

DOENÇA DE ARMAZENAMENTO DO GLICOGÊNIO TIPO IA

Andressa Beatriz Lessa Santos Pereira¹ (acadêmica - UNIT/AL), e-mail:
andressalessa44@gmail.com;

Camilla Waleska Silva Umbelino¹ (acadêmica - UNIT/AL), e-mail:
camillawaleska01@gmail.com;

Jaqueline Fernandes Gomes (Orientador), e-mail: jaqueline.fgomes@souunit.com.br

Centro Universitário Tiradentes¹/Nutrição/Alagoas, AL.

Centro Universitário Tiradentes, Maceió, Alagoas

4.00.00.00-1 - Ciências da saúde 4.05.00.00-4 - Nutrição

RESUMO

Introdução: As doenças de armazenamento de glicogênio (GSDs) são erros inerentes ao metabolismo de carboidratos em que ocorrem defeitos metabólicos congênitos da biossíntese ou catálise do glicogênio nas células (SENBANJO *et al.*, 2019). O tipo GSDI é a deficiência hepática mais comum (EGHBALI *et al.*, 2020). Trata-se de um distúrbio originado pelo déficit do sistema microssomal da enzima glicose-6-fosfatase, que identifica-se pelo aumento da concentração de glicogênio e lipídios no fígado e rins. É possível diferenciá-lo em dois subtipos principais, o GSDIa e o GSDIb (ROSSI *et al.*, 2020). A GSDIa, também denominada como doença de Von Gierke ou deficiência da enzima glicose-6-fosfatase, refere-se a uma consequência do dano na subunidade hidrolase da glicose-6-fosfatase, que prejudica sua função na retirada do grupo fosfato da glicose-6-fosfato, refletindo prejudicialmente na disponibilidade das moléculas de glicose livres na etapa final da gliconeogênese, decorrendo de hipoglicemia e diminuição da homeostase da glicose (KANUNGO *et al.*, 2018). **Objetivo:** Identificar através da caracterização a GSDIa, qual falha do organismo leva a sua ocorrência e discorrer acerca de suas formas de tratamento. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão narrativa de literatura. A busca dos artigos ocorreu em junho de 2020 e foram feitas pesquisas relacionadas à doença de armazenamento de glicogênio tipo Ia, também denominada como GSDIa, com base em artigos publicados na base de dados Pubmed. **Resultados:** Os pacientes com GSDIa sofrem de hipertrigliceridemia e hipercolesterolemia combinadas. Alguns autores propuseram a possibilidade de que a lipólise em portadores de GSDIa provavelmente está prejudicada (REIJNGOUD, 2018). A lipogênese aumenta na carência do gene G6PC e a ativação da proteína de ligação ao elemento resposta do carboidrato possivelmente colabora para isso (SAEED *et al.*, 2020). Quanto ao tratamento da GSDIa, o objetivo fundamental é evitar a hipoglicemia. Para isso, é necessário uma alimentação frequente de fórmulas, refeições e lanches, contendo a utilização da sonda nasogástrica. Nestes indivíduos é preciso que se restrinja açúcares simples por sua colaboração para a acidose láctica (KANUNGO *et al.*, 2018). Os portadores dessa doença precisam ser assistidos por uma equipe multiprofissional, incluindo o nutricionista, por toda a vida. Até então, nenhum tipo de GSD possui cura, servindo os tratamentos em sua maior parte para minimizar os sintomas (STONE; HAJIRA; ADIL, 2019). **Conclusão:** Tendo exposto que a GSDIa caracteriza-se

pela deficiência na enzima glicose-6-fosfatase, entende-se que ela afeta o metabolismo dos carboidratos, podendo causar alterações na quantidade de glicose e de lipídios em pacientes que apresentam a GSDIa. Não obstante, existem tratamentos com o objetivo de manter a glicemia ou evitar a hipoglicemia, sendo realizadas abordagens nutricionais para esses fins.

Palavras-chave: Glicogênio, erros inatos do metabolismo de carboidratos, doença do depósito de glicogênio tipo I.

Agradecimentos: Agradecemos a nossa orientadora por todo o apoio prestado e a instituição de ensino pela oportunidade.

ABSTRACT

Introduction: Glycogen storage diseases (GSDs) are errors inherent in carbohydrate metabolism in which there are congenital metabolic defects in glycogen biosynthesis or catalysis in cells (SENBANJO *et al.*, 2019). The GSDI type is the most common liver deficiency (EGHBALI *et al.*, 2020). It is a disorder caused by a deficit in the microsomal system of the enzyme glucose-6-phosphatase, which is identified by an increase in the concentration of glycogen and lipids in the liver and kidney.s. It is possible to differentiate it into two main subtypes, GSDIa and GSDIb (ROSSI *et al.*, 2020). The GSDIa, also called Von Gierke's disease or glucose-6-phosphatase deficiency, refers to a consequence of damage to the glucose-6-phosphatase hydrolase subunit, which impairs its function in removing the phosphate group from glucose-6-phosphate, negatively reflecting on the availability of free glucose molecules in the final stage of gluconeogenesis, resulting from hypoglycemia and decreased glucose homeostasis (KANUNGO *et al.*, 2018). **Objective:** Identify through the characterization of GSDIa, which organism failure leads to its occurrence and discuss its forms of treatment. **Methodology:** It is a narrative literature review. The search for the articles took place in June 2020 and research was carried out related to glycogen storage disease type Ia, also known as GSDIa, based on articles published in the Pubmed database. **Results:** GSDIa patients suffer from combined hypertriglyceridemia and hypercholesterolemia. Some authors have proposed the possibility that lipolysis in patients with GSDIa is probably impaired (REIJNGOUD, 2018). Lipogenesis increases in the lack of the G6PC gene and the activation of the protein binding to the carbohydrate response element possibly contributes to this (SAEED *et al.*, 2020). As for the treatment of GSDIa, the fundamental objective is to avoid hypoglycemia. For this, frequent feeding of formulas, meals and snacks is necessary, containing the use of the nasogastric tube. In these individuals, simple sugars must be restricted due to their collaboration for lactic acidosis (KANUNGO *et al.*, 2018). People with this disease need to be assisted by a multidisciplinary team, including the nutritionist, for life. Until then, no type of GSD has a cure, serving the treatments mostly to minimize symptoms (STONE; HAJIRA; ADIL, 2019). **Conclusion:** Having exposed that GSDIa is characterized by a deficiency in the enzyme glucose-6-phosphatase, it is understood that it affects the metabolism of carbohydrates, which can cause changes in the amount of glucose and lipids in patients who have GSDIa. Nevertheless, there are treatments aimed at maintaining blood glucose or avoiding hypoglycemia, and nutritional approaches are used for these purposes.



Keywords: Glycogen, inborn errors of carbohydrate metabolism, type I glycogen storage disease.

Acknowledgments: We thank our advisor for all the support provided and the educational institution for the opportunity.

Referências/ references:

EGHBALI, M.; ABIRI, M.; TALEBI, S.; NOROOZI, Z.; SHAKIBA, M.; ROSTAMI, P.; ALIMADADI, H.; NAJAFI, M.; YAZARLOU, F.; RABBANI, A.; MODARRESSI, M. H. Correlação genótipo-fenótipo e descrição de duas novas mutações em pacientes iranianos com doença de armazenamento de glicogênio 1b (GSD1b). **Orphanet journal of rare diseases**. 31 Jan 2020; 15 (1): 35.

KANUNGO, S.; WELLS, K.; TRIBETT, T.; EL-GHARBAWY, A. Distúrbios do metabolismo e do armazenamento de glicogênio. **Annals of translational da medicine**. Dez 2018; 6 (24): 474.

REIJNGOUD, D. J. Análise de fluxo de erros inatos do metabolismo. **Journal of inherited metabolic disease**. Maio 2018; 41 (3): 309-328.

SAEED, A.; HOOGERLAND, J. A.; WESSEL, H.; HEEGSMAN, J.; DERKS, T. G. J.; EVERLINE, V. der V.; MITHIEUX, G.; RAJAS, F.; OOSTERVEER, M. H.; FABER, K. N. Doença de armazenamento de glicogênio tipo 1a está associada a metabolismo perturbado da vitamina A e níveis elevados de retinol sérico. **Human molecular genetics**. 15 Jan 2020; 29 (2): 264-273.

SENBANJO, I. O.; LAMINA, M. O.; JOHNSON, T. K.; EL-SAID, H.; EL-GUINDI, M. A. S. Primeiro relatório da doença de armazenamento de: glicogênio tipo 111a em uma criança nigeriana. **The Nigerian postgraduate medical journal**. Abr-Jun 2019; 26 (2): 138-141.

STONE, W. L.; BASIT, H.; ADIL, A. Doenças de armazenamento de glicogênio. **StatPearls Publishing**. Jul. 2019.

ROSSI, A.; SIMEOLI, C.; SALERNO, M.; FERRIGNO, R.; CASA, R. D.; COLAO, A.; STRISCIUGLIO, P.; PARENTI, G.; PIVONELLO, R.; MELIS, D. Concentrações de cortisol desequilibradas na doença de armazenamento de glicogênio tipo I: evidências de uma possível ligação entre a regulação endócrina e o desarranjo metabólico. **Orphanet journal of rare diseases**. 19 Abr 2020; 15 (1): 99.