



23^o CONGRESSO BRASILEIRO DE PERINATOLOGIA

14 a 17 de setembro de 2016 - EXPOGRAMADO - Gramado / RS

Trabalhos Científicos

Título: Hiperglicemia Não-Cetótica: Relato De Caso

Autores: DENIZE MENEZES LOURENÇO (MATERNIDADE JESUS, JOSÉ E MARIA); MARIANA BRAATZ KRUEGER (MATERNIDADE JESUS, JOSÉ E MARIA); JULIANA SILVA DE ALMEIDA MAGALHÃES (MATERNIDADE JESUS, JOSÉ E MARIA); PAULA GIROTTO (MATERNIDADE JESUS, JOSÉ E MARIA); PAULO CÉSAR FALCÃO DE PAIVA (MATERNIDADE JESUS, JOSÉ E MARIA); VALÉRIA QUEIROZ DONAS (MATERNIDADE JESUS, JOSÉ E MARIA); MAGDALENA DE MELLO GRIJO (MATERNIDADE JESUS, JOSÉ E MARIA); ROBERTO CARLOS AMARAL DUNKEL (MATERNIDADE JESUS, JOSÉ E MARIA); BETHÂNIA ARRUDA MOTA GALVÃO (MATERNIDADE JESUS, JOSÉ E MARIA); DANIELA LOPES CHAN (MATERNIDADE JESUS, JOSÉ E MARIA)

Resumo: Introdução: A hiperglicemia não-cetótica é uma doença metabólica hereditária, autossômica recessiva, causada pelo aumento de glicina nos líquidos corporais, levando à manifestações neurológicas, sendo a forma neonatal a mais grave. Descrição do caso: Lactente de 4 meses, sexo masculino, nascido de parto normal, capurro 41 semanas, Apgar 9-10, peso de nascimento 3390 gramas, mãe secundigesta, com primeiro filho normal, fez pré natal sem intercorrências e é prima em primeiro grau do marido. A criança nasceu vigorosa e evoluiu com 6 horas de vida com sucção débil e hipoatividade que piorou progressivamente, evoluindo com crises convulsivas de difícil controle e coma, antes de 24 horas de vida. Foram descartados por exames laboratoriais, processos infecciosos e metabólicos e foi suspeitado de erros inatos do metabolismo pela evolução clínica, sendo confirmado o diagnóstico de hiperglicemia não-cetótica pelo teste do pezinho ampliado, obtendo o resultado antes do final da segunda semana de vida, sendo introduzidas as medicações: benzoato de sódio, L-carnitina, Vitamina B12 e diálise peritoneal. A criança evoluiu com melhora do quadro neurológico, e com 61^o dias de vida encontrava-se ativo, reativo e com respiração espontânea, sendo extubado e suspenso a diálise peritoneal, mantendo as demais medicações. Na atualidade a criança encontra-se em ar ambiente e em treino oral com fonoaudiologia para alimentação oral. Comentários: O relato do caso justifica-se pela raridade do mesmo, sendo descritos 150 casos no mundo, porém sua prevalência ainda é incerta, porque muitos pacientes vão ao óbito antes do diagnóstico, e é estimada em 1: 250000 nascimentos. É uma doença complexa, que não tem cura, mas que o diagnóstico precoce é muito importante para a introdução precoce do tratamento e assim amenizar a sintomatologia. O diagnóstico é importante também para o aconselhamento genético de futuras gestações.