39º CBP Congresso Brasileiro de Pediatria

DE 09 A 12 DE OUTUBRO - PORTO ALEGRE/RS

Vamos construir o pediatra do futuro

Trabalhos Científicos

Título: Diagnóstico Precoce De Hiperglicinemia Não-Cetótica Em Lactente: Relato De Caso

Autores: PEDRO HENRIQUE VIDAL RODRIGUES (IPPMG - UFRJ), ALESSANDRA FERNANDES MARQUES BRAGA (IPPMG - UFRJ), MAILE PRATES VIDIGAL (IPPMG - UFRJ), DAIANE AZEVEDO CARNEIRO (IPPMG - UFRJ), LUISA BORGES JUNQUEIRA (IPPMG - UFRJ), ANA CLARA CYRÍACO BARBOSA (IPPMG - UFRJ), MARIA PRISCILLA MAGALHAES DE ANDRADE FIGUEIRA (IPPMG - UFRJ), NATHASSIA DE PAULA SOUSA DE SÁ (IPPMG - UFRJ), SILVANA GUIMARÃES TRIGO (IPPMG - UFRJ), MARIA EDUARDA NUNES DA CRUZ GALVÃO (IPPMG - UFRJ), WALQUIRIA DO NASCIMENTO SOARES DE PAULA (IPPMG - UFRJ), ERICKA VIEIRA VALENTIM DE FARIAS (IPPMG - UFRJ), VIVIANE ALVES DOS SANTOS (IPPMG - UFRJ), MONICA DE ARAUJO MORETZSOHN (IPPMG - UFRJ), JULIA DONIZETTI LINS DE ALBUQUERQUE (IPPMG - UFRJ), HELIO ROCHA (IPPMG - UFRJ), LAURA OHANA (IPPMG - UFRJ)

Resumo: INTRODUÇÃO: A hiperglicinemia não-cetótica - desordem metabólica de herança autossômica recessiva - caracteriza-se pela falta da enzima que catalisa a conversão de glicina em ácido hidroximetiltetra-hidrofólico, dióxido de carbono e amônia, no fígado e no cérebro, resultando em aumento da glicina nos líquidos corporais, responsável por manifestações neurológicas precoces e ao comprometimento do estado nutricional. DESCRIÇÃO DO CASO: Neonato de pais não consanguíneos, a termo, adequado para a idade gestacional, com triagem neonatal normal, apresentou dificuldade de sucção, choro fraco e hipoatividade nas primeiras horas de vida, evoluindo com convulsões de difícil controle e mioclonias. Iniciado esquema terapêutico com múltiplas drogas anticonvulsivantes. Foram realizados perfil de aminoácidos por espectrometria de massas em tandem no plasma, aminograma urinário, perfil de acilcarnitinas e punção liquórica, evidenciando hiperglicinemia, hiperglicinuria e hiperglicinorraquia. A relação da glicina liquórica sobre a glicina plasmática foi de alta proporção - 0,18 - firmando diagnóstico de hiperglicinemia não-cetótica. DISCUSSÃO: A investigação diagnóstica excluiu doenças infecciosas/sepse, pulmonares e cardíacas, bem como outras doenças metabólicas como acidemia propiônica, metilamônica e isovalérica, com sintomatologia semelhante. Foi realizado teste terapêutico com piridoxina e com 14 semanas de vida foi submetido à gastrostomia, visando à adequada manutenção do estado nutricional, que se encontrava comprometido. O tratamento foi baseado, ainda, na suplementação de vitamina A e D, piridoxina, ácido fólico e ferro, além de administração de benzoato de sódio e L-carnitina. CONCLUSÃO: O relato deste caso evidencia a importância da investigação e diagnóstico precoce deste erro inato do metabolismo frente a múltiplas convulsões não controláveis no recém-nascido hipotônico. Nesse sentido, é fundamental o acompanhamento rigoroso pelo pediatra do estado nutricional e metabólico da criança, quanto o aconselhamento genético familiar e orientação de investigação pré-natal em gestações subsequentes.