



Trabalhos Científicos

Título: Diagnóstico De Glicogenose Tipo Ix Em Paciente Com Hipoglicemia Refratária

Autores: LETICIA AMÁLIA DE FREITAS SANTANA (HOSPITAL DAS CLINICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), THAÍSA WECKERLIN MENDES (HOSPITAL DAS CLINICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), DEYDSON RENNAN ALVES SOARES (HOSPITAL DAS CLINICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), GABRIELA DE ARAÚJO CORAZZA (HOSPITAL DAS CLINICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), ROBERTTA KELLY MARQUES FERREIRA (HOSPITAL DAS CLINICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), REGINA SAWAMURA (HOSPITAL DAS CLINICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), MARIA INEZ MACHADO FERNANDES (HOSPITAL DAS CLINICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO)

Resumo: **INTRODUÇÃO:** As doenças do armazenamento do glicogênio (DAG) são desordens metabólicas responsáveis pelo acúmulo do glicogênio. A DAG IX resulta da deficiência da enzima fosforilase quinase (PhK), ocorrendo na forma hepática e/ou muscular. A forma hepática da DAG IX, de herança autossômica recessiva ligada ao X, é causada por variantes patogênicas no gene PHKA2, com maior prevalência em pacientes masculinos. Geralmente é subdiagnosticada, uma vez que os sintomas clínicos são inespecíficos (hipoglicemia refratária, hepatomegalia e baixa estatura), e os exames laboratoriais (hipoglicemia, hiperlactacidemia, hipertrigliceridemia, hiperuricemia) podem sugerir DAG, porém não permitem correta diferenciação do subtipo. O painel de genes DAG é ferramenta útil para confirmar a GSD IX. **DESCRIÇÃO DO CASO:** L.E.V.P, 2 anos, masculino, seguido na endocrinologia devido hipoglicemias refratárias e hepatomegalia. Em nosso serviço foi iniciado teste terapêutico com amido cru com excelente resposta. Enzimas hepáticas, lactato, ácido úrico, triglicérides foram normais, e biópsia hepática sem alterações significativas. Confirmado diagnóstico com genoma: variantes patogênicas no gene PHKA2, correlacionado à DAG IXA. Paciente mantém acompanhamento há 2 anos, utilizando amido cru, sem hipoglicemia, mantendo curva de crescimento dentro da normalidade. **DISCUSSÃO:** A DAG-IXA costuma ter curso leve e benigno, que parece ser a evolução do presente caso relatado. Enzimas hepáticas e hipertrigliceridemia na GSD IXA tendem a melhorar com a idade, entretanto existem alguns fenótipos graves de DAG-IX. Paciente com DAG-IXC podem apresentar carcinoma hepatocelular. O diagnóstico definitivo é realizado pelo teste genético, capaz de diferenciar os tipos de glicogenoses. O tratamento é realizado com intervenções nutricionais e seguimento periódico. **CONCLUSÃO:** Nos pacientes em investigação de hipoglicemia refratária, associado à hepatomegalia, deve-se ser considerado hipótese de DAG. A análise molecular permite diagnóstico preciso, minimizando sequelas e complicações a longo prazo, além de identificar o padrão de herança, permitindo o aconselhamento familiar.