



**Faculdades Nova
Esperança**
De olho no futuro

**FACULDADE DE MEDICINA NOVA ESPERANÇA – FAMENE
RESIDÊNCIA MÉDICA EM PEDIATRIA**

ANLEIDA DE AMORIM ALMEIDA ROQUE

**LACTENTE COM HEPATOPATIA CRÔNICA DA ABORDAGEM
DIAGNÓSTICA AO TRATAMENTO: UM RELATO DE CASO**

JOÃO PESSOA - PB

2025

ANLEIDA DE AMORIM ALMEIDA ROQUE

**LACTENTE COM HEPATOPATIA CRÔNICA DA ABORDAGEM
DIAGNÓSTICA AO TRATAMENTO: UM RELATO DE CASO**

Monografia apresentada à Faculdade de Medicina Nova Esperança como parte dos requisitos exigidos para conclusão do curso de Residência Médica em Pediatria.

Área: Pediatria

Orientadora: Dra. Nairmara Soares Pimentel
Cunha

JOÃO PESSOA - PB

2025

R691

Roque, Anleida de Amorim Almeida

Lactente com hepatopatia crônica da abordagem diagnóstica ao tratamento: um relato de caso / Anleida de Amorim Almeida Roque. – João Pessoa, 2025.
21f.

Orientadora: Prof.^a D.^a Nairmara Soares Pimentel da Cunha.

Monografia (Residência Médica em Pediatria) – Faculdade Nova Esperança - FAMENE

1. Lactente. 2. Criança. 3. Fígado. 4. Glicogenólise. 5. Colestase. I. Título.

CDU: 616-053.2

ANLEIDA DE AMORIM ALMEIDA ROQUE

**LACTENTE COM HEPATOPATIA CRÔNICA DA ABORDAGEM
DIAGNÓSTICA AO TRATAMENTO: UM RELATO DE CASO**

Monografia apresentada à Faculdade de Medicina Nova Esperança como parte dos requisitos exigidos para conclusão do curso de Residência Médica em Pediatria.

Área: Pediatria

Orientadora: Dra. Nairmara Soares Pimentel
Cunha

BANCA EXAMINADORA:

Maria Alice Feitosa Costa Holanda da Silva

(Coordenadora e Professora do Programa de Residência Médica em Pediatria –
FAMENE)

Zilah de Vasconcelos Barros

(Professora do Programa de Residência Médica em Pediatria – FAMENE)

Evaldo Gomes de Sena

(Professor do Programa de Residência Médica em Pediatria - FAMENE)

RESUMO

A doença de armazenamento de glicogênio tipo III é uma doença rara de gravidade clínica variável que afeta principalmente o fígado, o coração e os músculos esqueléticos. Ela é causada pela deficiência de atividade da enzima desramificadora de glicogênio, que é uma enzima importante na degradação do glicogênio. A doença do tipo III manifesta-se em um amplo espectro clínico. Indivíduos com essa enfermidade apresentam hepatomegalia, hipoglicemia, hiperlipidemia e atraso no crescimento. Aqueles com tipo IIIa têm sintomas relacionados à doença hepática e envolvimento muscular progressivo (cardíaco e esquelético) que varia em idade de início, taxa de progressão da doença e gravidade. Já a do tipo IIIb apresenta principalmente sintomas relacionados à doença hepática. O estudo tem como objetivo descrever detalhadamente um caso clínico da GSD III, enfatizando seus aspectos diagnósticos e terapêuticos. A metodologia aplicada foi um relato de caso do Pronto-Socorro do Hospital Infantil Arlinda Marques, em João Pessoa, Brasil, e para poder embasar a discussão do relato, foi realizada uma revisão narrativa da literatura utilizando artigos científicos disponíveis na PUBMED. A estratégia de busca foi elaborada para identificar artigos científicos com informações relevantes sobre a Doença de Depósito tipo III infância, empregando os Descritores: Lactente; fígado; glicogenólise; colestase. O caso relatado exemplifica a apresentação clínica dessa doença hepática na infância, facilitando o diagnóstico preciso e o manejo apropriado de indivíduos com doença de armazenamento de glicogênio tipo III. Ajudando assim os profissionais de saúde a reconhecer pacientes com todas as formas da doença de armazenamento de glicogênio tipo III, agilizando o diagnóstico e minimizando o estresse e as sequelas negativas decorrentes do diagnóstico tardio e do manejo inadequado.

PALAVRAS-CHAVES: Lactente; criança; fígado; glicogenólise; colestase.

ABSTRACT

Glycogen storage disease type III is a rare disease with variable clinical severity that primarily affects the liver, heart, and skeletal muscles. It is caused by a deficiency in the activity of the glycogen debranching enzyme, which is an important enzyme in the degradation of glycogen. Type III disease presents with a wide clinical spectrum. Individuals with this condition exhibit hepatomegaly, hypoglycemia, hyperlipidemia, and growth delay. Those with type IIIa have symptoms related to liver disease and progressive muscle involvement (cardiac and skeletal) that varies in age of onset, rate of disease progression, and severity. In contrast, type IIIb mainly presents with symptoms related to liver disease. The study aims to detail a clinical case of GSD III, emphasizing its diagnostic and therapeutic aspects. The methodology applied was a case report from the Emergency Room of the Arlinda Marques Children's Hospital in João Pessoa, Brazil, and in order to support the discussion of the report, a narrative review of the literature was conducted using scientific articles available on PUBMED. The search strategy was designed to identify scientific articles with relevant information about Type III Glycogen Storage Disease in childhood, using the Descriptors: Infant; liver; glycogenolysis; cholestasis. The reported case exemplifies the clinical presentation of this liver disease in childhood, facilitating accurate diagnosis and appropriate management of individuals with Type III glycogen storage disease. This helps health professionals recognize patients with all forms of Type III glycogen storage disease, speeding up diagnosis and minimizing the stress and negative repercussions arising from late diagnosis and inadequate management.

KEYWORDS: Newborn; children; liver; glycogenolysis; cholestasis.

SUMÁRIO

1	INTRODUÇÃO.....	7
2	OBJETIVOS.....	9
2.1	Objetivo Geral.....	9
2.2	Objetivos Específicos.....	9
3	METODOLOGIA.....	10
3.1	Tipo de pesquisa, bases de dados e estratégias de busca.....	10
5	RELATO DE CASO.....	12
6	DISCUSSÃO.....	14
7	CONSIDERAÇÕES FINAIS	18
	REFERÊNCIAS.....	20

1- INTRODUÇÃO:

A deficiência de enzimas específicas envolvidas na síntese ou na degradação de glicogênio pode ocasionar em defeito metabólico no catabolismo ou no anabolismo desse polissacarídeo, resultando em doenças genéticas conhecidas como glicogenoses. A maioria dessas condições apresenta caráter autossômico recessivo e difere quanto ao efeito enzimático ao órgão predominantemente afetado, à na idade de início das manifestações clínicas da doença e à gravidade dos sintomas (VIEIRA; CARNEIRO; ASSÊNCIO-FERREIRA, 2004). Atualmente as glicogenoses são classificadas em 13 tipos distintos.

A doença de depósito de glicogênio tipo III (GSDIII), também denominada doença de Cori ou doença de Forbes, decorre da deficiência da enzima desramificadora do glicogênio (GDE). A liberação de glicose a partir dos estoques de glicogênio requer a ação sequencial do glicogênio fosforilase e da GDE. Após a fosforilase atuar nos ramos externos do glicogênio, a GDE é responsável pela hidrólise dos pontos de ramificação. A ausência ou redução da atividade dessa enzima interrompe a glicogenólise nos pontos de ramificação, resultando no acúmulo de uma forma anormal de glicogênio, denominada dextrina limite, nos tecidos afetados.

Dois subtipos principais são descritos de acordo com a localização da deficiência enzimática .

- GSD III a responsável por aproximadamente 85% dos casos, caracterizada pela deficiência enzimática no fígado e no músculo.
- GSD III b, em que apenas o fígado é acometido.

A incidência estimada da GSD III é de cerca de 1 em 100.000 nascidos vivo, sendo mais em populações específicas como judeus israelenses de ascendência norte-africana em que a prevalência é de 1 para 5.400 indivíduos e a taxa de portadores; chega a de 1 em 35. (Dagli et al 2010; Kishnani et al 2010; Laforêt et al 2012). Trata-se de uma condição herdada de forma autossômica recessiva resultante de mutações no gene que codifica a enzima desramificador localizada no cromossomo 1p21.

Apesar dos avanços no conhecimento molecular e na classificação da GSD III, ainda existem lacunas no entendimento da evolução clínica desses pacientes, particularmente no que se refere ao diagnóstico precoce, manejo terapêutico individualizado e impacto prognóstico das manifestações multissistêmicas em diferentes faixas etárias. Na prática pediátrica, essa condição impõe desafios relacionados à suspeição clínica, à confirmação diagnóstica e ao acompanhamento longitudinal.

O objetivo dessa pesquisa é apresentar o caso de uma lactente de 1 ano e 8 meses, admitida no Hospital Infantil Arlinda Marques para investigação diagnóstica, destacando as manifestações clínicas, os achados laboratoriais e os desafios relacionados ao diagnóstico da glicogenose tipo III, com vistas a contribuir para o conhecimento e manejo dessa condição rara em pediatria.

Diante desse cenário, justifica-se a necessidade de estudos que analisem de forma sistemática as manifestações clínicas e laboratoriais da GSD III em pacientes pediátricos, de modo a subsidiar estratégias de diagnóstico precoce, condutas terapêuticas e acompanhamento multiprofissional.

2- OBJETIVOS

2.1 Objetivo geral

Apresentar o caso de uma lactente de 1 ano e 8 meses, admitida no Hospital Infantil Arlinda Marques para investigação diagnóstica, destacando as manifestações clínicas, os achados laboratoriais e os desafios relacionados ao diagnóstico da glicogenose tipo III, com vistas a contribuir para o conhecimento e manejo dessa condição rara em pediatria.

2.2 Objetivos específicos

- a) Identificar os critérios diagnósticos da GSD III, incluindo exames laboratoriais e diagnóstico diferencial com outras doenças hepáticas.
- b) Conhecer as principais abordagens terapêuticas da Doença de depósito tipo III.

3- METODOLOGIA

3.1 Tipo de pesquisa, bases de dados e estratégias de busca

Trata-se de um relato de caso clínico realizado a partir da observação e acompanhamento de uma paciente pediátrica admitida no Hospital Infantil Arlinda Marques, em João Pessoa – PB, com idade de 1 ano e 8 meses, encaminhada para investigação diagnóstica.

O estudo foi conduzido de acordo com as recomendações internacionais para relatos de caso (CARE Guidelines), assegurando clareza, transparência e relevância clínica.

1. Desenho do estudo

- Tipo de estudo: Relato de caso clínico, de natureza descritiva e observacional.
- Unidade de análise: paciente pediátrica com manifestações clínicas sugestivas de glicogenose tipo III.

2. Coleta de dados

- **Fonte de informações:** revisão sistemática do prontuário eletrônico da paciente, incluindo evolução médica, registros de enfermagem, exames laboratoriais e de imagem.
- **Dados clínicos analisados:** histórico familiar, antecedentes pessoais, sinais e sintomas apresentados, evolução clínica e terapêutica durante a internação.
- **Dados laboratoriais e de imagem:** resultados de exames bioquímicos, hematológicos, enzimáticos e de imagem pertinentes ao quadro clínico.
- **Condutas médicas:** terapias instituídas, acompanhamento multiprofissional e resposta ao tratamento.

4. Aspectos éticos

O estudo respeitou os princípios da Resolução nº 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde, assegurando confidencialidade e sigilo das informações da paciente. Os dados foram anonimizados, sem identificação nominal, preservando a privacidade. O projeto foi

submetido à apreciação do Comitê de Ética em Pesquisa da instituição para emissão de parecer.

5. Rigor metodológico

- Uso de protocolo padronizado para coleta e análise dos dados clínicos e laboratoriais.
- Descrição detalhada da linha do tempo dos eventos clínicos, visando melhor compreensão da evolução do caso.
- Confronto dos achados com literatura científica atualizada, a fim de contextualizar a relevância do caso para a prática pediátrica.
- Aplicação das recomendações CARE como guia metodológico, garantindo validade e consistência na apresentação do relato.

4- RELATO DE CASO:

Lactente do sexo feminino, 1 ano e 8 meses, foi admitida em hospital público de referência apresentando história de febre e icterícia há cerca de 2 meses. A evolução clínica foi marcada por elevação importante de transaminases, alterações do perfil colestatóico e sinais de disfunção hepática. Ainda com gama GT sem alterações e inversão globulina albumina leve. Ao exame físico, observa-se abdome semigloboso, depressível, hipertimpânico, indolor à palpação superficial e profunda, hipertimpânico e hepatomegalia de 3cm abaixo do rebordo costal direito. Não havia esplenomegalia detectável. A ultrassonografia abdominal evidenciou fígado com aspecto heterogêneo, associando a aumento de meteorismo intestinal. Sorologias para hepatite B (HBsAg), hepatite C (anti HCV) e HIV foram negativas. Diante dos achados clínicos e laboratoriais levantaram-se as hipóteses diagnósticas de hepatopatia crônica a esclarecer; colestase intra-hepática familiar progressiva tipo 1 (PFIC1) e hepatite autoimune.

Durante a internação, a paciente manteve icterícia colestatóica e prurido intenso, sendo necessário o uso de anti-histamínico para controle sintomático. Houve persistência de alteração de coagulograma mesmo após administração de vitamina K.

Com base nos resultados laboratoriais, aplicou-se a classificação de Child Pugh na qual a paciente totalizou 8 pontos, correspondendo à classe B. O escore foi determinado pela bilirrubina total 17,46 (3 pontos), albumina sérica 3,03 (2 pontos) e tempo de atividade de protrombina de 28,9 se (3 pontos). Não foram evidenciados encefalopatia hepática ou ascite.

Durante a internação a paciente foi submetida a terapia medicamentosa com ácido ursodesoxicólico na dose de 20mg/kg/dia, administrado a cada 12 horas, com objetivo de atuar na colestase, e recebeu antibioticoterapia com Cefepime por 7 dias. Evoluiu clínica e hemodinamicamente estável, sem piora das provas de função hepática. No seguimento realizou-se painel genético para colestase, cujo resultado confirmou o diagnóstico de Doença de Depósito de Glicogênio Tipo III (GSD III).

No período pré-internação, os exames laboratoriais já evidenciavam alterações importantes, incluindo elevação de transaminases (TGO 2058 U/L e TGP 1843 U/L em 20/01/2022; TGO 1666 U/L e TGP 1511 U/L em 31/10/2022) e bilirrubina total de 5,0 mg/dL, com predomínio da fração direta. A fosfatase alcalina e gama-GT estavam

discretamente elevadas, eo hemograma mostrava parâmetros normais. Durante a internação, houve manutenção das alterações, com bilirrubina total de 17,46 mg/dL, TGO de 2704 U/L e TGP de 1034 U/L, além de INR de 2,18. A avaliação endoscópica do trato digestivo alto não evidenciou alterações.

5- DISCUSSÃO:

As glicogenoses constituem um grupo de doenças hereditárias decorrentes de erros no metabolismo do glicogênio, caracterizadas por concentrações anormais desses polissacarídeos nos tecidos. Atualmente são descritos mais de dez subtipos, definidos de acordo com o defeito enzimático envolvido.

Na glicogenólise tipo IIIa, a fraqueza muscular geralmente é discreta na infância. A miopatia clinicamente significativa predominantemente em músculos proximais dos ombros e quadris, tende a manifestar-se de forma mais acentuada, na vida adulta. As alterações típicas incluem elevação das transaminases (AST e ALT) e aumento da creatina quinase e hiperlipidemia. Complicações crônicas podem envolver baixa estatura, miocardiopatia e desenvolvimento de adenomas hepáticos em 25% dos casos.

Os pacientes com GSD III podem apresentar uma variedade de manifestações clínicas e laboratoriais. Entre os achados clínicos destacam-se:

- hepatomegalia (presente em 98% dos casos, geralmente ainda na infância);
- falha de crescimento/baixa estatura (49% dos pacientes);
- evolução para cirrose hepática e adenomas hepáticos (mais comum na adolescência e na idade adulta);
- fraqueza muscular / miopatia, intolerância ao exercício e cardiomiopatia hipertrófica.

Já entre os achados laboratoriais, incluem-se:

- hipoglicemia cetótica ou normoglicemia cetótica em períodos de jejum;
- elevações de cetonas séricas após jejum noturno em indivíduos não tratados;
- aumento de creatina quinase (CK), sobretudo após início de atividades físicas na infância;
- hiperlipidemia com triglicerídeos séricos elevados e variação do colesterol (elevação pós-prandial e redução nos períodos de jejum) a
- elevação das transaminases hepáticas;

- níveis séricos de ácido úrico e lactato geralmente normais, embora esse último possa se elevar no período pós prandial possa aumentar no período pós-prandial (CHEN 2001 , WOLFSDORF & WEINSTEIN 2003)

A Doença de Depósito de Glicogênio tipo III (DGS III) é caracterizada por envolvimento variável do fígado, do músculo cardíaco e do músculo esquelético. O subtipo III a responsável por cerca de 85% dos casos, acomete simultaneamente fígado e músculos. Já o subtipo III b, presente em aproximadamente 15% dos indivíduos, limita-se ao envolvimento hepático. Na infância as manifestações hepáticas incluem hepatomegalia, atraso no crescimento, hipoglicemia cetótica em jejum, hiperlipidemia e elevação das transaminases. Na adolescência e na idade adulta, a doença hepática torna-se menos proeminente. A maioria dos indivíduos desenvolve algum grau de comprometimento cardíaco, manifestado por hipertrofia cardíaca e/ou miocardiopatia e miopatia esquelética evolui lentamente tornando-se mais evidente a partir da terceira década de vida. Embora o prognóstico geral seja considerado, complicações musculares, cardíacas e hepáticas (fibrose/cirrose hepática e carcinoma hepatocelular), podem ter um impacto grave no prognóstico e na qualidade de vida. Até o momento, não está estabelecido se intervenções dietéticas são capazes de prevenir ou retardar essas complicações a longo prazo.

O diagnóstico definitivo é estabelecido pela demonstração de glicogênio anormal denominado dextrina limite, caracterizado por ramificações curtas em amostras de fígado e/ou músculo, associado à deficiência da atividade da enzima desramificadora. A subtipagem exige, em geral biópsias hepáticas e musculares, visto que as concentrações séricas normais de creatina quinase não excluem comprometimento muscular. A atividade enzimática também pode ser mensurada em fibroblastos ou linfócitos da pele, embora tais métodos não sejam sempre conclusivos. Quando o teste genético molecular não define diagnóstico, a análise da atividade da enzima de desramificação em leucócitos, eritrócitos, fibroblastos ou em amostras de biópsia hepática ou muscular pode ser utilizada.

Assim como na GSDI, o objetivo no tratamento é fornecer uma fonte contínua de glicose para manter a glicemia acima de 70g/kg em intervalos de 6 horas. A suplementação com amido de milho pode ser usada para manter a normoglicemia. Foi demonstrado que o amido de milho melhora o crescimento e atenua as anormalidades

bioquímicas. Aminoácidos podem ser usados como substrato para a gliconeogênese, e há algumas evidências de que uma dieta rica em proteínas pode ser benéfica.

O tratamento da GSD III baseia-se em medidas dietéticas individualizadas, sendo a terapia nutricional a principal estratégia para o manejo clínico. O objetivo é manter níveis glicêmicos acima de 70mg/dL, especialmente em período de jejum (Kishnani, Priya et al.,2010). Na infância recomenda-se alimentação fracionada cada 3-4 horas, visto que são necessárias para manter a euglicemia na infância. Perto do final do primeiro ano de vida, pode ser necessária a suplementação com amido de milho não cozido em várias doses diárias (aproximadamente 1 g/kg), visando evitar a hipoglicemia. Em casos de hipoglicemia noturna, pode-se usar amido de milho de liberação prolongada Glycosade® ou infusão contínua de glicose durante a noite. A ingestão proteica deve ser cerca de 3 g/kg/dia, podendo ser suplementada quando necessário, visto que os aminoácidos podem servir como substrato para gliconeogênese. Produtos lácteos e frutas não devem ser restringidos, pois a frutose e a galactose podem ser normalmente convertidas em glicose. A titulação da proteína e do amido de milho da dieta baseia-se nas concentrações de glicemia capilar e cetona automonitoradas, para manter a euglicemia e prevenir cetose, hipercolesterolemia e hipertrigliceridemia.

Antes da prática de exercícios, recomenda-se o uso de carboidratos de rápida absorção, como maltodextrina, além da ingestão frutose e sacarose para melhorar a tolerância ao esforço físico. Uma dieta rica em gorduras também tem sido considerada em casos de cardiomiopatia.

O acompanhamento clínico deve incluir monitorização periódica de glicemia e cetonas, transaminases, avaliação de perfil lipídico, amônia, albumina, bilirrubinas, creatina quinase e estudos de coagulação. A ultrassonografia hepática deve ser realizada a cada 6 a 12 meses, associado a ressonância magnética quando necessário. Recomenda-se ainda avaliação anual da densidade mineral óssea, dosagem de vitamina D e cálcio sérico, além da suplementação quando indicada, visando prevenir osteoporose. Pacientes com o subtipo III a necessitam de avaliação cardiológica (eletrocardiograma e ecocardiograma) a cada 12 a 24 meses, enquanto o subtipo III b essa avaliação pode ser realizada a cada cinco anos. Com o intuito identificar períodos de controle metabólico abaixo do ideal, deve-se mensurar a glicemia pré-prandial e cetonas sanguíneas ou cetonas urinárias ao acordar.

O transplante hepático é reservado para pacientes com cirrose hepática avançada insuficiência hepática ou carcinoma hepatocelular. Entretanto, deve-se considerar que, embora corrija a doença hepática, o transplante pode agravar manifestações musculares e cardíacas.

Por se tratar de doença autossômica recessiva, o aconselhamento genético é fundamental. Quando ambos os pais são heterozigotos para variantes patogênicas do gene AGL, cada filho apresenta risco de 25% de ser afetado, 50% de ser portador assintomático e 25% de não herdar nenhuma das variantes. Uma vez identificadas as mutações familiares, é possível realizar testes de portadores em familiares em risco, bem como diagnóstico genético pré-natal e pré-implantacional em gestações subsequentes.

6- CONSIDERAÇÕES FINAIS

O caso descrito reforça a relevância clínica e científica da Doença de Depósito de Glicogênio tipo III (GSD III) como condição rara, mas de alto impacto no contexto pediátrico, sobretudo pelos desafios diagnósticos enfrentados diante de manifestações clínicas e laboratoriais inespecíficas, frequentemente confundidas com outras hepatopatias crônicas. A evolução da lactente acompanhada evidenciou achados típicos da doença, como hepatomegalia, icterícia colestática persistente, alterações importantes nas transaminases e bilirrubinas, bem como sinais de disfunção hepática precoce, que exigiram investigação ampliada e abordagem multiprofissional.

A confirmação diagnóstica por meio de painel genético destaca a importância crescente da genômica aplicada à pediatria, não apenas para o diagnóstico definitivo, mas também para o aconselhamento familiar e o planejamento terapêutico individualizado. A experiência clínica relatada demonstra que, diante de crianças com quadro de hepatopatia não esclarecida, a glicogenose tipo III deve ser considerada como diagnóstico diferencial, reforçando a necessidade de maior capacitação dos profissionais de saúde para o reconhecimento dessa condição.

Do ponto de vista terapêutico, o caso ilustra a relevância de estratégias nutricionais e farmacológicas precoces, capazes de atenuar a progressão da doença, melhorar parâmetros metabólicos e oferecer melhor qualidade de vida à criança. Além disso, evidencia-se a necessidade de acompanhamento regular e sistemático, incluindo avaliação hepática, muscular e cardiológica, a fim de prevenir complicações a longo prazo, como cirrose, adenomas hepáticos e cardiomiopatia.

Diante dos achados, ressalta-se a importância de estudos sistemáticos em pediatria voltados à análise de manifestações clínicas e laboratoriais da GSD III, capazes de subsidiar protocolos de diagnóstico precoce e orientar condutas terapêuticas. O relato aqui apresentado contribui para a literatura ao documentar a experiência de um serviço pediátrico de referência, fortalecendo a compreensão da doença e incentivando a produção científica nacional sobre erros inatos do metabolismo.

Por fim, reforça-se que a abordagem da GSD III exige uma visão integral e multiprofissional, envolvendo pediatras, hepatologistas, geneticistas, nutricionistas e equipe de enfermagem, em um cuidado longitudinal que ultrapassa a infância e se estende

para a adolescência e a vida adulta. Tal perspectiva amplia as chances de diagnóstico precoce, melhora a adesão terapêutica e contribui para a construção de estratégias de cuidado centradas no paciente e em sua família.

REFERÊNCIAS:

- Brambilla A, Mannarino S, Pretese R, Gasperini S, Galimberti C, Parini R. Improvement of cardiomyopathy after high-fat diet in two siblings with glycogen storage disease type III. *JIMD Rep.* 2014;17:91–95. doi: 10.1007/8904_2014_343. - DOI - [PMC](#) - PubMed
- Chen YT. Doenças de armazenamento de glicogênio. In: Scriver C, Beaudet A, Sly W, Valle D, Childs B, Kinzler KW, Vogelstein B, eds. *As Bases Metabólicas e Moleculares da Doença Hereditária*. Nova Iorque: McGraw-Hill, 2001; 1521–1555.
- Chou JY, Mansfield BC. Genética molecular das doenças de armazenamento de glicogênio tipo I. *Tendências Endocrinol Metab* 1999; 10:104–113
- Dagli A, Sentner CP, Weinstein DA (2010) Glycogen storage disease type III.. In: RA Pagon, TD Bird, CR Dolan, K Stephens, MP Adam, eds. *GeneReviews*, Seattle: University of Washington, 1993–2016, (Updated 2012 Sep 6; Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK26372/>)
- Dagli AI, Zori RT, McCune H, Ivsic T, Maisenbacher MK, Weinstein DA (2009) Reversal of glycogen storage disease type IIIa-related cardiomyopathy with modification of diet. *J Inherit Metab Dis*, **32**: S103–S106.
- Kishnani PS, Austin SL, Arn P, Bali DS, Boney A, Case LE, Chung WK, Desai DM, El-Gharbawy A, Haller R, Smit GP, Smith AD, Hobson-Webb LD, Wechsler SB, Weinstein DA, Watson MS; ACMG. Glycogen storage disease type III diagnosis and management guidelines. *Genet Med.* 2010 Jul;12(7):446-63. doi: 10.1097/GIM.0b013e3181e655b6. Erratum in: *Genet Med.* 2010 Sep;12(9):566. PMID: 20631546.
- VIEIRA, J. C. F.; CARNEIRO, F. M.; ASSÊNCIO-FERREIRA, V. J. Alteração de deglutição em um caso de glicogenose. **Revista CEFAC**, São Paulo, v. 6, n. 1, p. 34-39, 2004.
- Veiga-da-Cunha M, Gerin I, Chen YT, Lee PJ, Leonard JV, Maire I, Wendel U, Vikkula M, Van Schaftingen E. O suposto gene da translocase de glicose 6-fosfato sofre mutação em essencialmente todos os casos de doença de armazenamento de glicogênio tipo I não-a. *Eur JHumGenet* 1999; 7:717– 723.
- Nakai A, Shigematsu Y, Takano T, Kikawa Y, Sudo M. Tratamento de amido de milho cru para deficiência hepática de fosforilase quinase. *Eur J Pediatr* 1994; 153:581–583.
- Willems PJ, Gerver WJ, Berger R, Fernandes J. A história natural da glicogenose hepática devido à deficiência de fosforilase quinase: um estudo longitudinal de 41 pacientes. *Eur J Pediatr* 1990; 149:268–271.

Wolfsdorf JI, Holm IA, Weinstein DA. Doenças de armazenamento de glicogênio. Características fenotípicas, genéticas e bioquímicas e terapia. *Endocrinol Metab Clin North Am* 1999; 28:801–823.