, miocardiopatia hipertrófica e pontualmente convulsões associadas à hipoglicemia. Descrição de caso clínico: E.H.A., 3 anos, internado para investigação de hepatomegalia identificada aos 10 meses de vida, história de vômitos desde os 2 meses e vários episódios de hipoglicemias. Com biópsia hepática prévia sugerindo doença lisossômica de depósito. Exames laboratoriais mostravam elevações de TGO, TGP, gama-GT, colesterol total e triglicerídeos. Geneticista solicitou exames, que resultou em glicogênio eritrocitário aumentado e teste molecular com duas mutações em heterozigose, c.16>T (p.Gln6*) e c.3444C>A (p.Tyr1148*) no gene AGL. Iniciado tratamento com dieta hiperproteica (3g/kg/dia) para estimular a gliconeogênese e preservação de musculatura esquelética e cardíaca, associada a três doses diárias de amido cru (1g/kg/dose) para controle glicêmico, com melhora do quadro geral. Discussão A doença é causada por mutações no gene AGL (1p21), levando a uma deficiência na GDE que se associa à glicogênio fosforilase para catabolizar o glicogênio. A deficiência pode ocorrer no fígado e no músculo (GSD 3a) ou apenas no fígado (GSD 3b). A transmissão é autossômica recessiva. O diagnóstico é baseado na evidência da deficiência enzimática em leucócitos frescos, fibroblastos, numa biópsia de fígado ou de músculo ou por meio de teste molecular como no caso relatado, visto que é um método menos invasivo do que uma biópsia muscular. Conclusão O tratamento é baseado numa dieta hiperproteica para estimular a gliconeogênese, refeições frequentes, e suplemento de amido cru para manter normoglicemia. O controle clínico e laboratorial deve ser freqüente monitorando crescimento, peso, provas de função hepática, cardíaca e muscular. Raramente, os doentes desenvolvem complicações como insuficiência hepática ou carcinoma hepatocelular.