

## “GLICOGENOSE”

**DECISÕES CLÍNICAS    DISCUSSÃO: 01/08/2013**

**PROF. LUCAS VILAS BOAS MAGALHÃES**

**PARTE I.** Uma menina branca, de 8 anos, é trazida à consulta pela mãe por estar “voada na escola”. Ela não reconhece o problema. É a 2ª filha, pré natal ok, nasceu de PC a termo (1º foi PC), sem complicações, foi embora rápido, andou e falou na época certa. Com 2 meses de idade teve diagnóstico de glicogenose (o irmão – já falecido - havia nascido com hepatomegalia e apnéias, abdome distendido). Ela fez biópsia e descobriu a glicogenose tipo IB. Faz dieta com restrição de carboidratos, parou até leite materno na época.

1ª pergunta: o que são glicogenoses e quando suspeitar das mesmas? **(aqui sim os clássicos de medicina interna podem ter muita utilidade!).**

**PARTE II.** Dos 7 meses até os 2 anos ficou na UTI (tinha infecção de repetição: garganta, pneumonia, ouvido, intestino). Usa aparelho auditivo (teria que usar dos 2 lados, usa só 1), mãe desconfiou do quadro e levou ao ORL (há perda significativa - Sic). Desde 2-3 anos com dor abdominal, que vem se intensificando.

2ª pergunta: qual a razão de tantas infecções?

3ª pergunta: há algo a ser pensado frente ao quadro abdominal?

**PARTE III.** Já teve crises de hipoglicemia (se ficar sem comer). Usa Mesalazina 400mg 2-0-2 e Meticortem 20mg 1/2 cp/dia. Usa granulokine (2x/semena) desde 7 meses de idade.

4ª pergunta: quais os principais efeitos colaterais das substâncias utilizadas? **(consulte o DEF ou as bulas para responder)**

5ª pergunta: para que serve o granulokine? **(idem).**

6ª pergunta: como abordar um paciente neutropênico febril? **(Critical Reviews in Oncology/Hematology 78 (2011) 185–194).**

**PARTE IV.** Ao EFA foram observados alguns achados: hipocorada ++/4+. RCI2T, com DFB2, arritmia sinusal respiratória, SS meso +/6+ no REE. FC 120 bpm. Fígado palpável a 4 cm do RCD, com dor local. Troube

maciço, baço não palpável, mesmo com manobra de Shuster. Questionário MTA-SNAP aplicado para a mãe: só 3 respostas positivas.

7ª pergunta: interprete os achados do exame físico.

8ª pergunta: o que fazer?

9ª pergunta: O que você precisa aprender para que, no futuro, possa atender alguém assim de forma condigna com o juramento que fará?