



Trabalhos Científicos

Título: Relação Entre Prognóstico E Reconhecimento Precoce Da Doença De Von Gierke

Autores: ANGÉLICA SMIDERLE (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL - ULBRA); GEORGIA PERGHER POSTINGHER (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL ULBRA); MATHEUS CATUNDA AGUIAR (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA UNIFOR); KAROLINE RENATA BRAMBATTI (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL ULBRA)

Resumo: Introdução: A doença do armazenamento do glicogênio tipo Ia, denominada doença de von Gierke acomete 1/100000 nascidos vivos. A importância do reconhecimento precoce se deve ao fato de ser uma doença potencialmente letal, porém facilmente manejada através da terapia nutricional. Relato: Paciente masculino, 10 anos, nascido a termo, alimentação exclusiva de leite materno até os 2 meses. Apresentava necessidade frequente de amamentação e episódios de sudorese. Investigado aos 6 meses por aumento do volume abdominal. Em exames laboratoriais apresentou leucocitose, aumento das enzimas hepáticas, hiperlipidemia, elevação do lactato e ácido úrico. Realizou teste genético que mostrou mutação no gene R83C/Q347X, confirmando o diagnóstico. Foi prescrito plano alimentar com 70% de carboidrato, 20% de lipídeos e 10% de proteína, limitação de frutose, sacarose e galactose. A base do tratamento foi o amido de milho cru VO, e à noite via SNG que aos 9 meses foi substituído por gastrostomia e posteriormente, unicamente por VO com a adição de uma dose noturna de amido purificado. O tratamento permitiu evolução clínica e laboratorial favorável. Discussão: A doença é caracterizada pela presença de sintomas secundários à hipoglicemia, geralmente manifestam-se no período neonatal, associados a aumento do volume abdominal e distúrbios secundários como hiperuricemia, hiperlactatemia e hiperlipidemia. O subdiagnóstico e manejo tardio das alterações metabólicas acarretam em altas taxas de mortalidade da doença. Além disso, a expectativa de vida dos casos diagnosticados é menor quando comparada com a população em geral, devido ao alto índice de complicações a longo prazo, necessidade de acompanhamento clínico frequente e manejo dietético cauteloso. Conclusão: Por ser uma doença potencialmente letal, porém facilmente manejada com dietoterapia, o reconhecimento precoce da doença tem relação direta na sobrevivência dos pacientes. Entretanto, os pacientes necessitam de acompanhamento frequente através de exames subsidiários para a avaliação de possíveis complicações, que ocorrem independentemente do tratamento.