



Trabalhos Científicos

Título: Doença De Cori Associada A Carcinoma Hepatocelular - Um Relato De Caso

Autores: THAYNA PATACHINI MAIA (UNIVERSIDADE DA REGIÃO DE JOINVILLE - UNIVILLE), BRUNA SCHWAAB (UNIVERSIDADE DA REGIÃO DE JOINVILLE - UNIVILLE), SAMANTHA CARLA VIEIRA (UNIVERSIDADE DA REGIÃO DE JOINVILLE - UNIVILLE), TAINÁ ALTENBURG (UNIVERSIDADE DA REGIÃO DE JOINVILLE - UNIVILLE), DANIELA DELWING DE LIMA (UNIVERSIDADE DA REGIÃO DE JOINVILLE - UNIVILLE), EDUARDO MANOEL (UNIVERSIDADE DA REGIÃO DE JOINVILLE - UNIVILLE)

Resumo: INTRODUÇÃO: A doença de Cori, deficiência da enzima desramificadora de glicogênio (GDE) ou doença de armazenamento de glicogênio tipo 3 (GSD 3), é caracterizada por fraqueza muscular grave e hepatopatia. A prevalência estimada é de 1/100.000 nascimentos. DESCRIÇÃO DO CASO: J.D.B, 15 anos, masculino, raça branca. Aos 3 anos foi diagnosticado com GSD 3 e baixa estatura, apresentando ao exame físico abdômen globoso de difícil palpação, hepatomegalia e hipotireoidismo. USG abdominal mostrou rins aumentados, sem outras alterações. Faz uso de medicações: puran 25mcg 1cp/dia, halopurinol 300 mg ½ cp/dia, cevin 12 gotas, sulfato ferroso 3 mL 12 gotas e furosemida. Em 2017, apresentou sinais de hepatopatia com parênquima hepático exibindo esteatose e nódulos hipervascularizados, compatíveis com hepatocarcinoma e esplenomegalia homogênea. Em 2018 evoluiu com hepatomegalia e hepatopatia. Na biópsia hepática a suspeita de hepatocarcinoma – nódulos hepáticos. RNM e TC: hepatoesplenomegalia e lesões nodulares hepáticas com característica devido ao erro inato do metabolismo primário e adenomas. USG: múltiplas lesões nodulares hipocogênicas no parênquima hepático, sendo as duas maiores com contornos regulares, localizadas no lobo hepático esquerdo, medindo 6,1x5,9 x4,7 e 3,3x3,1x2,4 com fluxo interno ao Doppler. DISCUSSÃO: A GSD 3 ocorre geralmente no início da infância. As crianças apresentam hepatomegalia, atraso do crescimento e convulsões associadas a hipoglicemia. Os sintomas geralmente melhoram na puberdade, exceto nos poucos casos em que surge cirrose hepática ou miopatia. Os achados biológicos na infância incluem hipoglicemia, hipertrigliceridemia e hipertransaminasemia. Em casos raros ocorrem complicações como carcinoma hepatocelular. CONCLUSÃO: O caso relatado se faz importante devido à baixa incidência da GSD 3 e baixo conhecimento populacional sobre a os sintomas que definem um possível diagnóstico. Além disso, a manifestação do carcinoma hepatocelular associado ao desenvolvimento da doença de Cori é rara e, portanto, alerta sobre a importância no rastreamento precoce dessa patologia.