

RESUMO SIMPLES - NEUROLOGIA PEDIÁTRICA

ENCEFALOPATIA POR GLICINA EM CRIANÇAS MENORES DE 5 ANOS

Izadora Ribeiro Castro (izadoramed130@gmail.com)

Raynara Porto Ayres (raynaraayres@hotmail.com)

Gabriela Incerti De Paiva Rodrigues (gabrielaincerti@gmail.com)

João Victor Alves De Aragão (joaoaaragao@outlook.com)

Ana Karolina Alves Brito (Psi.anakarolina@gmail.com)

Calila Rocha Mendonça (mendoncacalila@gmail.com)

Lorena Dos Santos Medrado (loris.medrado@gmail.com)

Rebeca Soares De Andrade (rebeca.s.andrade@aluno.famp.edu.br)

Maria Luíza Moura Sousa Silva (mouramarialuiza11@gmail.com)

Diene Landvoigt Wilhelms (dienelw@gmail.com)

Introdução: A encefalopatia por glicina é um distúrbio metabólico raro causado pela deficiência no sistema de clivagem da glicina, resultando em acúmulo dessa substância no sistema nervoso central. Essa condição manifesta-se clinicamente em crianças menores de cinco anos por meio de atraso no desenvolvimento, hipotonia, convulsões recorrentes e encefalopatia progressiva. A gravidade e a evolução da doença variam conforme o grau de deficiência enzimática, sendo uma condição de difícil diagnóstico e manejo clínico. Objetivo: Revisar a literatura científica sobre a apresentação clínica, diagnóstico e manejo terapêutico da encefalopatia por glicina em crianças

menores de cinco anos, com o intuito de ampliar o conhecimento sobre essa condição e fornecer subsídios para o diagnóstico precoce. Metodologia: A metodologia consistiu na análise de artigos publicados entre 2008 e 2024 em bases de dados como PubMed, Scielo e Embase, utilizando descritores relacionados à encefalopatia por glicina, metabolismo da glicina e doenças metabólicas infantis. Foram incluídos estudos de revisão, relatos de caso e artigos originais que abordassem manifestações clínicas, diagnóstico diferencial e estratégias terapêuticas. Resultados: Os resultados indicaram que o diagnóstico precoce da encefalopatia por glicina é frequentemente desafiador devido à sobreposição de sintomas com outras encefalopatias metabólicas. A confirmação diagnóstica depende da detecção de níveis elevados de glicina no líquido cefalorraquidiano e no plasma, bem como da exclusão de outras condições. Os tratamentos disponíveis, como o uso de benzoato de sódio e dieta controlada, apresentam resultados limitados na redução dos sintomas neurológicos e na progressão da doença. A terapia gênica surge como uma possível alternativa futura, mas ainda está em estágios experimentais. Conclusão: Conclui-se que a encefalopatia por glicina é uma condição rara e grave que requer atenção especial para o diagnóstico precoce e manejo clínico. Estratégias multidisciplinares e o desenvolvimento de novas terapias podem melhorar o prognóstico e a qualidade de vida das crianças afetadas.

Palavras-chave: encefalopatia por glicina; metabolismo da glicina doenças metabólicas infantis.