



## Trabalhos Científicos

**Título:** Um Caso Desafiador De Hipoglicemia Em Uma Criança Por Glicogenose Tipo Ix

**Autores:** ALANNA DOS SANTOS DELFINO (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CEARÁ, FORTALEZA, CE ); CARLOS HENRIQUE VIEIRA LOPES (CENTRO UNIVERSITÁRIO UNICHRISTUS, FORTALEZA, CE ); ANA BEATRIZ MACAMBIRA FERREIRA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CEARÁ, FORTALEZA, CE ); JULIANA DE SENA FERREIRA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CEARÁ, FORTALEZA, CE ); ERLANE MARQUES RIBEIRO (CENTRO UNIVERSITÁRIO UNICHRISTUS E HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN, FORTALEZA, CE); ANDRÉ LUIZ SANTOS PESSOA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CEARÁ E HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN, FORTALEZA, CE)

**Resumo:** As Doenças de Depósito de Glicogênio (DDG) são condições hereditárias que afetam as vias de síntese e degradação do glicogênio. Existem diferentes tipos de DDG, as quais são classificadas conforme o órgão afetado e a enzima envolvida, apresentando múltiplas manifestações clínicas. A Glicogenose tipo IX (GIX) é causada pela deficiência da enzima fosforilase-quinase hepática ou muscular, as quais participam da glicogenólise. G.S.N, 10 anos, sexo masculino, escolar, pais não consaguíneos. Paciente evoluiu com história de convulsões tônicas generalizadas, sem associação a pico febril, desde um ano de idade, em média de dois episódios mensais, além de episódios recorrentes de hipoglicemia. Refere infecção de vias aéreas superiores e pneumomia de repetição. Paciente apresenta déficit pômdero-estatural. Foi investigado para distúrbio de ? oxidação e cetólise, sendo o diagnóstico elucidado mediante painel genético. A GIX é uma doença recessiva ligada ao cromossomo X. A fosforilase-quinase é composta por quatro subunidades que, dependendo da afetada, a gravidade dos sintomas apresentados varia. O paciente G.S.N. foi diagnosticado com GIX ?, devido à mutação no gene PHKA2 (Xq22.13) codificador dessa subunidade. Os sintomas da GIX incluem hepatomegalia, retardo no crescimento, hipoglicemia e cetose em jejum, transaminases hepáticas elevadas, hiperlipidemias, mialgia, mioglobínúria, câibras e fraqueza muscular. Após o início do tratamento dietético mediante a frequente e regular oferta de carboidratos, o paciente não apresentou mais crises de hipoglicemia, nem crises convulsivas, e o uso de anticonvulsivantes foi interrompido. Atualmente, o paciente consegue permanecer por até 7 horas do jejum, isso durante o sono. Paciente persiste com deficit pômdero-postural, sendo avaliado por endocrinologista e recomendado acompanhamento por nutricionista. O caso do paciente ressalta a importância de se investigar glicogenoses quando houver queixas de episódio repetidos de hipoglicemia a esclarecer, a fim de se prevenir prejuízos ao crescimento e o agravo do distúrbio metabólico.