

## Trabalhos Científicos

**Título:** Defeitos Congênitos Da Glicosilação

**Autores:** ISABEL NOVACKI PACHECO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE LAVRAS), LUCIANA GIAROLLA DE MATOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE LAVRAS), ANA JOSYELE FERREIRA FRANCINO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE LAVRAS), BRENDA ARAÚJO SALVADOR VIDAL (UNIVERSIDADE FEDERAL DE LAVRAS), OLÍVIA MAZZINI BAÊTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE LAVRAS), VITÓRIA MARIA RIBEIRO COELHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE LAVRAS)

**Resumo:** Introdução: Defeitos congênitos da glicosilação (DCG) são doenças metabólicas raras, autossômicas recessivas que afetam a síntese de glicoproteínas e outros glicoconjugados. Há elevada mortalidade pediátrica e o principal desafio é a ausência de diagnóstico global. Descrição do caso: GHC, masculino, dois anos e quatro meses (2015), internado com crises convulsivas por hipoglicemias refratárias, diarreia e vômitos recorrentes, tratados como gastroenterocolite. Ao exame: peso e estatura reduzidos e hepatomegalia. Exames complementares demonstraram transaminases elevadas e hipertrigliceridemia. Biópsia hepática indicou hepatócitos aumentados, degeneração hidrópica e estenoses discretas, reforço nas membranas citoplasmáticas, coloração PAS com deposição de glicogênio. Diagnosticou-se glicogenose. Prescrita dieta: amido de milho a cada três horas e poucos carboidratos. Paciente manteve baixo crescimento, com melhora laboratorial. Persistiam diarreia, vômitos, dissociados de hipoglicemias ou acidoses, tratados como gastroenterocolite aguda infecciosa. Ao transgredir a dieta não apresentava sintomas, fígado mantinha-se no rebordo costal e exames laboratoriais inalterados. Pela biópsia hepática inespecífica, solicitou-se teste da bochechinha, diagnosticando DCG tipo 1B. Iniciou-se reposição da manose. Discussão: O paciente apresenta o DCG Tipo 1B, que afeta o gene MPI, responsável pela enzima manose-6-fosfato isomerase (converte reversivelmente a manose-6-fosfato em frutose-6-fosfato). As manifestações clínicas características são vômitos recorrentes, hipoglicemia, redução do crescimento, fibroses hepáticas, perda de proteínas entero-hepáticas, coagulopatia, distribuição anormal da gordura e atraso no desenvolvimento. O diagnóstico é feito pela análise isoelétrica da transferrina e pesquisa de mutações genéticas. É a forma da doença com tratamento mais efetivo, por suplementação oral de manose ou transplante de fígado. Conclusão: A investigação de DCG é complexa pela raridade da condição e pelo amplo espectro clínico. Várias formas foram identificadas apenas recentemente e pondera-se que há muitos casos não diagnosticados.