



17^o CONGRESSO BRASILEIRO DE GASTROENTEROLOGIA PEDIÁTRICA

Construindo pontes entre a ciência e o cuidado

PORTO DE GALINHAS - PERNAMBUCO

Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso De Paciente Com Esteatose Hepática E Alteração De Enzimas Hepáticas Secundárias À Deficiência Congênita De Glicosilação.

Autores: Laís Machado Rodrigues 1, Maria Fernanda Mendonça Brito dos Santos 1, Marianne Valença Andrade Borba de Araújo 1, Ana Cecília Menezes de Siqueira 1, Andréa de Melo Santos 1, Lígia Patrícia de Carvalho Batista Éboli 1

Resumo: Objetivo(s) Relatar um caso de síndrome de Deficiência Congênita de Glicosilação (CDG) em paciente com desvio fenotípico, alteração de enzimas hepáticas e aumento da ecogenicidade hepática em ultrassonografia (USG). Método Os dados foram coletados a partir de consultas clínicas em centro terciário da cidade de Recife e pela pesquisa em prontuário no período de dezembro de 2017 a maio de 2018. Termo de consentimento foi assinado pelo responsável. Resultados M.B.M.C, masculino, foi levado ao nosso serviço pela genitora aos 7 meses de idade por alterações de enzimas hepáticas (TGO: 418; TGP: 438; FA: 615) e USG evidenciando esteatose hepática. Apresentava ainda quadro de hipotireoidismo e atraso do desenvolvimento neuropsicomotor. Ao exame físico evidenciados hepatomegalia elástica e indolor (4,5 cm abaixo do RCD), hipotonia global, mamilos invertidos, implantação baixa de orelha, mãos e pés grandes além de fontanela anterior ampla. RNM encefálica mostrava redução volumétrica no tronco cerebral e, principalmente, no cerebelo. Diante dos achados clínicos, laboratoriais e de imagem foi levantada hipótese de Defeito Congênito de Glicosilação sendo solicitado exame de isofocalização de transferrina com resultado alterado confirmando hipótese diagnóstica. conclusão(ões) A Deficiência Congênita de Glicosilação (CDG) é uma doença genética de caráter autossômico, recessiva ou ligada ao X responsável por erros inatos da síntese de glicoproteínas. Há uma ampla faixa na idade de início dos CDGs, embora ocorra com maior frequência na primeira infância. Possui uma frequência estimada entre 1/50.000 a 1/100.000. O sintoma mais comum da CDG é o atraso psicomotor, mas anomalias ósseas, mamilos invertidos e fibrose hepática também podem ser evidenciados.