

Trabalhos Científicos

Título: Um Relato De Caso Sobre Glicogenose – Quando O Pediatra Deve Pensar Neste Diagnóstico.

Autores: CAROLINE HENRIQUES NOGUEIRA (HOSPITAL FEDERAL BONSUCESSO), JÚLIA MARIM BORTOLOTTI (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO), MARIA LAURA DE ALMEIDA ALVES (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO), MARINA VIOLA DIAS (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO), THALITA LUISA ROMÃO OLIVEIRA LEAL (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO), PATRÍCIA SANTANA CORREIA (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO), BRUNO PEREIRA RIBEIRO DA ROCHA (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO)

Resumo: As Glicogenoses são condições raras, subdiagnosticadas ou diagnosticadas tardiamente, comprometendo o início precoce do tratamento. É importante que o pediatra esteja atento aos sintomas, que podem ser inespecíficos, para iniciar investigação. MFM, masculino, 8 anos, avaliado durante internação para fechamento cirúrgico de gastrostomia (GTT). História de várias visitas à emergência desde o nascimento, com queixas de fraqueza, prostração, sonolência e crise convulsiva. As investigações foram inconclusivas e o exame físico era considerado normal, embora a mãe notasse distensão abdominal. Aos 10 meses procurou a emergência por febre e “tontura”, ao exame observou-se hepatomegalia e hipoglicemia e, após medidas de suporte, foi encaminhado à Gastropediatria para investigação. Realizada biópsia hepática com 16 meses, que mostrou acúmulo de glicogênio nos hepatócitos levando ao diagnóstico de Glicogenose. O painel genético mostrou variante de significado incerto (VUS) em hemizigose no gene PKHA2, da fosforilase quinase hepática, relacionado ao subtipo IXa1. Como o quadro clínico era bastante sugestivo, foi fechado o diagnóstico mesmo com o exame molecular mostrando uma VUS. Iniciado o tratamento com amido de milho cru 4 vezes/dia e dieta sem lactose e açúcar, obtendo melhora do quadro clínico de base e poucos episódios de hipoglicemia. Paciente teve indicação de GTT aos 2 anos e fechamento 5 anos após. Sete anos após o diagnóstico o paciente está plenamente adaptado à dieta, com amido cru duas vezes/dia, sem mais episódios de hipoglicemia recorrentes e com bom crescimento e desenvolvimento. Existem 13 subtipos de glicogenoses, que diferem entre si quanto aos órgãos e enzimas acometidas, faixa etária e gravidade das manifestações, sendo o tipo IX, decorrente de um defeito na enzima fosforilase quinase hepática ou muscular, um dos tipos mais frequentes. Suas manifestações incluem hipoglicemia, fraqueza muscular, atraso no crescimento e hepatomegalia e ocorrem mais na infância. A herança é recessiva ligada ao cromossomo X, por isso em geral apenas os meninos são afetados. O diagnóstico tardio pode comprometer o crescimento e desenvolvimento e levar a sequelas neurológicas. Por apresentar uma clínica inespecífica, a valorização das queixas dos cuidadores serve de guia para iniciar uma investigação mais cautelosa quando não há hipóteses mais comuns que justifiquem a clínica do paciente. A importância em dosar a glicemia quando há alteração de nível de consciência para diagnóstico diferencial de afecções do sistema nervoso central e um exame físico cuidadoso nas queixas de distensão abdominal se tornou evidente com este caso. O pediatra geral precisa conhecer tal afecção para que sua forma subclínica e descompensações sejam investigadas brevemente, a fim de lentificar ou até mesmo interromper o curso natural da doença.