

30445

GLICOGENOSE TIPO I: CARACTERIZAÇÃO CLÍNICO - LABORATORIAL DE PACIENTES ATENDIDOS EM UM AMBULATÓRIO DE REFERÊNCIA EM ERROS INATOS DO METABOLISMO

Berenice Lempek dos Santos, Ida Vanessa Doederlein Schwartz, Carolina Fischinger Moura de Souza, Lilia Refosco Sandra Maria Gonçalves Vieira. **Orientador:** Lavinia Schuler Faccini

Unidade/Serviço: Serviço de Genética

A doença de armazenamento do glicogênio tipo I (GSDI) é uma doença genética autossômica recessiva caracterizada por hipoglicemia, hiperlactatemia, hiperlipidemia e hiperuricemia. Na GSDIa, ocorre a deficiência da glicose-6-fosfatase (G6Pase) na GSDIb a deficiência de uma translocase G6P-específica (G6PT). Ambas apresentam manifestações clínicas semelhantes, porém na GSDIb há alterações dos neutrófilos e o aparecimento de doença inflamatória intestinal. O tratamento é essencialmente dietético, sendo preconizado o uso de amido de milho cru a cada 4 horas. Em lactentes, é utilizada dieta contínua noturna por uma sonda nasogástrica. Além disso, os pacientes devem fazer a exclusão de lactose, sacarose e frutose da dieta. Na ausência de tratamento, os pacientes apresentam baixa estatura, adenomas hepáticos, hiperfiltração glomerular e risco de morte por hipoglicemia grave. Suplementação vitamínica e de minerais, uso de inibidores da enzima conversora da angiotensina (IECA), alopurinol e citrato de potássio são utilizados de forma individualizada, dependendo das manifestações clínicas apresentadas. **Objetivos:** Caracterizar os aspectos clínicos, laboratoriais e antropométricos de uma amostra de pacientes brasileiros com GSDI, acompanhados em um serviço de referência para Erros Inatos do Metabolismo. **Métodos:** Estudo de série de casos de base ambulatorial, com amostragem por conveniência. Foram avaliados dados sobre o método de diagnóstico empregado: clínico, anatomopatológico, dosagem de glicose-6-fosfatase hepática e/ou análise molecular. Além disso, foram coletados dados atuais sobre o tratamento, realizada avaliação antropométrica e avaliados exames laboratoriais e de imagem recentes. **Resultados:** Vinte e um pacientes foram incluídos; destes, 17 tinham GSDIa e 14 GSDIb, com uma mediana de idade de 10 anos (variou 1-25 anos). Todos os pacientes estavam fazendo tratamento com amido de milho cru com intervalos regulares. A mediana de idade do diagnóstico foi de sete meses (variou de 1-132 meses), sendo que 19/21 realizaram biópsia hepática para confirmação diagnóstica. Na avaliação antropométrica, o excesso de peso estava presente na maioria dos pacientes (16/21). A baixa estatura foi observada em 4/21 pacientes. Houve correlação entre os escores Z de estatura e de IMC apresentados pelos pacientes ($r=0,561$; $p=0,008$). Hepatomegalia e nódulos hepáticos estavam presentes, respectivamente, em 9/14 e 3/14 pacientes. **Conclusões:** O diagnóstico de GSDI foi tardio em nossa população, visto que os sintomas podem estar presentes desde o nascimento ou nos primeiros meses de vida. Também podemos observar que a maioria dos pacientes foi submetida à biópsia hepática para confirmação do diagnóstico. O quadro clínico característico associado à análise molecular continua sendo um critério seguro e pouco invasivo para o diagnóstico. Outro aspecto importante diz respeito ao tratamento. O uso de grande quantidade de amido de milho tem como efeito colateral o excesso de peso. Contudo, o excesso de peso parece estar associado a um aumento do ganho estatural. Projeto aprovado pelo GPPG/HCPA número: 11-006