



Trabalhos Científicos

Título: Desenvolvimento Pôndero-Estatural Em Uma Criança Com Hiperglicinemia Não Cetótica

Autores: VANESSA MEIRA CINTRA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES); LORENA SODRÉ MAYER (FACULDADE DE MEDICINA NOVA ESPERANÇA); KÍSSIA ROBERTA DE LUNA CELANI (FACULDADE DE MEDICINA NOVA ESPERANÇA); ANDREA DOS SANTOS SILVA (FACULDADE DE MEDICINA NOVA ESPERANÇA); MARCELLA DA NÓBREGA LOPES (FACULDADE DE MEDICINA NOVA ESPERANÇA); JAILSON VILBERTO DE SOUSA E SILVA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES); NARRIANE CHAVES PEREIRA DE HOLANDA (FACULDADE DE MEDICINA NOVA ESPERANÇA); BRUNO LEANDRO DE SOUZA (FACULDADE DE MEDICINA NOVA ESPERANÇA)

Resumo: Introdução: A hiperglicinemia não cetótica (HNC) é uma rara desordem metabólica autossômica recessiva do sistema enzimático de clivagem da glicina no fígado e no cérebro, levando a distúrbios neurológicos severos e sendo potencialmente fatal. Sua prevalência é estimada em torno de 1:250.000. Descrição do caso: Trata-se de uma criança, sexo masculino, cujo diagnóstico de HNC foi aos 7 meses de vida (tardio), com um quadro de hipotonia, dificuldade de sucção e convulsões de difícil controle. A relação plasma/líquor da análise laboratorial de perfil cromatográfico da glicina (associada a treonina e arginina) foi de 0,23. A criança recebeu benzoato de sódio, L-carnitina, anticonvulsivantes e uma conduta nutricional com cota calórica considerando o padrão para pacientes portadores de neuropatia (ASPEN, 2002) com controle proteico a 5% da cota calórica total. A criança apresentava atraso cognitivo, entretanto houve melhora do quadro de hipotonia e controle das convulsões. Evoluiu com desenvolvimento nutricional de eutrofia a sobrepeso nos dois primeiros anos de vida, considerando o peso para idade e índice de massa corporal para idade, e estatura adequada. Ao analisarmos a correlação entre a cota calórica ofertada e a estatura pelo teste de Pearson, esta foi significativa ($p < 0,001$) e de forte relação positiva (0,944). A média da cota calórica ofertada foi relativamente menor que o recomendado para lactentes sem restrições. Discussão: Este caso é raro e atípico, dado o diagnóstico ter sido tardio e, mesmo assim, com bom desenvolvimento pôndero-estatural, além do adequado controle das crises convulsivos. Conclusão: Enfatizamos a necessidade de diagnóstico precoce para minimizar os danos da doença e o óbito precoce, além de possibilitar o aconselhamento genético familiar. Para este caso, a conduta nutricional e medicamentosa corroborou para um controle pôndero-estatura satisfatório e controle das convulsões.