



21º CONGRESSO BRASILEIRO DE

PERINATOLOGIA

14 A 17 DE NOVEMBRO DE 2012

CENTRO DE CONVENÇÕES EXPO UNIMED | CURITIBA - PR

Trabalhos Científicos

Título: Relato De Paciente Com Quadro De Hipoatividade E Diagnóstico De Hiperglicinemia Não Cetótica

Autores: CLÁUDIA REGINA HENTGES (HMIPV); SAMANTHA PITSCH ALVES (HMIPV); ALINE WEISS (HMIPV); CRISTINA VIVES (HMIPV); SILVANA PIAZZA FURLAN (HMIPV); DANIEL TURIK CHAZAN (HMIPV); VALÉRIA FONTELES RITTER (HMIPV); JÚLIA GUAITOLINI (HMIPV); RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA (HMIPV E UFCSPA); ROSANA CARDOSO MANIQUE ROSA (UFCSPA)

Resumo: Introdução: a hiperglicinemia não cetótica é um erro inato do metabolismo em que grandes quantidades de glicina se acumulam nos tecidos, incluindo o cérebro. Objetivos: relatar uma paciente com quadro de hipoatividade/hiporreatividade e diagnóstico de hiperglicinemia não cetótica. Métodos: realizou-se a descrição do caso juntamente com uma revisão da literatura. Resultados: a paciente nasceu de parto cesáreo, com 40 semanas de gestação, pesando 2970 g, medindo 45 cm e com perímetro cefálico de 33 cm. A mãe apresentava 16 anos, sendo que era hígida e não consanguínea. Possuía história de ter tido um filho na gestação anterior que teria nascido e ido a óbito devido a complicações perinatais. O paciente atual apresentava história de ter iniciado, a partir do segundo dia de vida, com quadro de sonolência e hipoatividade, além de dificuldade de sucção. A criança evoluiu com piora da hipoatividade e surgimento de mioclonias. Seus exames laboratoriais, incluindo dosagem de lactato, enzimas musculares e provas de função da tireóide, foram normais. A criança não era dismórfica. O eletroencefalograma mostrou um traçado de surto-supressão, com descargas de pontas ondas no hemisfério direito, mescladas com surtos de ondas lentas. Neste momento, suspeitou-se de hiperglicinemia não cetótica. A ressonância magnética de crânio foi normal. Os primeiros exames de erros inatos do metabolismo, através da cromatografia de aminoácidos, mostraram aumento da excreção de glicina na urina. A análise de aminoácidos em sangue impregnado em papel filtro evidenciou leve aumento de glicina. Os resultados da cromatografia quantitativa de aminoácidos por HPLC no plasma e no líquido constataram aumento acentuado de glicina (existia também aumento da relação entre as concentrações de glicina no líquido e no plasma), o que foi compatível com o diagnóstico de hiperglicinemia não cetótica. Conclusão: a maioria dos casos de hiperglicinemia não cetótica apresenta-se no período neonatal. A doença possui um padrão de herança autossômico recessivo, ou seja, os pais possuem um risco de 25% de terem outro filho com a mesma condição. Em nosso caso, não podemos descartar a possibilidade de que o filho anterior do casal, que faleceu no período perinatal, apresentasse também o mesmo diagnóstico.