



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Erro Inato Do Metabolismo – Glicogenose Tipo Iv Doença De Andersen)

Autores: ANNA LETÍCIA DE CERQUEIRA CAMPOS VILLARDI (HOSPITAL MUNICIPAL PIEDADE); JOANNA ANDRADE DA COSTA (HOSPITAL MUNICIPAL PIEDADE); JULIA TOSTES CALVO (HOSPITAL MUNICIPAL PIEDADE); CLARA FIGUEIREDO LEAL DE ABREU (HOSPITAL MUNICIPAL PIEDADE); MARCOS ANDRÉ GIFFONI DA SILVA (HOSPITAL MUNICIPAL PIEDADE); BEATRIZ ARAÚJO DA COSTA SOFFE (HOSPITAL MUNICIPAL PIEDADE); RAMONA ALESSANDRA SOUZA DA SILVA (HOSPITAL MUNICIPAL PIEDADE)

Resumo: Introdução: Os erros inatos do metabolismo EIM) são patologias genéticas, de diversas manifestações clínicas, onde os sintomas iniciais podem ocorrer no período neonatal ou na infância; que no geral, afetam um em cada 1000 recém nascidos vivos. Caso clínico: Lactente, 10 meses, feminina, internada com vômitos e diarreia, sendo diagnosticada, inicialmente, com gastroenterite aguda GEA), desidratação e atraso do desenvolvimento. Seu desenvolvimento era considerado normal até o quarto mês de vida, quando começou a apresentar peso baixo para idade e no quinto mês, perímetro cefálico PC) e comprimento menor que o esperado. Ao exame, peso de 5045g, estatura de 61cm, PC de 43cm. Apresentava atrofia muscular generalizada e fígado palpável a 7,5 cm do rebordo costal direito e 6 cm do apêndice xifóide. A ultra-sonografia abdominal evidenciou hepatomegalia de contornos regulares e textura homogênea e a vesícula biliar não foi visualizada. A estimativa da idade óssea foi entre 3 e 6 meses. Discussão: As glicogenoses ocorrem devido a defeitos enzimáticos na via de degradação do glicogênio; a glicogenose tipo IV tem maior repercussão no fígado, provocando hepatomegalia e hipoglicemia como sintomas principais. Nas primeiras horas de vida, os neonatos costumam ser assintomáticos, porém há um período crítico evidenciado por volta dos seis a oito meses, quando o lactente inicia alimentação complementar. Seu diagnóstico é um processo complexo. Deve-se ficar atento aos sinais e sintomas sugestivos de EIM, como letargia ou coma; vômitos; retardo do crescimento e desenvolvimento; hipotonia; recusa alimentar e hepatoesplenomegalia. A confirmação requer escalonamento de testes, frequentemente invasivos. Conclusão: Objetivamos lembrar que embora não muito frequentes os EIM devem ser considerados como diagnóstico diferencial das GEA e que podem deixar seqüelas graves, tanto físicas quanto cognitivas, sendo seu diagnóstico precoce essencial, visto que uma terapêutica eficaz e acompanhamento especializado fazem muita diferença na evolução desses casos.