



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Glicogenose Hepática Tipo I Na Aps: Relato De Caso

Autores: ISADORA SILVA COSTA (ESCOLA MULTICAMPI DE CIÊNCIAS MÉDICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE - EMCM/UFRN), GISELY DE SOUZA BUENO (ESCOLA MULTICAMPI DE CIÊNCIAS MÉDICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE - EMCM/UFRN), YAN GADELHA DE ABRANTES FORMIGA (ESCOLA MULTICAMPI DE CIÊNCIAS MÉDICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE - EMCM/UFRN), JOÉLIA ANGÉLICA DE MEDEIROS (ESCOLA MULTICAMPI DE CIÊNCIAS MÉDICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE - EMCM/UFRN), ÁLVARO DE FARIAS OLIVEIRA (ESCOLA MULTICAMPI DE CIÊNCIAS MÉDICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE - EMCM/UFRN), MARIA HELENA MEDEIROS DE ALBUQUERQUE (ESCOLA MULTICAMPI DE CIÊNCIAS MÉDICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE - EMCM/UFRN), DIÓGENES EMANUEL DANTAS DA SILVA (ESCOLA MULTICAMPI DE CIÊNCIAS MÉDICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE - EMCM/UFRN), LAURENT SILVA DE MEDEIROS (ESCOLA MULTICAMPI DE CIÊNCIAS MÉDICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE - EMCM/UFRN), SÔPHIA SWELLEN RODRIGUES MOREIRA (ESCOLA MULTICAMPI DE CIÊNCIAS MÉDICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE - EMCM/UFRN), MARIA SOCORRO DANTAS FERNANDES (ESCOLA MULTICAMPI DE CIÊNCIAS MÉDICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE - EMCM/UFRN), MATHEUS DOS SANTOS BATISTA (ESCOLA MULTICAMPI DE CIÊNCIAS MÉDICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE - EMCM/UFRN)

Resumo: Glicogenose hepática tipo I é uma doença de caráter autossômico recessivo, com prevalência de 1:100000 na população mundial, manifestando-se ainda na infância. A doença está associada à deficiência da enzima G6PD, caracterizando um acúmulo anormal de glicogênio em diversos órgãos com variadas repercussões sistêmicas. Paciente masculino, atualmente com 8 anos, compareceu, aos 9 meses de idade, à Unidade Básica de Saúde (UBS) apresentando diarreia intensa, náuseas, vômitos, icterícia e abdome distendido sem dor. Exames laboratoriais evidenciam marcadores hepáticos elevados (TGO 451, TGP 512, GGT 98, FA 279). Após avaliação pelo Médico de Família e Comunidade (MFC), foi solicitada biópsia hepática, a qual revelou o diagnóstico de glicogenose hepática tipo I, tendo como conduta estabelecida a mudança da dieta com restrição de lactose e o incremento de amido de milho dissolvido em água por 3 a 4 vezes ao dia para compensar a gliconeogênese defeituosa e alcançar a normoglicemia. O paciente possui histórico familiar de 2 primos com a mesma condição e o irmão com diagnóstico recentemente da patologia, corroborando com o raciocínio estabelecido pela equipe. Em novas consultas foi solicitada ultrassonografia de abdome total, que evidenciou hepatomegalia leve com aumento difuso da ecogenicidade, corroborando o achado de esteatose hepática grau 1. Paciente mantém acompanhamento contínuo e compartilhado entre gastropediatra e profissionais da UBS com manutenção da dieta estabelecida, assintomático e sem episódios de hipoglicemia nas últimas avaliações, em vigilância de novos sinais e sintomas. A glicogenose hepática é uma doença que pode se manifestar com uma sintomatologia diversa, desde as apresentadas no relato, como hepatomegalia, à hiperlipidemia, disfunção renal e hipoglicemias recorrentes, que são deletérias ao paciente. O perfil lipídico na doença sofre alterações, tendendo à hipertrigliceridemia, sendo as principais complicações a pancreatite, adenomas hepáticos e esteatose hepática, além de um incremento no risco cardiovascular. A Atenção Primária à Saúde se mostra como a porta de entrada nesse caso, demonstrando sua alta complexidade e a importância da construção do raciocínio clínico, da vinculação do usuário à puericultura e do cuidado compartilhado com a atenção especializada para um acompanhamento longitudinal e individualizado a fim de evitar uma progressão severa da patologia. Por ter um caráter raro e complicações associadas, nota-se a importância de um diagnóstico assertivo, apesar de sintomatologia inespecífica, visando diminuir repercussões negativas para o paciente ao longo de sua vida. Além disso, o tratamento e acompanhamento de forma multiprofissional com adequação da alimentação mostra-se como terapêutica eficaz para melhorar a expectativa e qualidade de vida desses pacientes.