

Trabalhos Científicos

Título: Tratamento Dietético Para Glicogenose Iva? Série De Casos

Autores: MATHEUS VERNET M B WILKE (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), SANDRA MARIA GONÇALVES VIEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL), ANA CECÍLIA MENEZES DE SIQUEIRA (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROF FERNANDO FGUEIRA), CAROLINA FISHINGER MOURA DE SOUZA (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), CARLOS OSCAR KIELING (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), ARIANE NADIA BACKES (HOSPITAL DE CLINICAS DE PORTO ALEGRE), IAN LEIPNITZ (HOSPITAL DE CLINICAS DE PORTO ALEGRE), MARINA ROSSATO ADAMI (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), RENATA ROSTIROLA GUEDES (HOSPITAL DE CLINICAS DE PORTO ALEGRE), IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL)

Resumo: Introdução: A glicogenose IVa (GSD IVa) é rara, autossômica recessiva, causada por variantes no gene GBE1(codifica a enzima ramificadora do glicogênio). Classicamente há doença hepática crônica, hipotonia e hipodesenvolvimento. Os músculos esquelético e cardíaco e o sistema nervoso central podem estar acometidos. O transplante hepático (TH) é considerado o tratamento definitivo. Condutas dietéticas visando manutenção da normoglicemia e prevenção da cetose de jejum parece beneficiar um subgrupo de pacientes. Descrevemos quatro casos de pacientes com GSD IVa, nos quais a abordagem nutricional foi contemplada. Três pacientes (pacientes 1,2 e 4) tinham diagnóstico molecular de GSD IVa. O paciente 3 era irmão do paciente 2. Nenhum paciente tinha história de hipoglicemia. Descrição de casos: paciente 1: masculino, hepatoesplenomegalia, déficit de crescimento e enzimas hepáticas elevadas a partir do 5º mês de vida. Aos 2 anos, foi indicado TH por cirrose descompensada. Em lista de TH, o paciente recebeu amido de milho cru e adequação dietética. Houve melhora do estado geral. O TH (doador vivo) transcorreu sem intercorrências. Enxerto hepático funcionante, paciente eutrófico. pacientes 2: feminina, aos 3 meses de idade apresentou diarreia sangüinolenta, distensão abdominal e esplenomegalia. Diagnóstico molecular confirmado aos 6 meses de idade. Nenhum tratamento nutricional específico. Atualmente em lista para TH. paciente nº 3: masculino, irmão com diagnóstico de GSD IV (paciente 2). Iniciou investigação após um ano de idade. Apresentava hepatoesplenomegalia e diagnóstico de histiocitose. Faleceu com a idade de 1,5 anos, sem confirmação molecular. paciente nº 4: feminina, 2,5 anos, submetida a TH. O tratamento com amido de milho foi tentado antes do transplante sem melhora. Discussão e Conclusão: GSD IV deve ser incluída no diagnóstico diferencial de hepatoesplenomegalia. A abordagem dietética não parece beneficiar os pacientes com doença hepática avançada. O alto grau de suspeição e o diagnóstico precoce se fazem necessários.