Relato de Caso

Glicogenose Hepática Tipo I - um Desafio Terapêutico

Resumo

Introdução:

A glicogenose hepática tipo I, doença de Von Gierke, causada pela deficiência da enzima hepática glicose-6-fosfatase, acomete o fígado por deposição de glicogênio. Os episódios frequentes de hipoglicemia são um desafio para o pediatra. O diagnóstico precoce e o apoio terapêutico multidisciplinar podem garantir o sucesso na adesão ao tratamento e melhorar o prognóstico da doença em relação à sua morbidade.

Objetivo:

Relatar um caso em criança de 10 meses, que recebeu atendimento multidisciplinar no Ambulatório de Gastropediatria, com boa adesão ao tratamento e com rápida regressão dos episódios de hipoglicemia e das alterações laboratoriais.

Material e Método:

Lactente de 10 meses foi atendido com história de episódios de sudorese excessiva, palidez cutâneo-mucosa e atraso psicomotor. O exame físico mostrou grande distensão abdominal com hepatomegalia até a fossa ilíaca direita de consistência macia, ausência de esplenomegalia, fácies arredondada ("de boneca"). Os exames laboratoriais de urgência mostraram hipoglicemia, hipertrigliceridemia, hiperuricemia e elevação de enzimas hepáticas. A terapêutica nutricional foi imediatamente instituída com retirada de açúcares da alimentação e introdução de amido de milho cru regular para evitar episódios de hipoglicemia. A relação médico-paciente foi valorizada pelo entendimento da importância da colaboração da família no tratamento e do valor da terapêutica nutricional. A abordagem multidisciplinar com médico gastropediatra, médico nutrólogo, nutricionista e médico pediatra, foi importante na evolução clínica. Em 5 meses de acompanhamento houve normalização dos parâmetros laboratoriais e melhora importante do desenvolvimento psicomotor. A histopatologia hepática confirmou depósito hepatocitário de glicogênio.

Resultados:

A glicogenose hepática tipo I é uma doença metabólica, de herança autossômica recessiva, causada por defeito enzimático que acomete a liberação de glicose pelo fígado, tanto pela glicogenólise como pela gliconeogênese. Isto leva ao depósito hepatocitário de glicogênio e frequentes episódios de hipoglicemia que podem ser danosos ao desenvolvimento neurológico do lactente.

Conclusão

O diagnóstico desta doença deve fazer parte do diagnóstico diferencial das hipoglicemias da infância

Responsável

MARCIA ANGÉLICA BONILHA VALLADARES

Autores

Valladares, M.A.B.; Carvalho, S.; Junqueira, J.C.; Paiva, F.T.; Coutinho, R.; Dias, F.; Sampaio, M.C.; Maia, J.

Instituição

Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira (UFRJ)