

Manifestações precoces da Glicogenose Tipo Ib e dificuldade diagnóstica: um relato de caso

Departamento de Saúde Médica/FCMS/PUC-SP, São Paulo, Brasil

Gabriel Marquetti Corrêa da Silva¹, Giovanna Dias da Silva¹, Isabella Charabe de Godoi¹, Zahra Luciano Costa Hamuche¹, Mônica Ayres Scatollin¹, Valéria C. R. Santucci¹, Inês M. C. G. P. de Alexandre¹

¹Faculdade de Ciências Médicas e da Saúde – PUC-SP, *campus* Sorocaba

Introdução

Glicogenose do Tipo Ib é um erro inato do metabolismo do glicogênio, de caráter autossômico recessivo, no qual há uma mutação no gene da translocase da glicose-6-fosfatase (gene SLC37A4), levando à hipoglicemia grave por incapacidade de obter glicose do glicogênio armazenado. O acúmulo de glicogênio leva a consequências como hepatomegalia, acidose metabólica e lipogênese por desvio das vias metabólicas, além de redução da quantidade e função de neutrófilos, ocasionando infecções recorrentes



Figura 1 - Manifestações clínicas e laboratoriais precoces da glicogenose Tipo Ib

Discussão

Conforme relatado na descrição do caso, ao longo do seu primeiro ano de vida, o paciente apresentou a maioria das manifestações clínicas descritas pela literatura. Os primeiros sinais que norteiam o diagnóstico da doença em lactentes são as manifestações precoces de convulsão, aumento do ácido láctico no sangue, hipoglicemia, acidose metabólica, hiperuricemia e hepatomegalia, o que foi observado no caso. Como resultado da hipoglicemia, o paciente apresentou crises convulsivas frequentes e necessidade de controle dietético rigoroso. O paciente também apresentou hepatomegalia, identificada pela primeira vez no quarto mês de vida, que se estende até o cenário atual, caracterizando uma manifestação clássica da doença. O paciente apresentou diversas outras complicações devido ao atraso do diagnóstico, como ITU recorrente e outras manifestações infecciosas. O diagnóstico foi feito aos 8 meses pelo teste da bochechinha, conforme descrito pela literatura.

Objetivo e Metodologia

O presente trabalho teve como objetivo descrever o quadro clínico clássico de um paciente com Glicogenose tipo 1b que sofreu com atraso no diagnóstico, descrevendo a evolução da doença sem um tratamento adequado.

Foi feito um levantamento bibliográfico nas bases de dados LILACS e PUBMED. Foi solicitada a autorização da mãe do paciente por meio de Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.

Relato de caso

Paciente do sexo masculino, 1 ano de vida, atualmente em acompanhamento com geneticista devido a Glicogenose tipo Ib, apresenta uma história clínica complexa. Filho de pais consanguíneos (primos de primeiro grau), nascido a termo, parto normal sem intercorrências. No terceiro mês de vida, surgiram episódios de crises convulsivas, associadas com quadro de febre, palidez, vômito e recusa alimentar. Internado várias vezes para investigação diagnóstica, evoluiu com hepatomegalia a partir do quarto mês de vida, além de apresentar exames subsidiários alterados com neutropenia, aumento de ácido láctico, hipoglicemia, acidose metabólica e hiperuricemia, o que o levou a ter infecções recorrentes como as do trato urinário. Somente com 8 meses de vida foi encaminhado para avaliação genética, com o diagnóstico de Glicogenose tipo I.

Conclusão

Conclui-se que as alterações laboratoriais, ao serem percebidas em tempo oportuno, favorecem o diagnóstico diferencial e instituição do protocolo de tratamento adequado, fundamental para otimizar a qualidade de vida e reduzir complicações associadas à Glicogenose Tipo Ib

A abordagem diagnóstica, que incluiu análise clínica e molecular, enfatiza a importância do teste da bochechinha na confirmação da doença. O tratamento, centrado no controle nutricional rigoroso, evidencia a necessidade de uma dieta individualizada para prevenir episódios de hipoglicemia.

Referências

- 1- Ballavenuto JM, Oliveira JD, Alves RJ. Glicogenose Tipo I (Doença de Von Gierke): Relato de Dois Casos com Grave Dislipidemia. Arq Bras Cardiol [Internet]. 2020 [citado 10 dez 2023];114(4 suppl 1):23-6. Disponível em: <https://doi.org/10.36660/abc.20190037>
- 2- Chou JY, Mansfield BC. Mutations in the glucose-6-phosphatase- α (G6PC) gene that cause type Ia glycogen storage disease. Hum Mutat [Internet]. 2008 [citado 10 dez 2023];29(7):921-30. Disponível em: <https://doi.org/10.1002/humu.20772>