

Fangueiro, A.; Peria, A.; Houane, A.; Guerreiro M.T.

Estudante do 4º ano do Mestrado Integrado em Ciências Farmacêuticas (UC Farmacoterapia I)

Docente do Mestrado Integrado em Ciências Farmacêuticas, Egas Moniz School of Health & Science

A Glicogenose tipo Ib é uma doença rara causada por mutações no gene SLC37A4, caracterizada por hipoglicemia, neutropenia e infecções recorrentes, com avanços recentes no tratamento utilizando inibidores de SGLT2 como a empagliflozina.

Glicogenose Tipo IB

Alteração do transportador de glicose-6-fosfato

Neutropenia/disfunção dos neutrófilos

↑ da vulnerabilidade a infecções recorrentes



Empagliflozina (Jardiance)

empagliflozina

1,5-anhidroglucitol (precursor)

1,5-AG6P

neutrófilos ✓

A segurança e eficácia da empagliflozina foram suficientemente comprovadas para justificar seu uso generalizado na GSD-Ib?



Pontos fortes :
workshop internacional
colaboração multidisciplinar
inovação terapêutica



Limitações : Evidência limitada, as recomendações são de grade C ou D. Falta de ensaios clínicos randomizados e controlados para validar a eficácia e segurança da empagliflozina.

Conclusões : O artigo estabelece diretrizes iniciais promissoras para o uso da empagliflozina como uma abordagem inovadora no manejo da neutropenia e disfunção neutrofílica na GSD-Ib, mas destaca a necessidade de mais estudos clínicos robustos para validar sua eficácia e segurança a longo prazo.

Referências:

- Grünert SC, et al. Treatment recommendations for glycogen storage disease type IB associated neutropenia and neutrophil dysfunction with empagliflozin: Consensus from an international workshop. *Molecular Genetics and Metabolism* 141 (2024) 108144 <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2024.108144>