

PARAPARESIA ESPÁSTICA FAMILIAR ASSOCIADA À HIPERGLICINEMIA NÃO CETÓTICA

AUTORES: OLIVEIRA, Thais de Almeida Fonseca; THIRSCH, Laura Maria Silva; BARBOSA, André Vinícius Soares; TORRES, Bruna Ribeiro; LOUFI, Karina Soares; MARIANO, Mona Lisa Trindade; CORDEIRO, Sílvia Santiago; DINIZ, Ana Carolina Cardoso; LIMA, Jozele de Souza.

INTRODUÇÃO

A hiperglicinemia não cetótica é uma doença metabólica hereditária que envolve o metabolismo da glicina: ocorre deficiência do sistema enzimático de clivagem da glicina levando a glicina elevada no soro e no líquido cefalorraquidiano. A paraparesia espástica hereditária é um grupo clinicamente e geneticamente heterogêneo de distúrbios neurodegenerativos caracterizados por espasticidade progressiva e fraqueza dos membros inferiores.

RELATO DO CASO

Filho de pais consanguíneos, apresentou, com 1 ano e 8 meses, regressão motora súbita e alteração da marcha, seguidas por perda dos movimentos de membros superiores, hipotonia axial, disfagia e perda da fala. Evoluiu com melhora progressiva e atualmente, aos sete anos, se alimenta via oral, senta sem apoio, movimentando membros superiores, com cognitivo preservado. Ao exame físico, apresenta força reduzida em membro inferior associada a hiperreflexia e sinal de Babinski.

PROPEDEUTICA

Ressonância magnética de encéfalo demonstrou discreta alteração de sinal da substância branca periventricular em ambos os hemisférios cerebrais. Realizadas pesquisas para doenças lisossômicas de depósitos, doenças peroxissomais, acidúrias orgânicas, leucodistrofias, doença de Pelizaeus-Merzbacher - todas normais. Coletado, então, painel para leucodistrofias.

RESULTADO

Painel de leucodistrofias evidenciou duas variantes patogênicas no gene *CYP2U1*, associado com paraplegia espástica familiar autossômica recessiva, e duas variantes patogênicas no gene *GLDC*, associado com encefalopatia de glicina autossômica recessiva.

CONCLUSÃO

As duas variantes encontradas podem justificar o evento súbito de piora neurológica com recuperação progressiva, e persistência da espasticidade em membros inferiores.

PALAVRAS CHAVES

Paraparesia. Espasticidade. Hiperglicinemia não Cetótica.