EP-38 - (40) - HEPATOPATIA GLICOGÉNICA – CASO CLÍNICO

Reis D¹; Carvalho J¹; Libânio D¹; Moreira T¹; Raimundo M¹; Tato Marinho R¹; Cortez-Pinto H¹; Velosa J¹

1 - Unidade de Hepatologia - Gastreenterologia e Hepatologia, Hospital de Santa Maria, CHLN-EPE

Introdução A hepatopatia glicogénica é causada por uma acumulação excessiva de glicogénio a nível dos hepatócitos e é uma causa rara de aumento das provas hepáticas, nomeadamente em doentes com diabetes mellitus de longa duração e com mau controlo metabólico. Apresenta um baixo risco de evolução para doença hepática crónica. Caso Clínico Mulher de 29 anos, com antecedentes de diabetes mellitus tipo 1 desde os três anos com seguimento muito irregular no centro de saúde, foi internada por quadro com seis horas de evolução caracterizado por náuseas e vómitos, acompanhado de hiperglicémia persistente >300mg/dL, há pelo menos um mês. Negava dor abdominal, febre ou outros sintomas. Ao exame objetivo, destacava-se hepatomegália palpável até à fossa ilíaca direita. Analiticamente, elevação significativa das provas hepáticas (ALT 1417 UI/L, AST 808 UI/L, GGT 402 UI/L, bilirrubina total 1,15 mg/dL), LDH 834 UI/L e HbA1C de 10,8%; gasimetricamente, hiperlactacidémia de 42mg/dL. A ecografia abdominal revelou volumosa hepatomegália (20cm) homogénea e sem lesões focais ou outras alterações. Durante o internamento, foram excluídas as hipóteses de hepatite viral aguda ou crónica, tóxica, autoimune, verificando-se valores normais de alfa1-antitripsina, ceruloplasmina e cinética do ferro. Com o apoio endocrinológico e otimização da insulinoterapia, verificou-se uma melhoria progressiva do perfil glicémico e por conseguinte das provas hepáticas e lactacidémia. Tendo em conta os antecedentes e a evolução benigna do quadro clínico, foi considerado como diagnóstico muito provável a hepatopatia glicogénica. Optou-se por não realizar biópsia hepática pela evidência clínica do diagnóstico e a evolução favorável. Conclusão O presente caso clínico corrobora a necessidade de elevada suspeição clínica de uma patologia rara e subdiagnosticada como a hepatopatia glicogénica e realça o facto de a maioria dos doentes apresentarem uma evolução clínica benigna aquando do controlo da doença metabólica de base.