Trabalhos Científicos

Título: Deficiência Da Glicose - 6- Fosfatase: Glicogenose Tipo I

Autores: ANA PAULA GUIMARAES SÁ (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELA), SIMONE SOARES LIMA (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELA), DEYDSON RENNAN ALVES SOARES (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELA), SÂNGELA FERNANDES DA SILVA (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELA), LAURIELLE FERNANDES LIMA (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELA), MARINA GUERRA ELVAS (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELA), LARISSA DA SILVA GUEDES (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELA), ANA TERESA LEAL PEDROSA (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELA), FELIPE AUGUSTO BEVENUTO SOARES (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELA), LOURIVAL COÊLHO LIMA JUNIOR (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELA), RAYANNE RODRIGUES PEREIRA (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELA), ANA MARIA CORREIA ALENCAR (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELA), MARCELLA SOUSA BASTOS (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELA), EDUARDO LOPES CARREIRO DE ALENCAR (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELA), RENATO REGO DA SILVA (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELA)

Resumo: Glicogenose tipo I é uma doença rara, hereditária, autossômica recessiva decorrente do erro do metabolismo, que leva ao deposito de glicogênio. Tem prevalência de 1:100000 na população mundial. Ocasionada pela deficiência da enzima glicose -6- fosfatase- G6P. Manifesta-se, geralmente, aos 3 a 4 meses de idade, com consequente acumulo anormal de glicogênio em fígado, rins e intestino. Os tipos mais comuns são: I, II, III e IV. O tipo I manifesta-se, principalmente, com hipoglicemia, hiperuricemia, acidose láctica e dislipidemia grave."Paciente, 3 anos, sexo masculino, natural de Matias Olímpio-PI, encaminhada para investigação de hepatomegalia, presente desde os 2 anos de idade associado a dislipidemia. Ao exame físico: Peso: 13,8 kg (Z: -1,44) ESTATURA: 93,7 cm (Z:-2,01) IM: 15,7 (Z: +0,05), fáceis com aumento das bochechas, rosto arredondado e olhos semelhante a uma boneca. Fígado a 8 cm do rebordo costal direito. Laboratório evidenciou: Colesterol Total 237 mg/Dl (HDL 23 mg/dL; LDL 124 mg/dL; Triglicerídeos 448 mg/dL). Aumento de Transaminase (TGO 429,1 U/L, TGP 291,2 U/L); Glicemia Capilar 52,9 mg/dL; Clearance de Creatinina reduzido 54,16 ml/min; Acidose Metabólica e aumento de Ácido Láctico. Excluídas causas infecciosas, autoimunes e neoplásicas. Iniciado investigação de doença metabólica. Realizou biópsia hepática que mostrou discreta distorção arquitetural à custa de finos septos incompletos de tecido fibroconjuntivo. Discreto infiltrado inflamatório portal, além de hepatócitos intensamente balonizados com amplos citoplasmas eosinofilico, tais achados favorecem tratar de doença de deposito tipo glicogenose. """Realizou a imuno-histoquímica que evidenciou hepatopatia crônica compatível com doença de deposito de glicogênio. A G6P TIPO I está associada a hipertrigliceridemia e hipercolesterolemia graves. No caso apresentado, a concentração de triglicerídeos era consideravelmente aumentado, outras alterações presentes eram a hipoglicemia, aumento das transaminases, baixa estatura, hepatomegalia, alterações renais, acidose metabólica a custa do aumento de ácido láctico. Paciente segue em acompanhamento com equipe multiprofissional (nutricionista, gastropediatria, endocrinologia, nefrologista e geneticista). Glicogenose tipo I doença subdiagnosticada, que cursa com dislipidemia grave, além de outras complicações. A terapêutica baseia-se no seguimento com a equipe multiprofissional, principalmente nutricional, considerando a raridade da doença e suas consequências metabólicas. O controle dietético com carboidratos de absorção lenta (como amido de milho cru), assim como restrição de lactose, sacarose e frutose na dieta. visa prevenir hipoglicemia, melhorar o controle dietético, garantir o crescimento adequado e adiar as complicações que ocorrem em longo prazo. Faz se necessário também o aconselhamento genético familiar.