Trabalhos Científicos

Título: Manifestação Clínica E Condução Da Hiperglicinemia Não Cetótica: Relato De Caso.

Autores: NAIRMARA SOARES PIMENTEL CUNHA (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE JOÃO PESSOA-UNIPE), CLÁUDIO TEIXEIRA REGIS (HOSPITAL INFANTIL ARLINDA MARQUES), FERNANDA LÚCIA DE SOUSA LEITE MORAIS (HOSPITAL INFANTIL ARLINDA MARQUES), BIANCA LEITE MORAIS (UNIFACISA), MARIA CELESTE DANTAS JOTHA (HOSPITAL INFANTIL ARLINDA MARQUES), BRUNO LEANDRO DE SOUZA (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE JOÃO PESSOA-UNIPE), FABIANO OLIVEIRA DE ALEXANDRIA (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE JOÃO PESSOA-UNIPE), SHEILA DANIELLY DIAS SOUTO (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE JOÃO PESSOA-UNIPE)

Resumo: A hiperglicinemia não cetótica é uma incomum desordem metabólica autossômica recessiva do sistema enzimático de clivagem da glicina no fígado e no cérebro, levando a distúrbios neurológicos severos, como hipotonia, epilepsia e coma, e pode ser potencialmente fatal. Apresenta prevalência estimada em 1:250.000. Este trabalho tem o objetivo relatar um caso de uma doença rara, cujo paciente apresentou manifestações clínicas que iniciaram no período neonatal, porém com diagnóstico aos 05 meses de vida. Recém-nascido a termo, sem complicações ao parto e com histórico de pré-natal sem intercorrências, apresentou dificuldade de sucção e hipotonia desde o nascimento. Necessitou ser internado com 07 dias de vida em Unidade Terapia Intensiva Neonatal (UTIN), devido ao quadro de desconforto respiratório grave, mioclonias e crises convulsivas. Após controle dos sinais clínicos, recebeu alta da UTIN com 43 dias de vida com programação de seguimento ambulatorial para adequada investigação diagnóstica. Aos 83 dias de vida, ou seja, após 40 dias da alta, menor precisou ser internado novamente por apresentar crise convulsiva de difícil controle, evoluindo para insuficiência respiratória e coma. Nesta internação foi detectado elevação da glicina do líquido cefalorraquidiano, hiperglicinemia e hiperglicinúria, além de pH sérico normal. 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, possibilitando o retorno do menor ao convívio familiar. Relatamos, portanto, um caso de uma doença rara, cujo diagnóstico precoce pode oportunizar uma resposta que permita melhor qualidade de vida para o portador da doença. Por isso, chama-se a atenção para suspeição da doença no período neonatal.