



36^º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o futuro



Trabalhos Científicos

Título: Glicogenose: Relato De Caso

Autores: SUELLEN BRITO (HUGV); LETICIA PORTUGAL (HUGV); NAIRA MELO (HUGV); VERA LÚCIA BATISTA (HUGV); JEANNE OLIVEIRA (H.I.DR FAJARDO); BRUNA CECÍLIA CARVALHO (ICAM); MARCO ANTÔNIO RABELO (HUGV); CLEBER ALEXANDRE (FHEMOAM); MARIA AUXILIADORA CARVALHO (ICAM)

Resumo: **INTRODUÇÃO** A glicogenose é um tipo de erro inato do metabolismo que gera alteração da concentração ou estrutura do glicogênio nos tecidos do organismo, este defeito ocorre principalmente a nível hepático e muscular. Esta condição é classificada em 12 subtipos, nomeadas de acordo com o defeito enzimático, sendo que os tipos I, III, IV, VI, XI causam maior acometimento no fígado. **DESCRIÇÃO DO CASO** Lactente ACN, um ano, masculino, permaneceu oligossintomático até os três meses, com quadros recorrentes de diarreia. Aos seis meses iniciou acompanhamento com gastroenterologista pela suspeita clínica de erro inato do metabolismo – glicogenose, pois na ocasião apresentava face de boneca, hipoglicemia, hiperlipidemia, hiperuricemia, hiperlactacidemia, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, obesidade, déficit de crescimento, infecções respiratórias recorrentes e crise convulsiva hipoglicêmica, por provável falha na dieta. **DICUSSÃO** A glicogenose tipo I é uma doença de acúmulo de glicogênio, autossômica recessiva, correspondendo a cerca de 25% das glicogenoses, com incidência de 1: 100.000 nascidos vivos. Afeta, principalmente, o fígado e se caracteriza pela ausência ou deficiência de atividade do complexo glicose-6-fosfatase, responsável pela conversão da glicose-6-fosfato em glicose. Manifesta-se principalmente no primeiro ano de vida através do surgimento de hepatomegalia, hiperlipidemia, hipoglicemia, hiperuricemia, hiperlactacidemia. O tratamento consiste no controle glicêmico que visa prevenir alterações metabólicas agudas, reduzindo as complicações tardias irreversíveis e adequado desenvolvimento neuropsicomotor. O diagnóstico definitivo ainda não foi estabelecido devido à falta de acesso ao teste genético molecular. O caso descrito apresentou sintomatologia típica da glicogenose tipo I e resposta satisfatória à terapia nutricional com inclusão do amido de milho cru antes das refeições, sendo este nosso principal diagnóstico. **CONCLUSÃO** Durante avaliação diagnóstica de crianças com quadros de hipoglicemia, hepatomegalia e hiperuricemia é necessário a investigação para glicogenose, com necessidade de intervenção imediata na dieta até confirmação, devido o risco de hipoglicemia grave e hiperlactacidemia.