

## Trabalhos Científicos

**Título:** Doença De Von Gierke: Um Relato De Caso

**Autores:** WILGNER DE SOUZA BOTELHO (UFF), MARIA CAROLINA PORTO (UFRJ)

**Resumo:** A glicogenose tipo I ou doença de Von Gierke é uma doença genética, autossômica recessiva, com 80% dos casos causados por mutações no gene G6PC. Trata-se de um erro inato do metabolismo que cursa com defeito de armazenamento do glicogênio. É dividida em dois grupos, sendo um caracterizado pelo defeito na enzima hidrolase enquanto o outro por um defeito na enzima translocase que possuem como substrato a glicose 6-fosfato durante a gliconeogênese e glicogenólise. Como consequência, o paciente apresenta-se, principalmente, com hipoglicemia, com elevado risco de convulsões hipoglicêmicas. Além disso, há aumento do lactato sérico, hiperuricemia e hiperlipidemia. Podendo, então, evoluir com diversas complicações graves como a baixa estatura, osteoporose, disfunção plaquetária, anemia, neutropenia, deficiências nutricionais como a hipovitaminose D, gota, doença renal, hipertensão arterial, hipertensão pulmonar, hepatomegalia e adenomas hepáticos. Este trabalho traz o relato de caso de uma criança atendida em um hospital localizado no Rio de Janeiro, com história prévia de crise convulsiva, além de hipoglicemia severa, com níveis menores que 25mg/dl, atendida com quadro respiratório compatível com pneumonia. Ao exame, apresentava atraso global do desenvolvimento, hepatoesplenomegalia, pressão arterial acima do percentil 95 +2 para a idade, com peso adequado e baixa estatura para a idade. Trata-se de uma doença rara que pode evoluir com complicações graves em diversos sistemas e que, apesar de não ter cura, o tratamento precoce pode evitar complicações graves e óbito. O tratamento tem como objetivo prevenir a hipoglicemia, normalizar os níveis de lipídeos séricos, estabilizar as alterações metabólicas e suprir recomendações nutricionais e energéticas para o desenvolvimento adequado da criança. As terapias nutricionais com amido de milho cru modificado e suplementação de triglicerídeos de cadeia média tem papel fundamental neste manejo. O presente trabalho evidencia a alta morbimortalidade desta doença. Por este motivo, é fundamental que o pediatra reconheça sinais que possam sugerir esse diagnóstico.