

ASPECTOS ANTROPOMÉTRICOS DOS PACIENTES COM GLICOGENOSE TIPO 1A E 3 ATENDIDOS NO SERVIÇO DE GENÉTICA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE: UM ESTUDO TRANSVERSAL PROSPECTIVO

BERENICE LEMPEK DOS SANTOS; CAROLINA FISCHINGER MOURA DE SOUZA; LILIA FARRETE REFOSCO; LAVINIA SCHULER; IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ

INTRODUÇÃO: As glicogenoses (GSD) são doenças resultantes de alterações no metabolismo do glicogênio com frequência de 1/20.000 a 1/25.000 nascidos vivos. A GSD1A (doença de Von Gierke) caracteriza-se pela deficiência da atividade da enzima G6Pase, o que leva a uma inabilidade de converter a glicose-6-fosfato em glicose no fígado, rins e mucosa intestinal. Os pacientes são incapazes de manter normoglicemia de jejum e apresentam diversas alterações metabólicas: acidose láctica; hiperuricemia e hiperlipidemia, com retardo de crescimento; formação de nódulos hepáticos e danos renais. Já a GSD3 (doença de Cori-Forbes) caracteriza-se pela deficiência da enzima desramificadora hepática. Suas manifestações clínicas são similares à GSD1A, porém com apresentação mais branda e comprometimento muscular. **OBJETIVOS:** Analisar dados de perfil antropométrico de pacientes com diagnóstico de glicogenose tipo 1A e 3 e compará-los com a literatura. **MATERIAL E MÉTODOS:** Foram incluídos no estudo transversal prospectivo pacientes com diagnóstico enzimático de GSD1A e 3 e realizadas avaliações antropométricas. Os índices obtidos serão comparados com as curvas da OMS 2006 para < 5 anos e a OMS 2007 > de 5 anos e os adolescentes. **RESULTADOS E CONCLUSÕES:** Treze pacientes foram incluídos (GSD 1A= 11; GSD3= 2; sexo masculino: feminino = 8:5). Seis apresentam *z score* de estatura maior que -1,5 (1 com *z score* - 5), 6 apresentam *z score* de estatura entre -1,5 a +1,5 e apenas 1 paciente tem *z score* > 1,5. Neste estudo, encontramos maior prevalência de GSD1A, o que difere da literatura. Acredita-se que pela sintomatologia mais exuberante da GSD1A ocorra uma procura maior por serviço de referência. Encontramos baixa estatura em 50% da amostra estudada e alguns casos com baixa estatura grave. A associação entre controle metabólico inadequado e baixa estatura é uma das hipóteses levantadas que deu início a esta coorte prospectiva, porém dados adicionais necessitam ser obtidos.