**Expressão Genética e Interface Clínica da Gangliosidose e Acidúria D-Glicérica: Relato de Caso**

**Autores:** Paulo Henrique de Carvalho Batista¹, Matheus Macedo Biaggione Barbosa¹, Lucas Corrêa Mendes¹, Natanael Lourenço Mota²

¹Acadêmico Universidade Federal de Lavras (UFLA)

² Médico Neuropediatra

Relatar o caso de uma paciente com atraso do desenvolvimento neuropsicomotor e através da propedêutica estabelecida teve diagnóstico de 2 doenças hereditárias em homozigose. Lactente do sexo feminino, 7 meses e 4 dias, avaliação clínica com ausência de sustento cefálico, não pega objetos, não leva à boca, não levanta os pés e há relato de engasgo durante a amamentação, também foi relatado consanguinidade entre os pais (primos). Exame físico com hipomímica, hipoatividade, hiporreflexia e macrossomia. Realizado eletroencefalograma, ressonância magnética (RM), fish para Prader Willi, teste para amiotrofia, sequenciamento de exoma e análise de ácidos orgânicos da urina que demonstraram achado sugestivo de alteração no padrão de mielinização da substância cerebral esperado para a idade (RM); aumento de ácido glicérico na urina e identificação de variante patogênica, em homozigose, no gene GLB1, associado à gangliosidose GM1, tipos I, II e III; mucopolissacarídeos tipo IVB, de herança autossômica recessiva. A GM1 é um erro inato do metabolismo causado por defeitos no gene da Beta galactosidase 1 (GMB1), resultando numa deficiência da enzima lisossomal beta-galactosidase, enquanto a Acidúria D-Glicérica é resultado de um mal funcionamento da enzima glicerato 2-kinase. O exoma do paciente evidenciou a presença das duas patologias em homozigose. A literatura relata que os sintomas do sistema nervoso possam ser causados por qualquer uma das duas patologias, enquanto a visceromegalia e disfagia foram descritas apenas em pacientes com GM1, principalmente do Tipo 1 (infantil). O tratamento direciona-se para medidas sintomáticas como uso de anticonvulsivantes, uso de bicarbonato se acidose metabólica importante e restrição dietética de frutose (com recomendação subjetiva) se acidúria. O caso descrito e as publicações levantadas apresentam duas condições raras, cujo mecanismos fisiopatológicos e abordagem são pouco compreendidos, o que torna o relato como fonte de pesquisa.