



22º CONGRESSO BRASILEIRO DE PERINATOLOGIA IX SIMPÓSIO INTERNACIONAL de Medicina Fetal da SGOB

CENTRO DE CONVENÇÕES
ULISSES GUIMARÃES . BRASÍLIA . DF
19 A 22 DE NOVEMBRO DE 2014

Trabalhos Científicos

Título: Hiperglicinemia Não-cetótica No Período Neonatal: Desafios No Diagnóstico E Relato De Caso.

Autores: NAOMÍ MAGALHÃES ROUQUET (HC-FMUSP); ADRIANA RODRIGUES POUZA (HC-FMUSP); MARIA ESTHER JURFEST RIVERO CECCON (HC-FMUSP); WERTHER BRUNOW DE CARVALHO (HC-FMUSP)

Resumo: **INTODUÇÃO:** A Hiperglicinemia não-cetótica (HGNC) é um erro inato do metabolismo da glicina, uma rara doença autossômica recessiva, que resulta no acúmulo deste aminoácido nos líquidos corporais. A apresentação clínica, apesar de clássica no período neonatal, pode ser em muitos casos um desafio ao diagnóstico. **OBJETIVO:** Discutir, com base em um relato de caso, a dificuldade em se chegar à conclusão do diagnóstico de HGNC. **MÉTODOS:** Relato de caso após análise de exames clínicos e laboratoriais de paciente com HGNC e revisão da literatura para discussão. **RESULTADOS:** Recém-nascido, filho de pais consanguíneos, com irmão de 11 anos neuropata de etiologia indefinida, que evoluiu no 2º dia de vida com hipoatividade e dificuldade de sucção, e no 8º dia de vida com soluços e convulsão. Realizado eletroencefalograma que evidenciou padrão surto-supressão. Apresentava ácidos orgânicos e enzimas normais. Colhido triagem neonatal ampliada, com resultado normal (apesar de glicina no limite superior). Realizado com 1 mês e 2 dias de vida ressonância nuclear magnética (RNM) com espectroscopia de prótons sugestiva de HGNC e, com 1 mês e 5 dias de vida colhido dosagem da glicina no plasma e no liquor, confirmando o diagnóstico posteriormente. Iniciado tratamento com Benzoato de sódio e vigabatrina, com melhora do quadro clínico, tendo alta hospitalar sem necessidade de gastrostomia ou sonda enteral para alimentação. **CONCLUSÃO:** A forma clássica da HGNC ocorre no período neonatal, com hipoatividade, hipotonia, soluços, apnéia, dificuldade de sucção e convulsão, sendo muitas vezes difícil sua diferenciação de outros erros inatos do metabolismo. Os métodos diagnósticos, às vezes de difícil acesso, podem dificultar a definição do caso. Neste paciente, a realização da RNM com espectroscopia de prótons auxiliou no diagnóstico, que após pôde ser confirmado laboratorialmente. Sendo assim, é importante considerar o uso da RNM como ferramenta no diagnóstico e investigação dos erros inatos do metabolismo e, com isso, definir com maior rapidez tratamento e prognóstico.