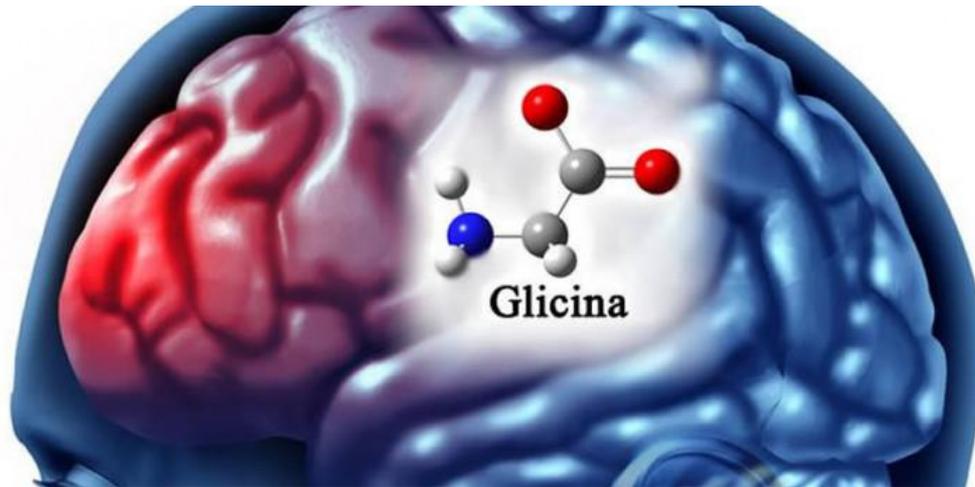


GLICINA

¿Aminoácido o Neurotransmisor?



Ponente: Raquel Romero Lorenzo (Rotatorio Pediatría)
Tutor: Óscar Manrique Moral (Gastroenterología Pediátrica)

Caso clínico

Niña de 4 días con crisis convulsivas a estudio



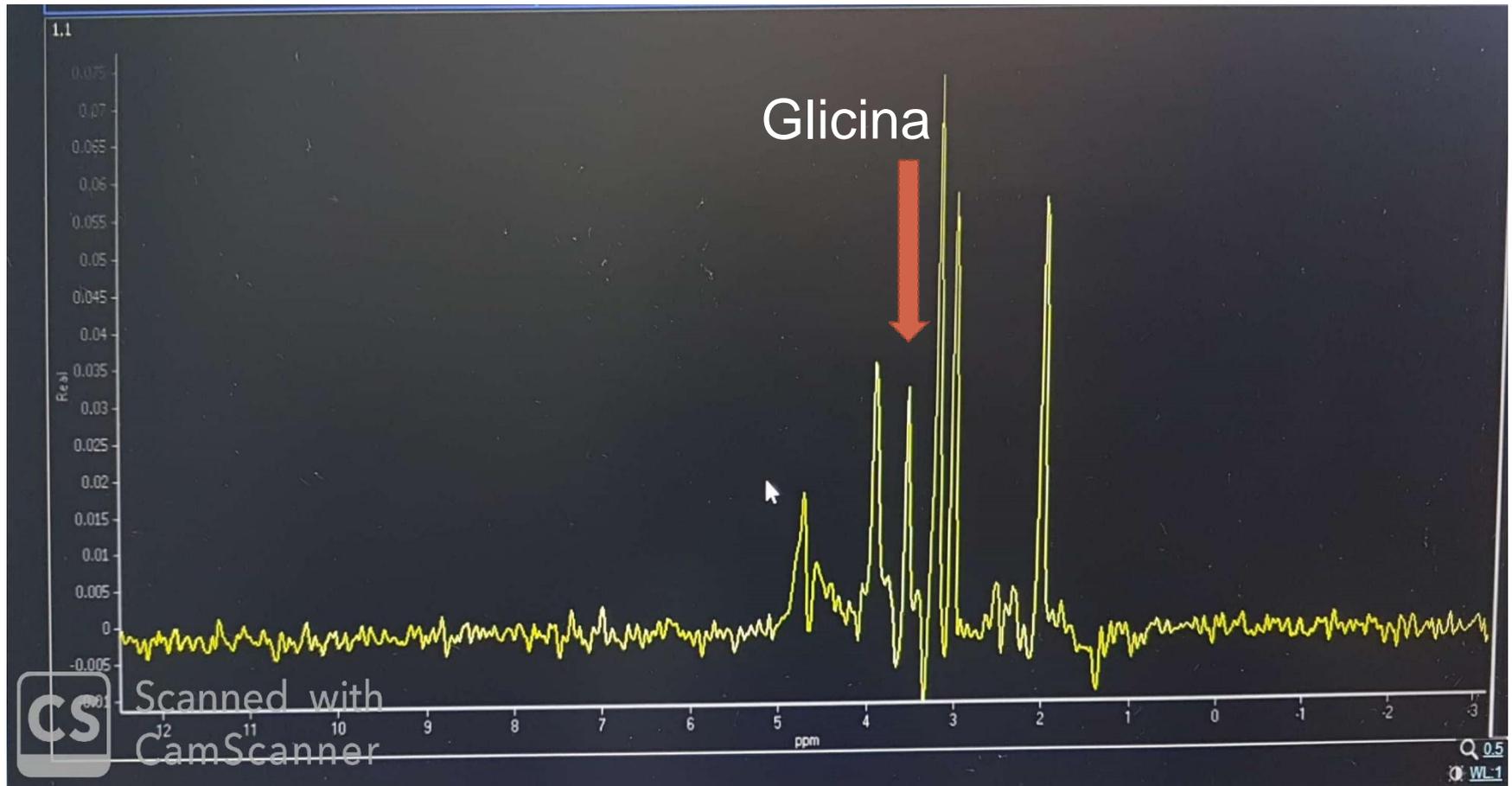
Pruebas diagnósticas:

- RMN cerebral → Afectación cerebral central grave
- Espectroscopia por RMN → señal patológica, correspondiente al aminoácido glicina
- Perfil de aminoácidos en suero/plasma
 - Glicina en suero **1.412** (154-338)
 - Glicina en LCR **155'1** (3'7- 7'6)
 - Cociente glicina LCR/ suero **0'11** (0'01 – 0'04)

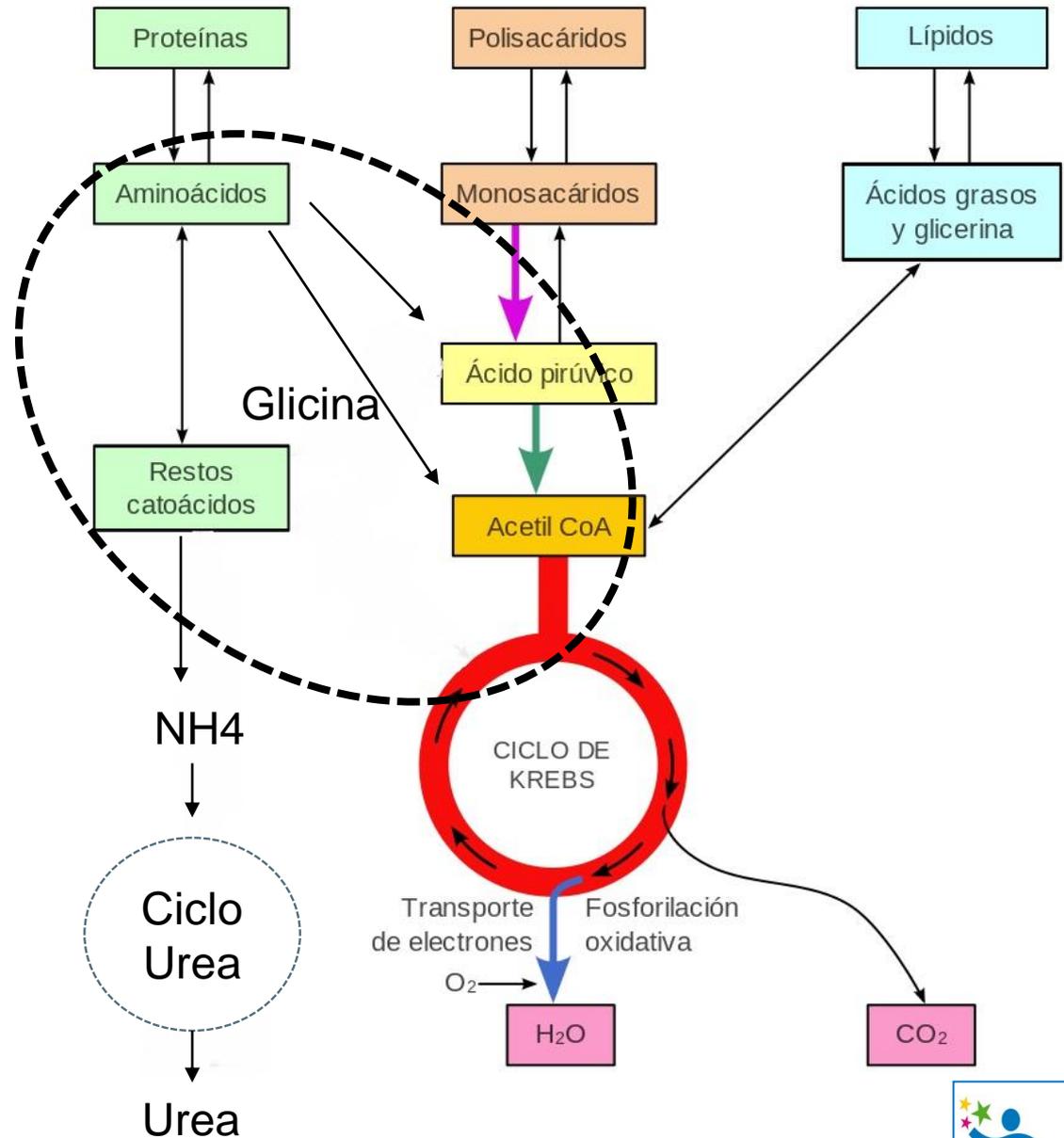
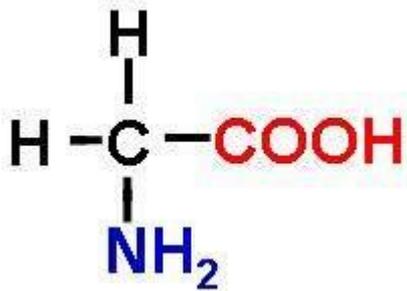


Diagnóstico: hiperglicinemia no cetósica

Espectroscopia por RMN

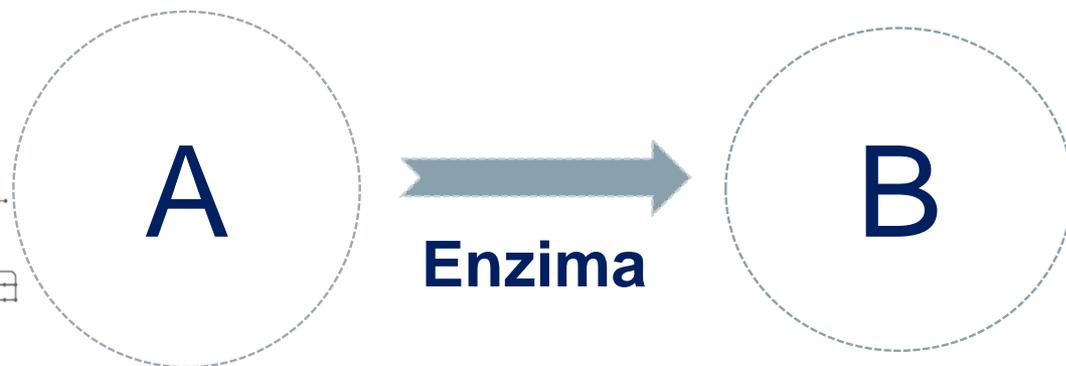
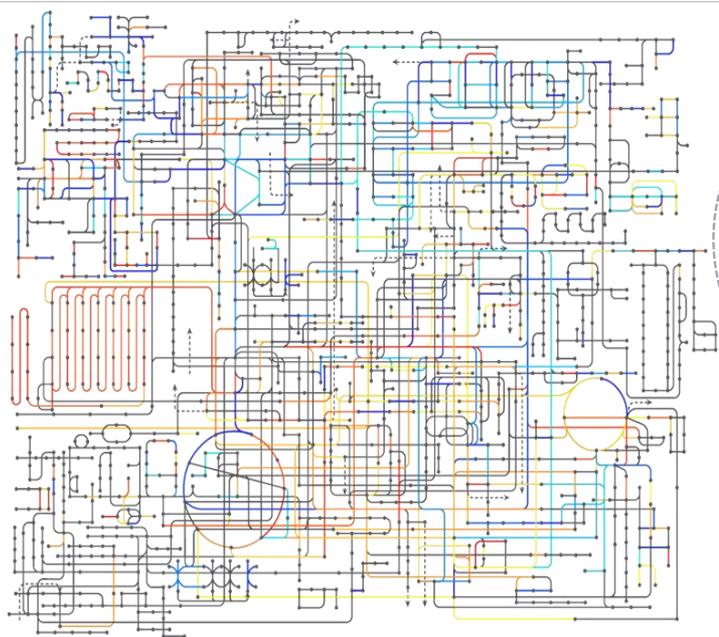


Glicina

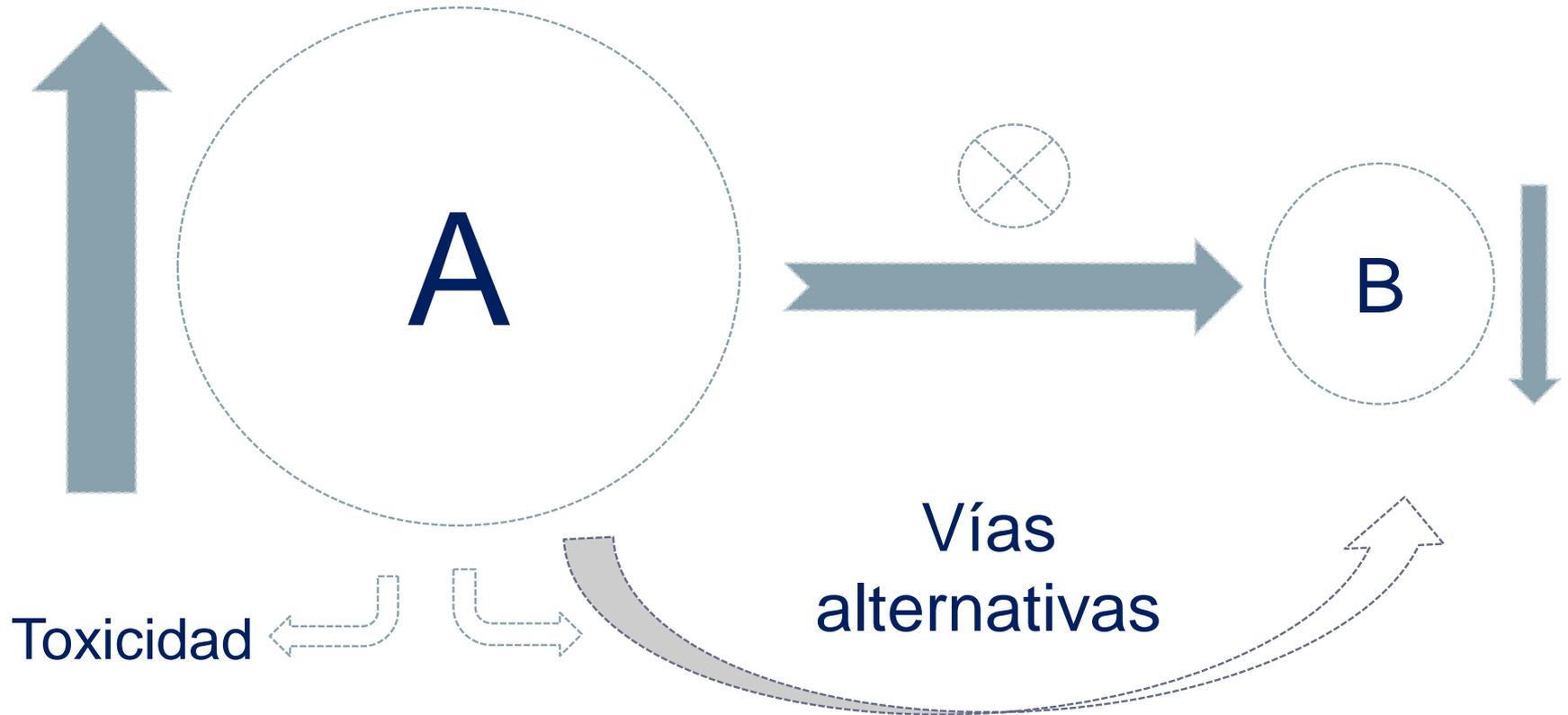




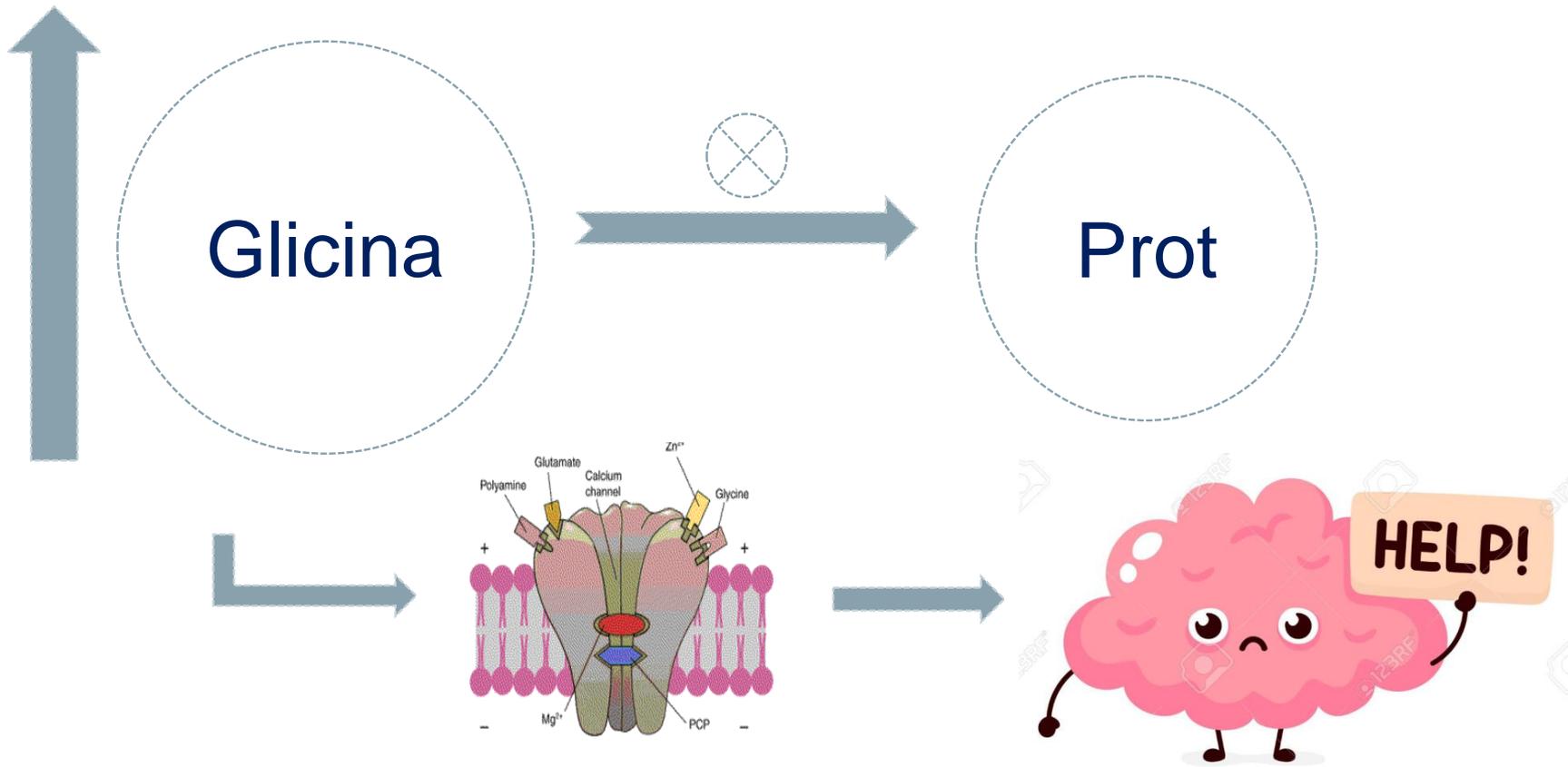
Metabolismo



Metabolopatía



Hiperglicinemia: fisiopatología

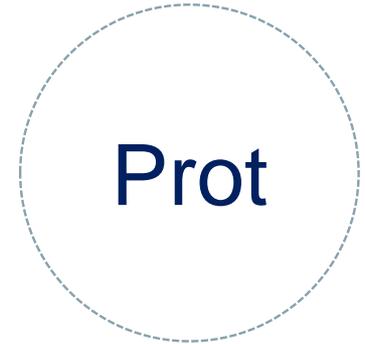


Toxicidad: estimulación
receptores NMDA

ENCEFALOPATÍA

Manejo hiperglicinemia

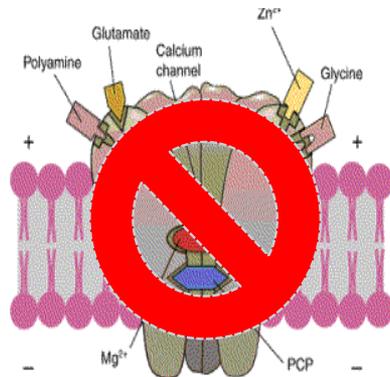
Quelante:
Benzoato
sódico



Coenzimas:

- Piridoxina
- Ácido fólico
- Carnitina

Bloqueo rec NMDA:
Dextrometorfano



Seguimiento:
control
niveles
glicina en
LCR

Conclusiones

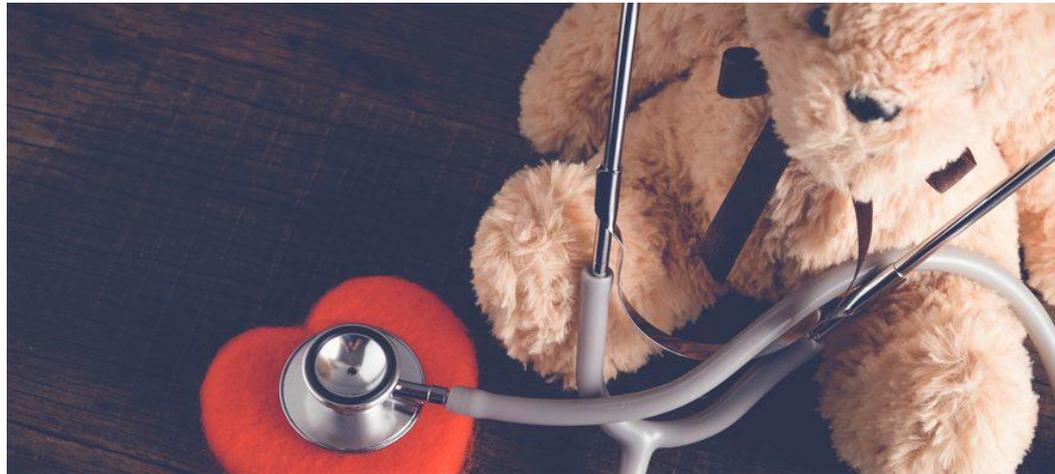
- ✓ La hiperglicinemia es un trastorno del metabolismo donde se genera un exceso de glicina, la cual actúa como neurotransmisor y causa encefalopatía. Pronóstico grave
- ✓ No cursa con hiperamonemia ni acidemia
- ✓ Tratamiento: disminución de glicina y bloqueo de receptores NMDA
- ✓ Importante Dx precoz para tratar cuanto antes. Aun así, es insuficiente para frenar la encefalopatía: a parte del exceso de glicina, hay otros fenómenos fisiopatológicos implicados



Bibliografía

1. Pablo Sanjurjo, Antonio Baldellou. Enfermedades metabólicas hereditarias. 4ª edición. Buenos Aires: Ergón; 2014; 33, 498-506
2. Ertan Mayatepek. Inborn Errors of Metabolism - Early Detection, Key Symptoms and Therapeutic Options. 2nd edition. Bremen: UNI-MED; 2017; 39, 47.
3. Unidad de enfermedades metabólicas del Hospital Sant Joan de Déu. Guía metabólica: hiperglicinemia no cetósica. Barcelona; [30/10/2014; 30/10/2019]. Disponible en:
https://metabolicas.sjdhospitalbarcelona.org/sites/default/files/CASTELLANO%20definitiu_0.pdf

Muchas gracias por vuestra atención



“El buen médico trata la enfermedad; el gran médico trata al paciente que tiene la enfermedad”

- William Osler