



Trabalhos Científicos

Título: Defeito Congênito Da Glicosilação Tipo Ia: Heterogeneidade Das Manifestações Clínicas Em Um Lactente

Autores: EDUARDO VIEIRA NETO (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA - UFRJ); DÉBORA BLANCO RODRIGUES FOGAÇA (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA - UFRJ); KAREN MACEDO (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA - UFRJ); LUISA NORBERT SIMONSEN (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA - UFRJ); MÁRCIA GONÇALVES RIBEIRO (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA - UFRJ)

Resumo: Introdução: Os defeitos congênitos da glicosilação (CDGs) são erros inatos da síntese de glicoproteínas fenotipicamente muito diversos. Foram descritos até o momento cerca de 50 tipos de CDGs. Têm caráter recessivo, autossômico ou ligado ao X. A considerável variabilidade dos achados clínicos torna difícil a suspeita clínica de CDG. Relatamos um caso de CDG em paciente com acometimento hepático, renal e hipoglicemia recorrente. Relato do caso: Paciente, masculino, 2 anos e 7 meses, com atraso do desenvolvimento, baixo peso e estatura (< P3), apresentando episódios de hipoglicemia sintomática e dismorfismos. O exame físico mostrou: macrocefalia, fronte ampla, base nasal achatada, telecanto, baixa implantação de orelhas, mamilos invertidos, prega única palmar à direita, hipotonia axial e apendicular com força mantida e hepatomegalia. A investigação diagnóstica de baixo peso e estatura afastou doença tireoidiana, déficit de GH, doenças do metabolismo ósseo, anemia e distúrbios nutricionais. Foi negativa a pesquisa de doenças infecciosas (TORCH e HIV 1 e 2). Foram evidenciados hepatopatia com transaminases elevadas, hiperlipidemia mista e proteinúria. O acometimento multissistêmico associado aos mamilos invertidos chamou à atenção para CDG, confirmado pelo padrão compatível com CDG tipo 1 na isoeletrofocalização da transferrina. Discussão: Os CDGs devem ser sempre pensados em pacientes com doença multissistêmica de etiologia desconhecida. Os achados de atraso de desenvolvimento psicomotor, baixa estatura, mamilos invertidos e acometimento multivisceral levaram ao diagnóstico presuntivo de CDG tipo Ia para o presente caso. O diagnóstico definitivo, no entanto, requer o sequenciamento do gene PMM2. Os mamilos invertidos, uma característica de fácil identificação pelo generalista, servem como um alerta para CDG tipo Ia. Conclusão: As manifestações progressivas afetando múltiplos órgãos fazem com que os CDGs sejam subdiagnosticados e confundidos com doenças prevalentes. A informação aos profissionais de saúde pode levar ao reconhecimento precoce e conseqüentemente a uma melhor conduta terapêutica e de acompanhamento.