

## **DOENÇA DE CHARCOT-MARIE-TOOTH LIGADA AO X TIPO 4 (CMTX4) COM ATAXIA CEREBELAR: UM RELATO DE CASO**

SILVA SOUZA, Isabela; NICOLI FERREIRA DOS SANTOS, João; SIQUEIRA SOARES, Rodrigo; TOMASELLI, Pedro José; MARQUES JUNIOR, Wilson.

Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto – Universidade de São Paulo, Ribeirão Preto - SP. E-mail: [isabelawollp@hotmail.com](mailto:isabelawollp@hotmail.com)

**INTRODUÇÃO:** Variantes patogênicas no gene AIFM1 (fator indutor de apoptose associado à mitocôndria-1) já foram relacionadas a diferentes fenótipos, incluindo a doença de Charcot-Marie-Tooth ligada ao cromossomo X tipo 4 (CMTX4); a síndrome de Cowchock, deficiência combinada de fosforilação oxidativa e surdez. Ataxia cerebelar, embora já descrita em associação a este fenótipo, é um achado raro. A idade de início varia desde a infância à fase adulta jovem e pode haver, associados à neuropatia periférica, hipoacusia, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e sinais cerebelares. **RELATO DE CASO:** Paciente do sexo masculino, 34 anos, filho adotivo com história familiar desconhecida, iniciou aos 5 anos de idade quadro lentamente progressivo de dificuldade de marcha e perda de equilíbrio. Aos 27 anos iniciou com perda auditiva. Ao exame neurológico, apresentava marcha atáxica e escarvante, pés cavos, fraqueza muscular assimétrica de predomínio distal. A sensibilidade tátil e dolorosa era reduzida em padrão comprimento-dependente, com apalestesia distal. Seus reflexos eram reduzidos globalmente. Sua fala era escandida, presença do sinal de Romberg, nistagmo multidirecional e sacadas hipométricas. Adicionalmente apresenta hipoacusia neurossensorial e comprometimento cognitivo. **PROPEDÊUTICA:** Realizado estudo eletrofisiológico, RM de encéfalo e sequenciamento de todo o Exoma (WES). **RESULTADOS:** O estudo da condução sensitivo e motora evidenciou neuropatia sensitiva axonal grave. RM de encéfalo evidenciou uma atrofia cerebelar leve. O WES revelou uma variante classe 4 em hemizigose no gene AIFM1 (p. Met171Thr). **CONCLUSÕES:** Descrevemos os achados clínicos e moleculares de um caso complexo que se apresentou com neuropatia e ataxia decorrentes de alterações no gene AIFM1.