



22 A 26  
DE OUTUBRO  
DE 2024  
FLORIANÓPOLIS - SC



## Trabalhos Científicos

**Título:** Glicogenose: Desafios Diagnósticos E Terapêuticos Em Um Paciente Pediátrico- Relato De Caso.

**Autores:** ANA PAULA GUIMARAES SÁ (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELLA), LOURIVAL COELHO LIMA JUNIOR (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELLA), MARINA GUERRA ELVAS (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELLA), LAURIELLE FERNANDES LIMA (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELLA), LARISSA DA SILVA GUEDES (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELLA), ANA TERESA LEAL PEDROSA (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELLA), RAYANNE RODRIGUES PEREIRA (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELLA), FELIPE AUGUSTO BENEVENUTO SOARES (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELLA), ANA MARIA CORREIA ALENCAR (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELLA), EDUARDO LOPES CARREIRO DE ALENCAR (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELLA), SIMONE SOARES LIMA (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELLA), RENATO REGO DA SILVA (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELLA), SÂNGELA FERNANDES DA SILVA (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELLA), DEYDSON RENNAN ALVES SOARES (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELLA), LUCIANA MARIA FORTES MAGALHÃES CASTELO BRANCO COUTO (HOSPITAL INFANTIL LUCIDIO PORTELLA)

**Resumo:** Glicogenose é qualquer doença relacionada a erros inatos do metabolismo, resultantes de deficiências enzimáticas, que afetam o processamento da síntese do glicogênio ou sua quebra nos músculos e fígado. Os tipos mais comuns são: I, II, III e IV. Glicogenose tipo I (GI) é uma doença rara, autossômica recessiva, que leva ao depósito de glicogênio. Ocasionalmente pela deficiência da enzima glicose-6-fosfatase, manifestando com hipoglicemia, hiperuricemia, acidose láctica e dislipidemia grave. Paciente de 3 anos, masculino, natural de Matias Olímpio-PI, encaminhado para investigação de hepatomegalia associada a dislipidemia. Apresenta hepatomegalia afebril e sonolência desde os 2 anos de idade. Nega doença hepáticas na família. Ao exame físico, bom estado geral, hidratado, anictérico, baixa estatura, com marcos adequados do desenvolvimento. Ausculta pulmonar e cardíaca sem alterações. Abdome globoso, indolor, fígado a 8 cm do rebordo costal direito, sem sinais de hipertensão portal, baço normal. Exames laboratoriais com dislipidemia. Aumento de transaminases e leve alteração em canaliculares. Clearance de creatinina reduzido. Acidose metabólica. Aumento de ácido láctico. Excluídas causas infecciosas, autoimune, neoplásicas e hematológicas. Iniciada investigação para doença metabólica. Realizou biópsia hepática que mostrou discreta distorção arquitetural à custa de finos septos incompletos de tecido fibroconjuntivo. Infiltrado inflamatório portal, além de hepatócitos balonizados com amplos citoplasmas eosinofílicos. Imunohistoquímica evidenciou hepatopatia crônica compatível com doença de depósito de glicogênio. O resultado da Imunohistoquímica não evidenciou qual o tipo de Glicogenose, mas foi essencial para fechar o diagnóstico. Porém, as características clínicas e laboratoriais do paciente eram compatíveis com GI. Toda essa clínica é justificada por defeitos enzimáticos. Além disso, o paciente teve uma ótima resposta com a terapêutica empregada na GI, a qual usamos carboidratos de absorção lenta. Durante os episódios de hipoglicemia não foram observados quadros convulsivos, somente sonolência. Teve boa aceitação da dieta, com melhora dos níveis glicêmicos. Segue em acompanhamento ambulatorial com equipe multiprofissional. Glicogenose é uma doença metabólica subdiagnosticada, que cursa com dislipidemia grave, além de outras complicações. A terapêutica baseia-se, principalmente com suporte nutricional, considerando a raridade da doença e suas consequências metabólicas. O controle dietético para esse paciente, com carboidratos de absorção lenta, como amido de milho cru, assim como, restrição de lactose, sacarose e frutose na dieta visam prevenir hipoglicemia, melhorar o controle dietético, garantir o crescimento adequado e adiar as complicações que ocorrem em longo prazo. Faz-se necessário também o aconselhamento genético familiar.