



## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso De Criança Com B4Galt1 – Cdg

**Autores:** ANA CAROLINA DIAS FERREIRA CALHÁU (INSTITUTO DA CRIANÇA HCFMUSP), DANDARA CARVALHO CASADO DE LIMA (INSTITUTO DA CRIANÇA HCFMUSP), KARINA LUCIO DE MEDEIROS BASTOS (INSTITUTO DA CRIANÇA HCFMUSP), CAIO ROBLEDO QUAIO (INSTITUTO DA CRIANÇA HCFMUSP)

**Resumo:** INTRODUÇÃO: Glicosilação é um complexo processo canalizado por enzimas que rearranjam monossacarídeos em diversos tipos de codificação proteica e lipídica. Como ocorre em todas as células do corpo, defeitos nesse mecanismo promovem uma gama de alterações clínicas decorrentes de disfunções de múltiplas proteínas. Defeitos congênitos da glicosilação são um grupo de alterações monogênicas, com mais de 150 tipos descritos. No CDGIIId ocorre deficiência da UDP-Gal:Nacetylglucosamine 946,-1,4-galactosyltransferase I (946,4GalT I), que se manifesta com malformação cerebral, retardo mental, miopatia e coagulopatias. RELATO: R.R., 5 anos, filha única de pais não-consanguíneos e encaminhada ao nosso serviço aos 8 meses de idade com história de hepatomegalia desde o segundo dia de vida. Ausência de icterícia, colestase ou infecções de repetição e desenvolvimento neuropsicomotor adequado, com leve hipotonia que melhorou após estímulo para marcha. Apresentava desde a admissão CPK elevada acompanhada de aumento de TGO e baixos níveis de alfa-1-antripsina, sem evidência de fenotipagem anômala desta enzima. Durante acompanhamento clínico, foram observados alargamento do INR e diminuição do Fator VIII da coagulação, sem evidência de sangramento. Devido à miopatia, foi realizada biópsia muscular, que não encontrou alterações na citoarquitetura. Outros exames, como ecocardiograma e RNM de crânio, também sem anormalidades. O sequenciamento do exoma identificou duas variantes em heterozigose e em alelos distintos (i.e., em trans) no gene que codifica a enzima 946,4GalT I, B4GALT1 (ENST00000379731.4): c.[652G>T],[670C>T]: p.[Gly218\*],[Arg224Cys]. Estes achados são coerentes com o diagnóstico de B4GALT1-CDG. DISCUSSÃO: Os defeitos de glicosilação podem apresentar quadros clínicos variados e o diagnóstico preciso é importante pois algumas possuem tratamento específico. Embora não haja alteração patognomônica, quadros como o da nossa paciente, que sugerem defeitos múltiplos de proteínas, devem suscitar a possibilidade de CDG. CONCLUSÃO: O estudo do exoma, que é a técnica mais sensível para o diagnóstico definitivo, facilita o acompanhamento clínico preciso, avaliação de prognóstico e aconselhamento genético.