



Trabalhos Científicos

Título: Deficiência Da Glicosilação 1K - Relato De Caso

Autores: THAÍS TRISTÃO SOUSA SANTOS; PAULA SACHETIM MARÇAL RIGO; JULIA ALMEIDA FERREIRA; LARISSA MACIEL BAPTISTA; IRENE KAZUE MIURA; RENATA PEREIRA SUSTOVICH PUGLIESE; VERA LUCIA BAGGIO DANESI; GILDA PORTA

Resumo: INTRODUÇÃO A deficiência congênita da Glicosilação tipo 1k (CDG-1k) é uma doença geneticamente determinada, de herança autossômica recessiva e caracterizada por déficit de crescimento, muitas vezes intrauterino, e graus variáveis de comprometimento hepático, neurológico e distúrbios. DESCRIÇÃO DO CASO D.M.C., RNPT tardio, PIG, peso de nascimento 1.210g, CIUR grave, nasceu de parto cesáreo por sofrimento fetal. Internado em UTIN durante 67 dias, por desconforto respiratório precoce, icterícia, sepse, hemorragia intracraniana e distúrbios – fácies sindrômica, hipoplasia falanges distais, assimetria de membros. Evoluiu com déficit ponderoestatural, atraso DNPM, desnutrição crônica, distúrbio de deglutição e DRGE grave. Com 1 ano e 6 meses realizou gastrostomia e videocardiotomia tipo Nissen. No PO evoluiu com distúrbio hidroeletrólítico grave, complicações cirúrgicas, hepatoesplenomegalia, hipertensão portal associada a ascite volumosa refratária com repercussão hemodinâmica. Realizada biópsia hepática: esteatose hepática associada a fibrose portal. Piora clínica com quadro de acidose metabólica, choque séptico, hipervolemia e uremia sendo submetido a hemodiálise. Evoluiu com instabilidade hemodinâmica, PCR e óbito. Aventada hipótese diagnóstica de Erro Inato do Metabolismo. Exames para tirosinemia, doença de Gaucher, mucopolissacaridoses, acidemias orgânicas e doença peroximal negativos. Exoma: CDG-1K. DISCUSSÃO A análise genômica por sequenciamento de exoma foi realizada para o diagnóstico de EIM devido ao quadro de acidose metabólica, esteatose hepática e elevação de amônia. Foram identificadas duas variantes no gene ALG1, compatível com diagnóstico de CDG-1K. Não há até o momento descrição dessas duas variantes em CDG-1K na literatura. CONCLUSÃO A literatura é escassa acerca das manifestações clínicas e evolução da CDG-1K, já que existem menos de 20 casos identificados na literatura e a ampla variação do quadro clínico dificulta a suspeita clínica. O risco de recorrência para a futura prole do casal é de 25%, recomendando-se aconselhamento genético.