



21 A 23 DE MARÇO
DE 2024
TEATRO FACISA
CAMPINA GRANDE - PB



Trabalhos Científicos

Título: Glicogenose Hepática Tipo 1: Relato De Caso Do Seridó Potiguar

Autores: DIÓGENES EMANUEL DANTAS DA SILVA (ESCOLA MULTICAMPI DE CIÊNCIAS MÉDICAS - UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), DEBORAH KAMILLY DUTRA DE OLIVEIRA (ESCOLA MULTICAMPI DE CIÊNCIAS MÉDICAS - UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), POLYANNA TERTULINO BEZERRA (ESCOLA MULTICAMPI DE CIÊNCIAS MÉDICAS - UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), MARIA EDUARDA DANTAS SILVA (ESCOLA MULTICAMPI DE CIÊNCIAS MÉDICAS - UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), LUCAS MATHEUS DE OLIVEIRA MONTEIRO (ESCOLA MULTICAMPI DE CIÊNCIAS MÉDICAS - UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), ROBERTO FAGNER FELIX ARAUJO (ESCOLA MULTICAMPI DE CIÊNCIAS MÉDICAS - UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), AURÉLIO GOMES DE ALBUQUERQUE NETO (ESCOLA MULTICAMPI DE CIÊNCIAS MÉDICAS - UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), DIÓGENIS BARBOSA DE MOURA (ESCOLA MULTICAMPI DE CIÊNCIAS MÉDICAS - UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), ARAMIS COSTA SANTOS (ESCOLA MULTICAMPI DE CIÊNCIAS MÉDICAS - UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE)

Resumo: Glicogenose hepática tipo 1 é uma rara doença genética autossômica recessiva do armazenamento do glicogênio, o qual se acumula no fígado, nos rins e na mucosa intestinal devido a defeitos inatos no complexo glicose-6-fosfatase (G6Pase), diminuindo a disponibilidade de glicose ao organismo. Esta enzima participa da glicogenólise, da gliconeogênese e na conversão de galactose e frutose em glicose. A incidência da glicogenose é de 1 a cada 100.000 nascidos vivos. As manifestações clínicas são variadas, como hiperuricemia, hiperlipidemia, hiperlactatemia e hipoglicemia, sendo este último um desafio no manejo."Descrição: Paciente do sexo masculino, 8 anos, diagnosticado com 1 ano e 3 meses com glicogenose hepática tipo 1. Apresentou as primeiras manifestações clínicas aos 9 meses, com diarreia intensa, vômitos, icterícia e abdome distendido. Após biópsia hepática compatível com diagnóstico de glicogenose, iniciou-se manejo com incremento na dieta de amido de milho dissolvido em água 3 a 4 vezes por dia, além da restrição de alimentos ricos em lactose. Além disso, o paciente também realizou ultrassonografia de abdome que indicou hepatomegalia leve com aumento difuso da ecogenicidade, relacionado a esteatose hepática grau 1. No histórico familiar, apresenta 2 primos com a mesma condição, além do irmão que teve o diagnóstico recente por ter quadro compatível com a doença. Na última consulta, o paciente seguia assintomático e negou quadros de hipoglicemia, sendo orientado a manter dieta e seguir acompanhamento com gastropediatra e com profissionais da Unidade Básica de Saúde."Discussão: Doenças metabólicas do fígado como a glicogenose hepática tipo 1, embora raras, devem ser consideradas entre as hipóteses diagnósticas na presença de seus principais achados - hipoglicemia, hiperuricemia, acidose láctica, dislipidemia e hepatomegalia. O diagnóstico precoce é necessário, uma vez que alterações relacionadas ao fígado, com ou sem alteração estrutural, podem afetar todos os sistemas, principalmente com danos renais e neurológicos a longo prazo ou até mesmo o óbito, quando ocorre o atraso no reconhecimento da patologia. Após o diagnóstico em tempo otimizado, é possível realizar o tratamento dietético de forma precoce, o qual além de assegurar um desenvolvimento infantil com melhor qualidade de vida, evita o surgimento de comprometimento em outros órgãos. Além disso, o estabelecimento de um seguimento multiprofissional torna-se importante para garantir uma puericultura adequada, com vigilância sob o surgimento de comorbidades associadas na infância, como a síndrome metabólica, doença maligna e doenças cardiovasculares. Conclusão: Por se tratar de um distúrbio energético com complicações metabólicas agudas e potencialmente fatais, a glicogenose hepática deve estar entre os diagnósticos diferenciais de hipoglicemia e hepatomegalia na infância, a fim de garantir um manejo precoce e melhora qualidade de vida na infância e vida adulta. _x000D_