



## Trabalhos Científicos

**Título:** Perfil Genotípico Dos Paciente Com Glicogenose Hepática Assistidos No Serviço De Gastroenterologia Pediátrica

**Autores:** BÁRBARA ASSUMPCÃO PAES LEME (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA), ALINE DE SOUZA SILVA (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA), SAMARA SILVA PIMENTEL (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA), LUCIANA MELLO RIBEIRO BOAVENTURA (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA), RICARDO HENRIQUE ALMEIDA BARBOSA (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA), RENATA BELEM PESSOA DE MELO SEIXAS (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA), ELISA DE CARVALHO (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA)

**Resumo:** OBJETIVO: Apresentar o perfil genotípico dos paciente com glicogenose acompanhados no Serviço de Gastroenterologia Pediátrica. MÉTODO Estudo de série de casos de crianças com glicogenose hepática, focando nos resultados dos genótipos encontrados após a realização de Painel para Glicogenoses por sequenciamento de nova geração. RESULTADOS O perfil genotípico foi realizado em 14 crianças com o diagnóstico de glicogenose hepática, sendo encontrado: 6 pacientes com glicogenose tipo Ia (42%) e 6 com glicogenose tipo IXa1 (42%), 1 com glicogenose tipo III (7%) e 1 com glicogenose tipo VI (7%). O genótipo mais comum relacionado a glicogenose Ia foi a homozigose da variante p.Gln347\* no gene G2PC em 3 dos pacientes, seguida pela homozigose da variante p.Arg83Cys no gene G2PC em 2 dos pacientes e um paciente com heterozigose composto para as variantes p.Arg83Cys e p.Gln54Pro no gene G2PC. Todos com glicogenose tipo IXa1 apresentaram a mesma variante p.Arg45Trp em hemizigose no gene PHKA2. O paciente com glicogenose tipo III com as variantes p.Arg408\* e p.Asn527Lys em heterozigose composta no gene AGL e a variante p.Trp175\* foi encontrada em homozigose no gene PYGL no caso da glicogenose tipo VI. Este resultado difere do encontrado na literatura, onde, os tipo I e III são responsáveis por até 80% dos casos de glicogenose hepática. Numa coorte brasileira (Sperb-Lubwig, 2019), a variante p.Arg83Cys observada em 18.5% e p.Gln347\* em 6.6%, e a tipo Ixa em apenas 12,8% dos casos. CONCLUSÕES Nas crianças avaliadas, a prevalência das glicogenoses do tipo Ia e IXa1 foram iguais. Esses dados refletem as diferenças entre as populações em relação as variantes encontradas e das suas prevalências. O diagnóstico molecular das glicogenoses hepáticas permite a caracterização de doenças com sintomas clínicos semelhantes, evita a biópsia hepática e permite a condução terapêutica adequada a cada caso e o correto aconselhamento genético.