

Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Hiperglicinemia Não Cetótica Em Uti Neonatal

Autores: MARIANA SALGADO MARCHON JULIANO (HELAGOS), MARIA CAROLINA DE PINHO PORTO (HELAGOS), MAYSA SILVA TEIXEIRA (HELAGOS), ANGELA IDA DA SILVA POLICE (HELAGOS), THYARA THYARA BOECHAT DE SOUZA (HELAGOS)

Resumo: A hiperglicinemia não cetótica (HNC) é uma deficiência no sistema enzimático de clivagem da glicina que provoca seu acúmulo nos líquidos corporais. Principais manifestações clínicas: hipotonia, apneia, soluços, convulsões, e atraso no desenvolvimento. O objetivo desse trabalho é relatar sobre um lactente com suspeita de HNC. H.M.P, lactente, 1 mês de vida, feminino, nascido de parto cesáreo. Filha de casal não consanguíneo. Mãe 30 anos, GIPIIA0, hipertensa em uso de metildopa. Sorologias coletadas no pré natal negativas. Nascida a termo (40 semanas), peso de nascimento 3365g, escore de Apgar 9/9, sem necessidade de reanimação neonatal. Após 24h de vida apresentou hipoatividade, dificuldade de succão, sendo necessária a transferência para uma unidade com terapia intensiva (UTI) neonatal, onde evoluiu com apneia, hipoatividade, hipotonia global, insuficiência respiratória com necessidade de intubação orotraqueal e suporte ventilatório, movimentos clônicos e espasticidade de membros sendo prescrito anticonvulsivantes por epilepsia de difícil controle. Investigação neurológica e de doença neuromuscular sem alterações relevantes. Eletroencefalograma com atividade epileptiforme, ressonância nuclear magnética de crânio com agenesia de corpo caloso. Painel genético para atrofia muscular espinhal negativo, cariótipo (46 XX), teste do pezinho ampliado com cromatografia de aminoácidos normal. Punção liquórica com celularidade e bioquímica sem alterações, cultura negativa e PCR para herpes 1 e 2 negativos. Em investigação para erro inato do metabolismo (EIM), dosagem de amônia sérica aumentada (125umol/L), Anion GAP e Lactato normais, sem acidose metabólica. Amostra urinária para avaliação de EIM com alteração suspeita no teste geral de aminoácidos, com destaque para glicina. Repetido exame com amostra de plasma e nova amostra urinária, para confirmação diagnóstica de hiperglicinemia não cetótica. Iniciado tratamento com Benzoato de sódio. A HNC, é um EIM da glicina definido pela atividade deficiente do sistema enzimático de clivagem da glicina (GCS), que resulta no acúmulo de glicina em todos os tecidos do corpo, ela é categorizada em severa e atenuada. A maior parte dos casos tem início no período neonatal e aproximadamente 85% têm HNC severa. Acredita-se que a prevalência da HNC seja subestimada devido a dificuldades de diagnóstico. A sintomatologia se manifesta já nos primeiros dias ou semanas de vida e os sintomas mais marcantes são convulsões refratárias ao tratamento, dificuldades respiratórias, como soluço e apneia, letargia, dificuldade de se alimentar e hipotonia, podendo levar à morte. Atualmente, a terapia é baseada no controle das convulsões e diminuição da concentração da glicina. Usualmente utilizado o benzoato de sódio e antagonistas do sítio do receptor NMDA (receptor N-metil-D-aspartato). Outros tratamentos ainda controversos também são descritos. É essencial que o diagnóstico seja feito para gerar informação e aconselhamento genético.