

Ragone, A.F.Q.; Soares, J.L.P.; Ferreira, L. V. S; Bastos, A.P; Mendes, C.C.M; Diniz, S.S.L; Kanufre, V.C; Queiroz, T. C. N; Carvalho, E.A.A; Arantes, R.R.
Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais

Introdução

A glicogenose tipo 3 (GSD III) é uma doença autossômica recessiva, causada por mutações no gene *AGL* (1p21), levando a uma deficiência na enzima desramificadora de glicogênio. A deficiência pode ocorrer no fígado e no músculo (GSD IIIa) ou apenas no fígado (GSD IIIb), cursando com hepatopatia e/ou fraqueza muscular grave. As manifestações ocorrem no início da infância e a incidência é de aproximadamente 1/100.000 nascidos vivos.

Descrição do caso

Trata-se de criança com 2 anos e meio, filha única de casal sadio e consanguíneo (primos de primeiro grau). Criança evoluiu bem e assintomática até 1 ano e 11 meses de vida, quando foi observada distensão abdominal, hepatomegalia e início de hipoglicemias. As hipoglicemias eram assintomáticas, em torno de 35 mg/dL, sempre pela manhã e após muitas horas em jejum. Criança apresenta fáscias de boneca e fadiga aos esforços.

Exames laboratoriais

Hipoglicemia 27 mg/dL sem acidose

Hipertrigliceridemia 588mg/dL

Hipertransaminemia AST 885 e ALT 610U/L

Elevação de creatinoquinase CK 608 ng/mL

Ácido úrico normal 4,1mg/dL

Discussão

Realizado sequenciamento genético do gene *AGL* e identificada variante patogênica c.2950-1G>C em homozigose, confirmando a hipótese inicial. A criança está em seguimento ambulatorial, iniciado tratamento baseado em dieta com refeições frequentes, alto teor proteico (2 g/Kg/ dia) e oferta de amido cru (15 g) em intervalos regulares (4 vezes ao dia), especialmente à noite. Após um mês das intervenções dietéticas, já foi observada melhora clínica e laboratorial considerável com redução da hipertrigliceridemia e hipertransaminemia, hipoglicemias bem mais raras e aumento do vigor físico.



Figura 1 (autorizada) - Foto da paciente com fáscias de boneca

Conclusão

A GSD III é uma doença grave e que pode evoluir para complicações como insuficiência hepática e carcinoma hepatocelular. No entanto, a adesão ao tratamento modifica o curso da doença e aumenta consideravelmente a qualidade de vida.

Referência bibliográfica:

Dagli A, Sentner CP, Weinstein DA. Glycogen Storage Disease Type III. 2016. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews.