



Trabalhos Científicos

Título: Importância De Suspeitar De Glicogenose Tipo II Em Pacientes Com Aumento De CK E Níveis Elevados De Transaminases Hepáticas – Relato De Caso

Autores: THAÍS COSTA NASCENTES QUEIROZ (HC-UFMG), MARIANA PENA COSTA (HC-UFMG), RODRIGO REZENDE ARANTES (HC-UFMG), ELEONORA DRUVE TAVARES FAGUNDES (HC-UFMG), ADRIANA TEIXEIRA RODRIGUES (HC-UFMG), ANA CAROLINA DOMINGUES FERREIRA (FCMMG), ALEXANDRE RODRIGUES FERREIRA (HC-UFMG)

Resumo: INTRODUÇÃO: Glicogenoses são erros inatos do metabolismo que acarretam alterações do glicogênio em vários órgãos. DESCRIÇÃO DO CASO: escolar, 6 anos, feminina, nascida a termo sem intercorrências, pais hígidos e não consanguíneos. Encaminhada à hepatologia pediátrica com 1 ano de vida devido hepatomegalia e alteração de transaminases. Ausência de hipoglicemias e de dismorfismos. Alteração isolada de transaminases (função preservada) associada a dislipidemia e elevação de CK. Sorologias e triagens para hepatite autoimune, Wilson e alfa-1-antitripsina negativas. Ultrassom de abdome normal e ecocardiograma com insuficiência tricúspide discreta. História de diarréias intermitentes no primeiro ano de vida, cloro no suor e elastase fecal normais, triagem para celíaca negativa. Submetida a biópsia hepática com alterações sugestivas de glicogenose – célula vegetal. Suspeitado de glicogenose tipo III devido hepatomegalia, alteração das enzimas hepáticas e achados histológicos associado ao aumento de CK. Aproximadamente aos 5 anos iniciou com quedas frequentes e fraqueza muscular progressiva. Coletado painel genético para glicogenoses hepáticas com resultado normal. Realizado painel de doenças neuromusculares que identificou, no gene GAA, a variante patogênica c.1064T>C (p.Leu355Pro), em homozigose, diagnóstico de glicogenose tipo II (Doença de Pompe - DP). DISCUSSÃO: doença genética rara, autossômica recessiva, caracterizada pela deficiência da enzima alfa-glicosidase ácida. DP pode ser classificada em 4 grupos de acordo com a idade do início dos sintomas, envolvimento cardíaco e velocidade de progressão da doença. A paciente enquadra no grupo B, início dos sintomas ocorre antes dos 12 meses de idade, no entanto, sem cardiomiopatia hipertrófica, sendo esses pacientes também classificados como DP de início tardio. CONCLUSÃO: Importância de suspeitar de DP em pacientes com fraqueza muscular, aumento de CK, níveis elevados de transaminases hepáticas e GGT normal, mesmo sem cardiomiopatia, uma vez que o tratamento precoce com reposição enzimática pode retardar a progressão da doença, melhorando a sobrevida e qualidade de vida.