



## Trabalhos Científicos

**Título:** Deficiência De Frutose 1,6 Bifosfatase: Um Relato De Caso

**Autores:** ALICE DE MOURA VOGT (UNIVERSIDADE DE SANTA CRUZ DO SUL), DAIANE MATTJE RODRIGUES (UNIVERSIDADE DE SANTA CRUZ DO SUL), TAMIRES MACEDO DA SILVA (UNIVERSIDADE DE SANTA CRUZ DO SUL), RAFAEL ROCHA (KURSK STATE MEDICAL UNIVERSITY), FÁTIMA CLEONICE DE SOUZA (UNIVERSIDADE DE SANTA CRUZ DO SUL)

**Resumo:** INTRODUÇÃO A deficiência da frutose-1,6-bifosfatase é uma doença genética autossômica de caráter recessivo causada por uma mutação do gene FBP1, ao qual interfere na gliconeogênese. Com relação à sua frequência, esta é estimada em 1-9/100.000. RELATO DE CASO H.A.B. nasceu a termo, 3670g, 51cm, Apgar 9-10, apresentou taquipnéia no 2º dia de vida, com triagem infecciosa normal e gasometria com acidose metabólica. Evoluiu com dificuldade de ganho de peso e duas internações por quadro infeccioso, sendo que com 1 ano chegou séptica com hipoglicemia e acidose metabólica severa. Estava em investigação, tinha níveis de lactato, amônia e colesterol elevados. Com 1 ano e 8 meses, solicitado análise do gene FBP1- Frutose 1,6 bifosfatase que confirmou Deficiência de frutose -1,6 bifosfatase. Indicado uso de amido de milho cru 4 vezes ao dia, restrição à cenoura, beterraba, frutas e sucos. Orientado pais sobre principais complicações: hipoglicemia e acidose láctica as quais são precipitadas pelo jejum prolongado e doenças infecciosas. Desde então segue bem, tendo tido apenas uma internação com 3 anos e 10 meses por gastroenterite aguda. DISCUSSÃO Na criança, a deficiência de frutose-1,6-bifosfatase cursa com hipoglicemia e acidose láctica, sendo que os episódios costumam ser precedidos por gatilhos catabólicos, tais como diarreia, febre e jejum prolongado. A tolerância ao jejum geralmente melhora com a idade. O diagnóstico pode ser realizado por análise molecular do gene FBP1, assim como através de amostras hepáticas da atividade enzimática. A condição apresenta bom prognóstico, contanto que o jejum prolongado seja evitado, assim como a restrição dietética à frutose e à sacarose, às quais devem ser encorajadas nesses pacientes. O manejo na crise aguda de hipoglicemia realizada com glicose oral ou intravenosa. CONCLUSÃO O caso reforça a importância da anamnese detalhada, suspeita diagnóstica e manejo precoce, para que sejam evitadas as complicações da doença.