

## PE-003 - MANIFESTAÇÕES PRECOSES DA GLICOGENOSE TIPO IB E DIFICULDADE DIAGNÓSTICA: UM RELATO DE CASO

Giovanna Dias da Silva<sup>1</sup>, Gabriel Marquetti Correa da Silva<sup>1</sup>, Isabella Charabe de Godoi<sup>1</sup>, Zahra Luciano Costa Hamuche<sup>1</sup>, Monica Ayres Scatollin<sup>1</sup>, Valeria Cristina Ramos Santucci<sup>1</sup>, Ines Maria Crespo Gutierrez Pardo de Alexandre<sup>1</sup>

1. Pontifícia Universidade Católica de SP (PUC-SP).

**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. **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. Somente com 8 meses de vida foi encaminhado para avaliação genética, com o diagnóstico de 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, os pacientes apresentam 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. 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.

## PE-004 - RELATO DE CASO: SÍNDROME DE EDWARDS COM EVOLUÇÃO GRAVE E INDICAÇÃO DE CUIDADOS PALIATIVOS

Amanda Deolindo Silva<sup>1</sup>, Beatriz Pratis Vasconcelos<sup>1</sup>, Isadora Medina Simião dos Santos<sup>1</sup>, Luisa Kalaydjian Poladian Borba<sup>1</sup>, Monica Ayres Scatollin<sup>1</sup>, Valeria Cristina Ramos Santucci<sup>1</sup>, Ines Maria Crespo Gutierrez Pardo de Alexandre<sup>1</sup>

1. Pontifícia Universidade Católica de SP (PUC-SP).

**Introdução:** A Síndrome de Edwards ou trissomia do cromossomo 18, apresenta baixa expectativa de vida, sendo que cerca de 95% das gestações evoluem para abortos espontâneos e apenas 5-10% dos nascidos vivos sobrevivem ao primeiro ano. O diagnóstico após nascimento é concluído por meio dos achados fenotípicos, neurológicos, anormalidades de crescimento e malformações de órgãos. **Relato de caso:** Paciente do sexo feminino, 1 ano e 8 meses, feminino, com diagnóstico de Síndrome de Edwards com cardiopatia congênita complexa, deu entrada no serviço de emergência com quadro de pneumonia atípica. Evoluiu com múltiplas crises epiléticas resistentes ao tratamento com anticonvulsivantes, hematoma subgaleal bilateral e septicemia, sendo necessária ventilação mecânica e antibioticoterapia de amplo espectro. Mesmo após múltiplas intervenções houve piora neurológica e respiratória da paciente. Frente a um prognóstico reservado, foi discutido sobre a possibilidade de cuidados paliativos, contudo, a mãe ainda expressa veemente desejo de reanimação, sendo oferecido suporte psicológico familiar. **Discussão:** Relatamos um caso de Síndrome de Edwards que apresenta alto grau de gravidade com prognóstico delicado. O caso evoluiu como o esperado pela literatura, visto que há cardiopatia congênita associada e infecções frequentes, o que dificulta a melhora clínica. Em vista do quadro apresentado, a conduta adotada é o controle dos sinais e sintomas a fim de evitar sofrimento e melhorar a qualidade de vida da paciente. Conclui-se que é de grande importância o suporte psicológico familiar precoce e a abordagem da equipe de cuidados paliativos para pacientes com essa síndrome, tendo em vista a evolução grave e prognóstico reservado.