



19º CONGRESSO BRASILEIRO DE  
Gastroenterologia e  
Hepatologia Pediátricas  
17º CONGRESSO BRASILEIRO DE  
Nutrologia Pediátrica  
2º SIMPÓSIO DE  
Suporte Nutricional  
Pediátrico  
São Luís - MA

05 A 07 DE  
JUNHO DE 2024

Centro de Convenções Senac  
Rua do Passeio, 495 - Centro - São Luís - MA, 65015-350



## Trabalhos Científicos

**Título:** Sialúria Em Criança Brasileira: Características Clínicas E Molecular

**Autores:** REGINA SAWAMURA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO USP), ROBERTTA KELLY MARQUES FERREIRA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO USP), MARIA INEZ MACHADO FERNANDES (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO USP)

**Resumo:** A Sialúria é um distúrbio metabólico muito raro, com menos de 10 pacientes descritos até o momento. Apresenta características clínicas que incluem graus variáveis de atraso no desenvolvimento, dismorfias faciais e hepatomegalia. Dificuldades de aprendizagem e convulsões podem ocorrer. Na sialúria, o ácido siálico livre se acumula no citoplasma e grandes quantidades de ácido neuramínico são excretados na urina. "Relatar caso raro de Sialúria" Relato de caso " GB, feminino, seguida pelo serviço de genética desde 6 meses por fácies síndrômica, queixava de distensão abdominal sendo detectado hepatomegalia, solicitado exames de função hepática que foram alterados. Aos 2 anos apresentou a primeira crise convulsiva. Nasceu de parto normal a termo com 2115g/44cm. Pais não consanguíneos. Encaminhada para nosso serviço com 3 anos de idade, com discreto retardo do desenvolvimento neuromotor. Exame físico: peso 13,5kg (p10), estatura 89cm (p10-50), fácies síndrômica (fronte abaulada, fenda palpebral oblíqua para cima, nariz bulboso, raiz nasal curta, baixa implantação das orelhas, língua protrusa), frouxidão ligamentar, hipotonia muscular, fígado palpável: 5cm RCD, baço: 3cm RCE. Exames laboratoriais: TGO 68 (<32U/L); TGP 137 (<31); GamaGT normal; Fosfatase alcalina 1224 (<645U/L); bilirrubinas normais; eletroforese de proteínas normal; lactato-amônia-gasometria venosa normais; lipidograma sem alteração; sorologias negativas vírus A/B/C, CMV, EBV, HIV, toxoplasmose; alfa1-AT sérica 91mg% (normal). US abdome: hepatomegalia. Biópsia hepática: discreta distorção arquitetural+infiltrado inflamatório linfocitário em tratos portais. Intensa vacuolização intranuclear, hepatócitos com citoplasma volumoso, dispostos em mosaico; sem depósitos de glicogênio. Na evolução foi notada perda auditiva e deficiência intelectual leve. Utilizou várias medicações para controle das crises convulsivas. Como permanecia sem diagnóstico, em 2020 foi realizado genoma, que detectou variante provavelmente patogênica no GNE C.881G>T; p (Arg294Leu) em heterozigose, fechando diagnóstico de Sialúria. Solicitado dosagem de ácido siálico livre (urina) 294 mcmmol/mmol de creatinina (VR: 7-71). Atualmente com 18 anos, assintomática, dor abdominal esporádica e constipação intestinal leve, altura percentil 5 (153cm), IMC percentil 50 (19,7). Evolui com leves aumentos de transaminases, não ultrapassando 150U/L, com função hepática normal. "As variantes patogênicas/provavelmente patogênicas, em heterozigose, no Gene GNE já foram descritas associadas ao fenótipo de Sialúria no banco de dados OMIM (269921), com padrão de herança autossômica dominante. Esta paciente permaneceu sem diagnóstico por mais de 15 anos, com suposto diagnóstico de glicogenose hepática (pela morfologia dos hepatócitos na biópsia) e o diagnóstico definitivo só foi firmado com a realização do genoma.