

Trabalhos Científicos

Título: Efetividade Da Dieta Restritiva Na Correção De Atraso No Desenvolvimento Motor Secundário À Glicogenose Tipo Ix: Relato De Caso

Autores: JOSÉ VÍTOR MARTINS VERAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), JOSÉ MARCOLINO DA SILVA NETO (FACULDADE DE MEDICINA NOVA ESPERANÇA), MATHEUS BRITO TAVARES (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), RAÍ CHAVES BANDEIRA (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE JOÃO PESSOA), MARIA EDUARDA D'ALMEIDA LINS REGIS (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), FÁBIO ANTÔNIO SERRA DE LIMA JÚNIOR (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), SAMARA ADJUNTO MEIRA UCHOA DE CASTRO (FACULDADE DE MEDICINA NOVA ESPERANÇA)

Resumo: **INTRODUÇÃO.** A glicogenose tipo IX é um erro inato do metabolismo do glicogênio afetando 1/100.000 indivíduos por deficiência da enzima fosforilase quinase hepática e muscular (PHKB), acumulando glicogênio no fígado e no músculo, com risco de hepatomegalia, tumores e cirrose hepática, hipotonia e atraso no desenvolvimento. **DESCRIÇÃO.** Lactente masculino, 1a3m, apresentando hipotonia global orofacial e de membros inferiores, com desequilíbrio, hiperextensão do joelho e rotação externa da coxa, iniciou investigação laboratorial de doença muscular, evidenciando creatina fosfoquinase (CPK) de 231 U/L, fração MB (CKMB) 39 U/L e enolase 19,62 mcg/L. À ultrassonografia de abdome, observou-se hepatomegalia com hiperecogenicidade. Solicitado estudo molecular para miopatias, encontraram-se alterações patogênicas bialélicas no gene PHKB (MIM *172490) e substituição p.Arg307Trp no PHKG2, corroborando o diagnóstico de glicogenose tipo IX. Após restrição alimentar de lactose, frutose e sacarose, apresentou melhora clínica, laboratorial (CPK 33 U/L, CKMB 25 U/L), e radiológica, em controles após 1 ano. **DISCUSSÃO.** Devido à hereditariedade da doença, a identificação dos genes afetados (PHKA2, PHKB e PHKG2) influencia diretamente na gravidade do quadro clínico e no prognóstico, sendo o PHKG2 associado a maior gravidade. Na terapêutica, a dieta restritiva, não proibitiva, em dissacarídeos com substituição por alimentos ricos em proteína tem evidenciado menor armazenamento hepático e, conseqüentemente, menor dano. No caso, observou-se uma redução de cerca de 5 vezes na CPK e 3 na CKMB em um ano apenas com dieta. O controle laboratorial de função hepática é recomendado sob intervalos entre 3 e 12 meses e ultrassonográfico anual ou bianual até a maioridade. **CONCLUSÃO.** A glicogenose tipo IX é uma doença rara cuja ausência de diagnóstico implica em importante morbidade, mas com tratamento simples: a dieta restritiva precoce, efetiva no controle clínico, laboratorial e radiológico.