

HISTÓRIA CLÍNICA

ID:

T.A.S.,

Atualmente com 5 meses de idade.

Sexo feminino

HMA:

Incapacidade respiratória transitória ao após algumas dias de via.

Crises convulsivas refratárias.

Atraso de desenvolvimento neuropsicomotor.

AP:

•Paciente nascida a termo, em parto sem intercorrências, APGAR 9.

•Após os primeiros 3 dias de vida iniciou alteração na responsividade e perda da capacidade respiratória, até então normal, com necessidade de IOT. Avaliação cardiopulmonar normal. Melhora da capacidade respiratória com extubação após a primeira semana de vida.

• Encaminhada para hospital de referência, após recuperação da capacidade respiratória, mas iniciando convulsões aos 40 dias de vida, por eventos tônico-clônicos e mastigatório, ainda não controlados adequadamente com medicações.

•Ao longo dos primeiro meses de vida, não apresentou os marcos neurológicos esperados, interagindo pouco com o meio, sem sorriso social e mantendo a abertura ocular sustentada por poucos segundos.

DIFUSÃO/ADC

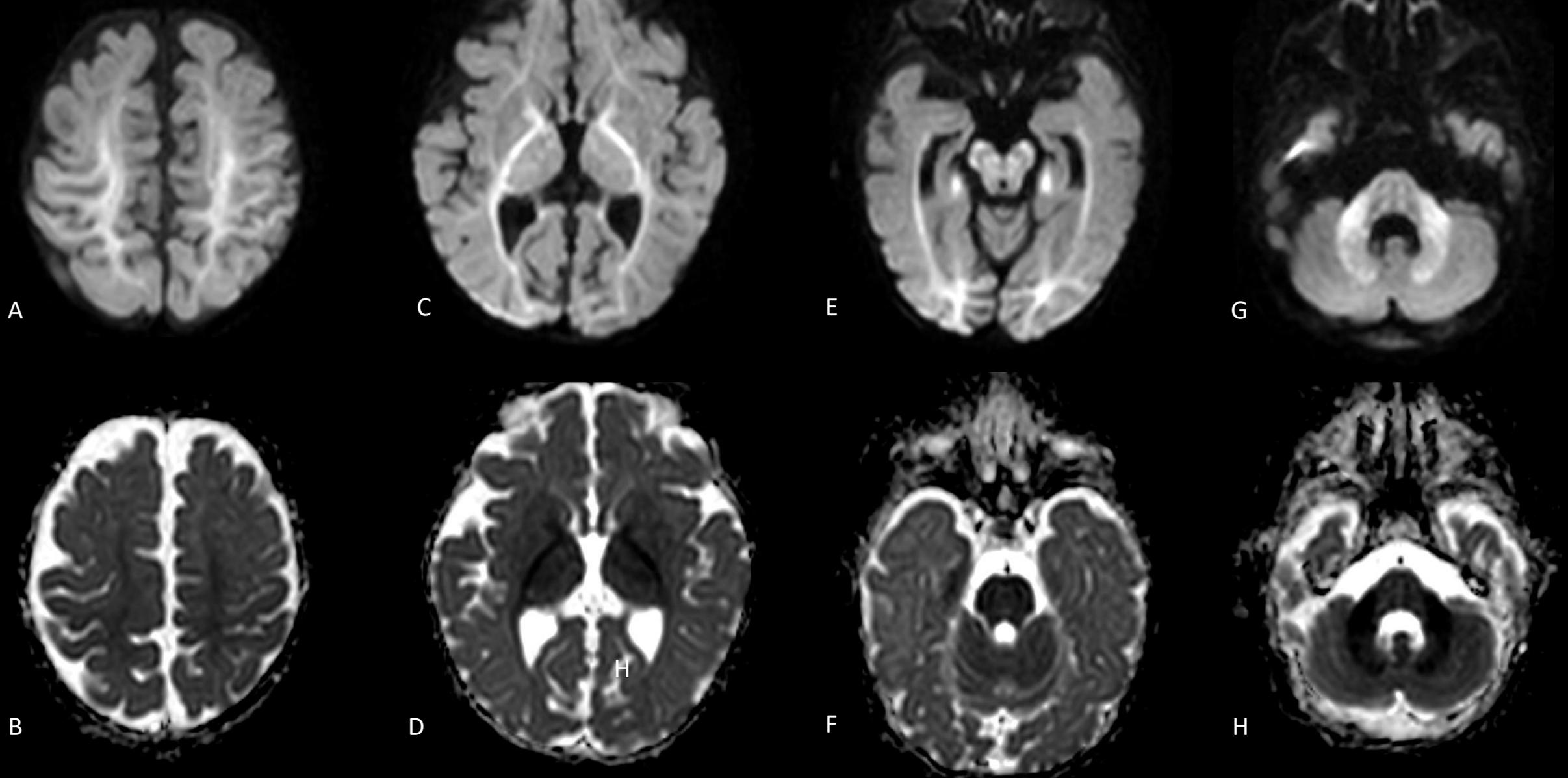
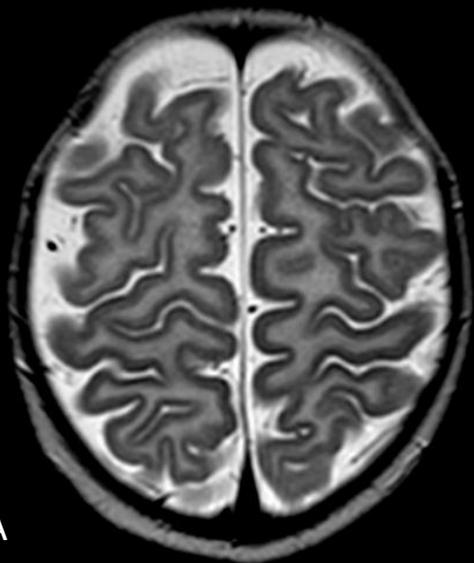
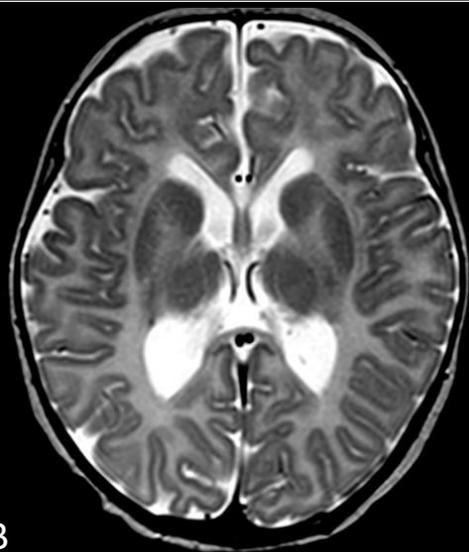


Figura 1. Restrição à difusão na substância branca das radiações ópticas (C, D, E), junto aos cornos occipitais e átrios ventriculares (E) bem como acometendo os ramos posteriores e joelhos das cápsulas internas (C e D), giros parahipocampais (E), tratos corticoespinais (E), tronco encefálico (F), pedúnculos cerebelares médios e superiores, (G e H) simétrica e bilateralmente.

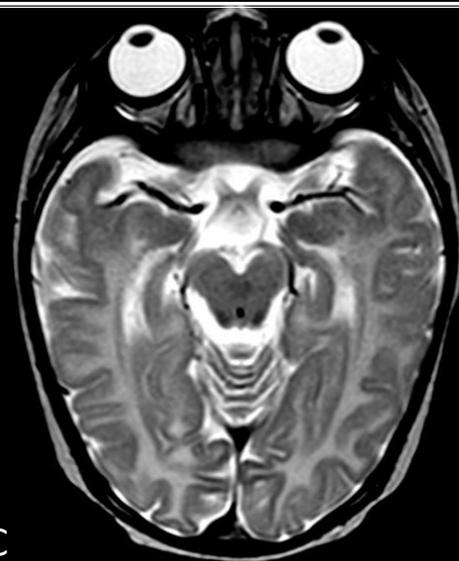
T2



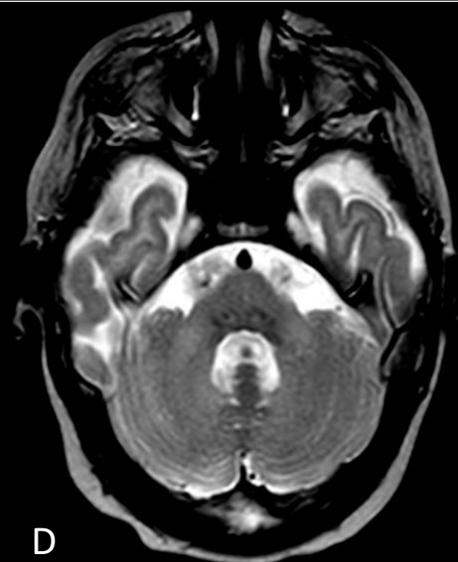
A



B

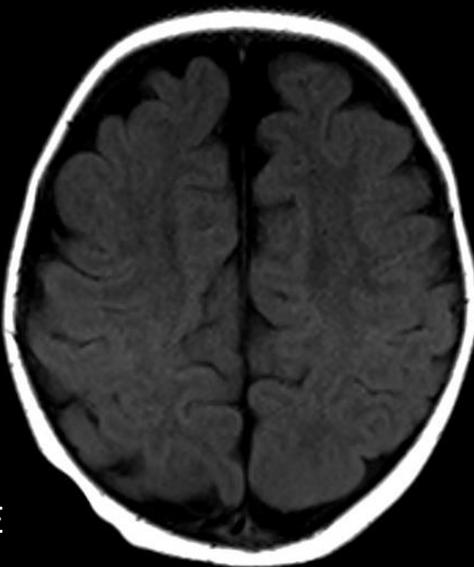


C

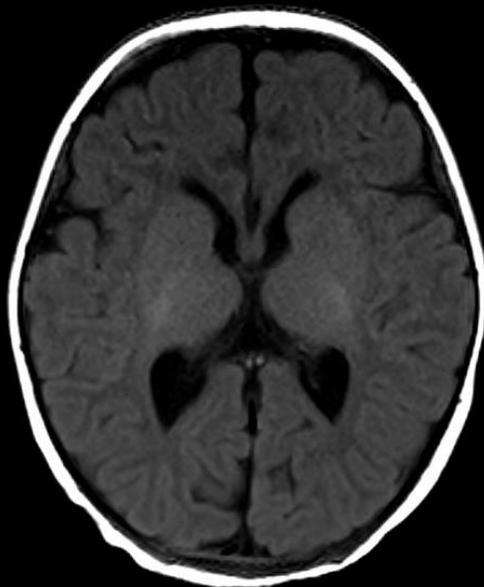


D

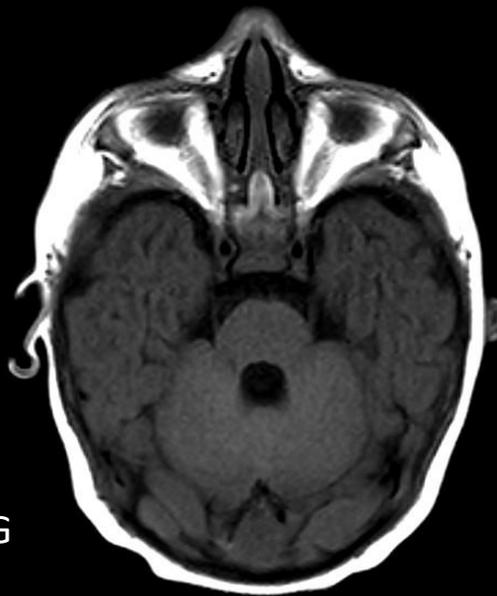
T1



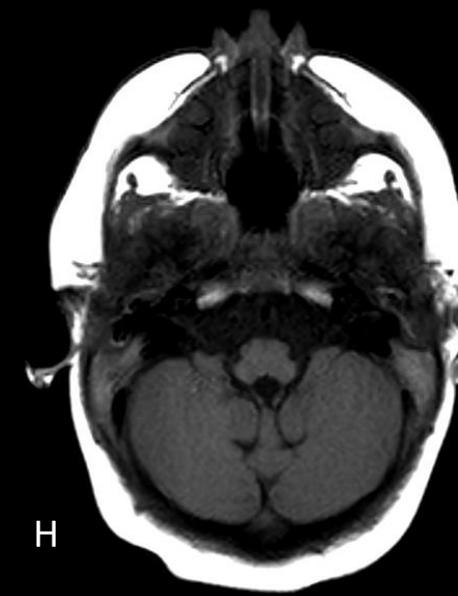
E



F



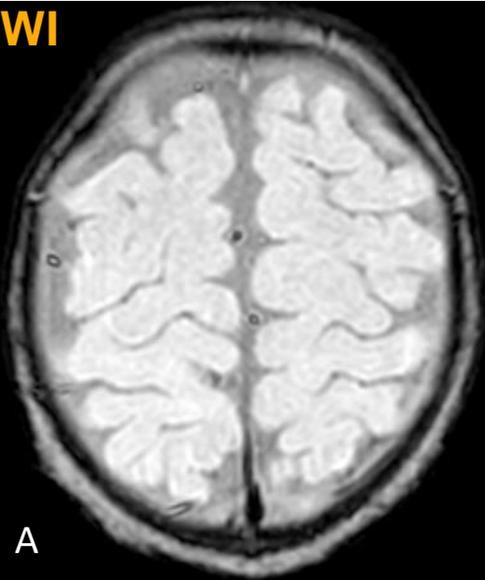
G



H

Figura 2. As imagens ponderadas em T2 reforçam os achados em FLAIR, com padrão de mielinização compatível com faixa etária.

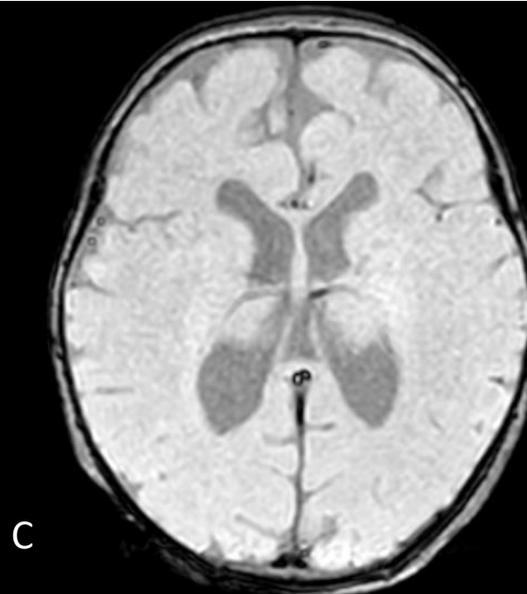
SWI



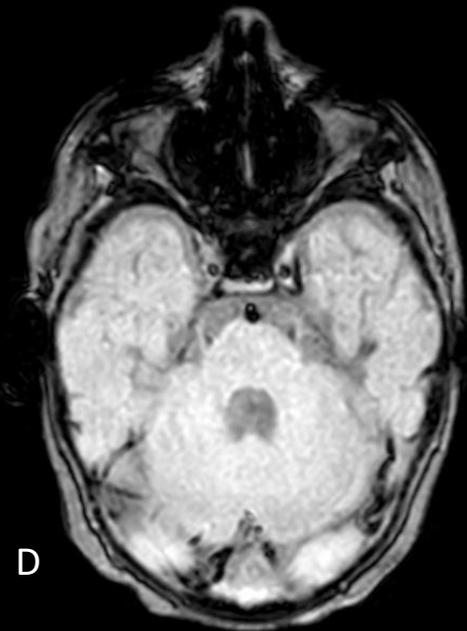
A



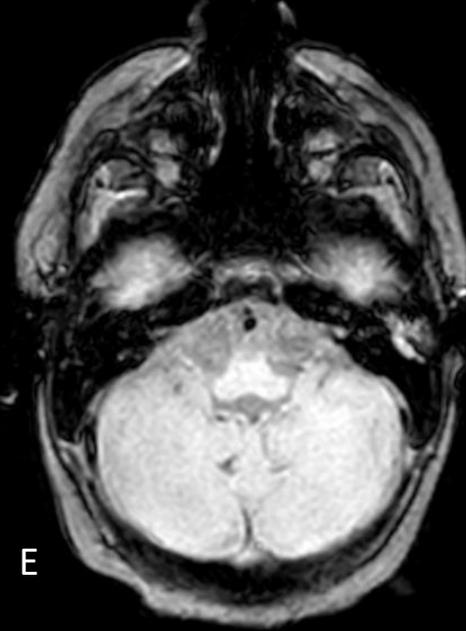
B



C



D



E



F

FIESTA

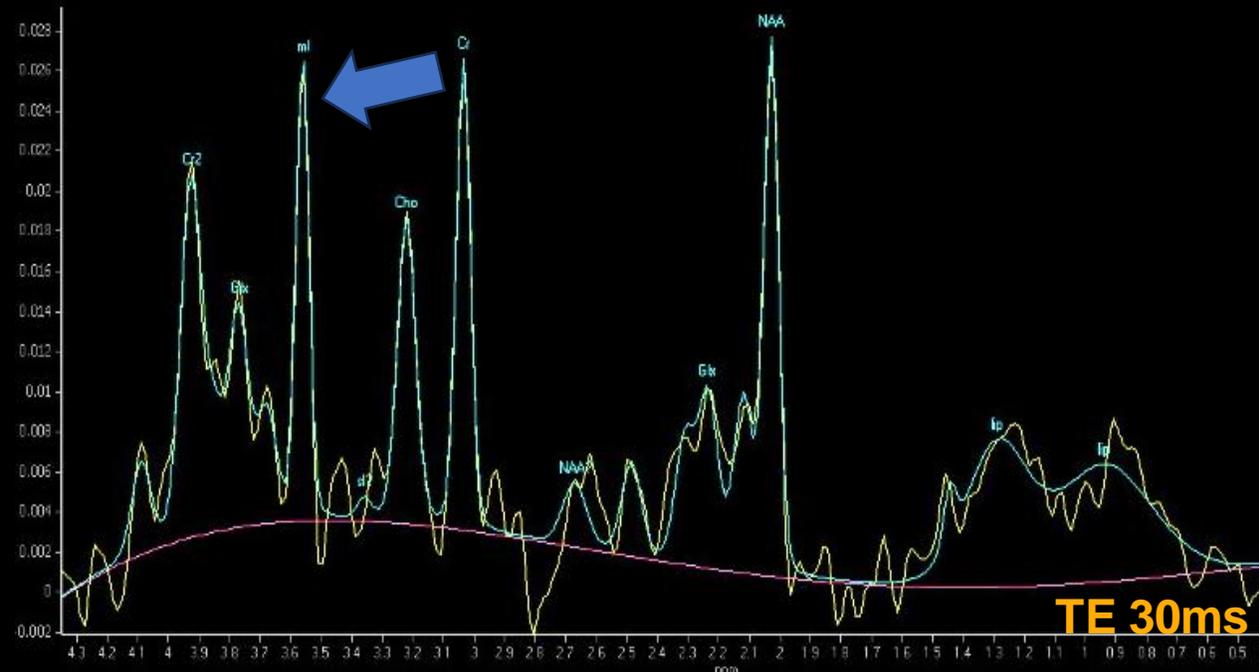
RACIOCÍNIO RADIOLÓGICO



Figura 3. SWI sem sangramentos recentes ou sinais de sangramento da matriz germinativa. O fiesta destaca as dimensões do corpo caloso, medindo 3,7 cm .

ESPECTROSCOPIA DE PRÓTONS

Pico de glicina anormalmente aumentado no tempo de eco (TE) intermediário (135ms) em 3.55 p.p.m (seta vermelha). O pico de mioinositol também está anormalmente aumentado, no TE intermediário (135ms), pela sobreposição da glicina (seta azul).



GLDC gene: presença de uma variante patogênica do gene para a glicina descarboxilase com uma variante de efeito desconhecido associada, transformada em variante provavelmente patogênica, uma vez que a espectroscopia foi favorável à doença!

HIPERGLICINEMIA NÃO CETÓTICA

