



Trabalhos Científicos

Título: Glicogenose Tipo 1 A - Investigação De Hipoglicemia Persistente No Período Neonatal E Pós-Natal

Autores: JEZIEL FERNANDES (HE UFPEL), JADER RUAN (HE UFPEL), LUDMILLA MARQUES (HE UFPEL), LUCAS MARQUES (HE UFPEL), DENISE MENEGAZ (HE UFPEL), JOÃO BATISTA (HE UFPEL), LÚCIA FERRARI (HE UFPEL), CAROLINA GIANNA (HE UFPEL), CLAUDIA LOREA (HE UFPEL), TACIANA ARANTES (IMEPAC)

Resumo: Introdução: A deficiência de glicose-6-fosfatase, também conhecida como doença de von Gierke, é uma doença de armazenamento de glicogênio (GSD). Foi a primeira GSD a ter o defeito enzimático responsável identificado e, por isso designada glicogenose tipo I. A incidência é de 1/100.000 nascidos vivos. Caso clínico: L.A.B. Feminina, com IG de 40 semanas, nascida de parto cesariana. Apresentou hipoglicemia neonatal com necessidade de reposição glicose endovenosa. Recebeu alta no quinto dia de vida, com posterior resultado teste do pezinho normal. Aos 4 meses procurou pronto atendimento de síndrome gripais devido a febre associada a reação vacinal. Apresentava diarreia, distensão abdominal, coriza e esforço respiratório. Iniciado antibioticoterapia com Ceftriaxone e Metronidazol. Iniciado uso de fórmula extensamente hidrolisada. Solicitado leito de enfermaria em Hospital para investigação e seguimento. Durante internação apresentou episódio de crise convulsiva associada a hipoglicemia. Realizado ultrassom abdominal que verificou hepatomegalia e exame laboratorial que demonstrou hiperlipidemia. Coletou-se DNA para análise dos genes associados a glicogênose por suspeita clínica de glicogenose tipo I a. Considerando os achados e posterior resultado ocorreu confirmação da hipótese discutida. Iniciado adição a dieta de amido cru progressivamente. Aos 6 meses ocorreu introdução alimentar com restrição de lactose, frutose e sacarose. Encaminhada para acompanhamento ambulatorial em centro de referência do Estado do Rio Grande do Sul. Discussão: Os pacientes acometidos geralmente na primeira infância apresentam déficit de crescimento, hepatomegalia, hipoglicemia, convulsões e acidose láctica. Manifestações adicionais podem incluir doença renal, hiperuricemia, hipertrigliceridemia. Os pacientes com GSD I necessitam ser tratados por uma equipe experiente, incluindo geneticista, nutricionista, enfermeiro, assistente social. Outros especialistas podem fazer parte da equipe, como nefrologista, hepatologista, hematologista e endocrinologista. Conclusão: O conhecimento do quadro clínico, diagnóstico laboratorial e prognóstico dos pacientes com a glicogenose tipo Ia tem grande relevância, tendo em vista ser uma doença rara.