

## Trabalhos Científicos

**Título:** A Odisseia Diagnóstica Na Glicogenose Tipo Ixb: Um Caso Clínico Ilustrativo

**Autores:** CAROLINA MICAELA CANEPELE (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), PAULA CASAL AMORIM DA SILVA (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), MILENA PASCOALI DOS SANTOS (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), NATHALIA DURANTE DE SOUZA (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), KELLEN MENEGHEL DE SOUZA (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), BIBIANA MELLO DE OLIVEIRA (HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTONIO DA SANTA CASA DE PORTO ALEGRE), MELINA UTZ MELERE (HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTONIO DA SANTA CASA DE PORTO ALEGRE)

**Resumo:** Este relato abordará o quadro clínico, os métodos diagnósticos e o manejo terapêutico de uma paciente diagnosticada com glicogenose (GSD) tipo IXb, enfatizando os desafios diagnósticos e particularidades dessa condição metabólica rara. Paciente feminina, 7 anos. No 3º ano de vida apresentou hepatomegalia, hipertrigliceridemia, hipercolesterolemia, anemia e hipoglicemia. Diante do quadro, foram iniciadas as investigações. Foram descartados hemangioma hepático e doença de Wilson. Exames laboratoriais evidenciaram elevação de triglicerídeos (234 mg/dl), colesterol total (276 mg/dl), redução de hemoglobina (10g/dl) e hipoglicemias (39 a 50mg/dl). Foi realizada suplementação de ferro e dieta normocalórica, hiperproteica, normoglicídica, normolipídica, restrita em gordura saturada de cadeia longa, rica em vitaminas e minerais, porém persistiu com os níveis elevados no sangue de colesterol e triglicerídeos durante toda a infância. Teve atraso da marcha. Aos 6 anos e 10 meses foi avaliada pela genética médica, sendo observada cetonemia em jejum, sugerindo GSD cetótica, sendo prontamente iniciado tratamento. GSD tipo IXb foi confirmada usando painel de glicogenoses hepáticas. Instituiu-se dieta hiperproteica, restrita em sacarose, frutose, com uso de amido de milho cru de 4/4 horas e controles de glicemia capilar. No último exame laboratorial notou-se normalização de triglicerídeos e glicemia, persistindo alguma elevação de transaminases e colesterol. Mantém estado nutricional eutrófico. A GSD do tipo IXb é causada pela deficiência de enzima fosforilase-quinase, que regula a degradação do glicogênio. Manifesta-se com hepatomegalia, atraso de crescimento na primeira infância, cetose em jejum e hipoglicemia. O diagnóstico envolve uma combinação de avaliação clínica compatível, glicemia e cetonas em jejum. Ademais, a análise molecular confirma o subtipo específico. Correlacionando com o caso descrito acima, a paciente apresentou os sintomas iniciais clássicos desta patologia e mesmo assim levou alguns anos até ser encaminhada à genética médica. No momento de sua primeira avaliação a dieta foi iniciada e mantida até a confirmação do subtipo através de painel. O objetivo do tratamento é manter a glicemia entre 70-110 mg/dl. O amido permite a liberação sustentada da glicose para prevenir a hipoglicemia e dieta hipoproteica para fornecimento de fonte alternativa de glicose via gliconeogênese intacta. O relato ilustra os desafios diagnósticos e as complexidades no manejo da GSD tipo IX-B, uma condição metabólica rara. Apesar da longa odisséia diagnóstica, o tratamento específico foi crucial para manter níveis controlados de glicose, e triglicerídeos. Este caso reforça a importância da identificação precoce e do manejo integrado para otimizar o prognóstico e a qualidade de vida dos pacientes com esta condição metabólica complexa.