



24^º Congresso Brasileiro de
PERINATOLOGIA
de 26 a 29 de setembro de 2018
Natal • RN

Trabalhos Científicos

Título: Hiperglicinemia Não Cetótica (Hnc) No Recém-Nascido: Relato De Um Caso

Autores: ANNA CHRISTINA DO NASCIMENTO GRANJEIRO BARRETO (UFRN), ARTHUR PEDRO MARINHO, ARTHUR JORGE DE VASCONCELOS RIBEIRO, ANA FLÁVIA DE MELO MAIA BEZERRA, FLÁVIA EVELYN MEDEIROS FERNANDES, LETÍCIA MARTINS PEREIRA VALE, IVANDRO VARELA DE MOURA, NATHÁLIA RAYANE SILVA WANDERLEY, HEITOR GIOVANNI LOPES, THIAGO EMANUEL VERAS LEMOS

Resumo: **INTRODUÇÃO:** É uma doença metabólica rara causada por deficiência na clivagem mitocondrial da glicina. A apresentação clínica neonatal é a mais comum, com sintomas como hipotonia, convulsões, mioclonias e apnéias. **OBJETIVO:** Descrever o caso de uma doença rara e de difícil diagnóstico. Justifica-se pela escassez de casos publicados em literatura nacional. **MÉTODOS:** Realizado relato de caso através de análise retrospectiva de prontuário de recém-nascido internado em Maternidade de referência. **RESULTADOS:** Recém-nascido, termo, APGAR 7/8, masculino, antropometria adequada, gestação sem intercorrências. Após 24 horas de vida começou a apresentar hipotonia, hipoatividade e diminuição da sucção. Foi encaminhado para UTI neonatal no 3º dia de vida devido agravamento do quadro. Nesse dia foi colhido teste do pezinho ampliado (incluindo cromatografia de aminoácidos qualitativa) e realizado ultrassonografia transfontanelar, cujos resultados foram normais. Na admissão nesse hospital foi identificado episódios de soluços que cederam após uso de fenobarbital. No 6º dia de vida apresentou apnéia central, sendo necessário início de ventilação mecânica. Hemograma, proteína C reativa, hemocultura e exame de líquido cefalorraquidiano sem alterações. Tomografia computadorizada de crânio mostrou aumento do espaço subaracnóide da fossa posterior, focos de hipodensidade subcorticais. Com aproximadamente 30 dias de vida, foi realizada determinação quantitativa de aminoácidos, cujo resultado no plasma mostrou Glicina + Treonina + arginina elevados (1581,8) e no líquido 421,3. Devido suspeita diagnóstica de hiperglicinemia não cetótica foi iniciado tratamento com benzoato de sódio. A criança evoluiu com melhora clínica permitindo extubação nos dias seguintes e início de sucção ao seio. Recebeu alta hospitalar mamando, em uso da mesma medicação, associada à carnitina e piridoxina. Atualmente, com 1 ano e 4 meses de idade evoluiu com convulsões e retardo do desenvolvimento neuropsicomotor apesar do tratamento. **CONCLUSÃO:** A doença tem uma prevalência de 1:250.000 no mundo e possui apresentações clínicas conhecidas como neonatal, infantil, de início tardio e transitória. A maioria dos pacientes evoluiu para óbito ainda na fase neonatal. Os exames laboratoriais evidenciam elevação nos níveis de glicina no plasma e no líquido cefalorraquidiano. O relato do caso mostra sobrevivência da criança além do período neonatal, após início de tratamento com benzoato de sódio.