

## PERFIL CLÍNICO E GENÉTICO DE PACIENTES COM DIAGNÓSTICO DE SPG3A EM DOIS HOSPITAIS TERCIÁRIOS

DE FREITAS, Júlian Letícia<sup>1</sup>; FRANÇA JR, Marcondes Cavalcante<sup>2</sup>; PEDROSO, José Luiz<sup>1</sup>; BARSOTTINI, Orlando Graziani Póvoas<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Ambulatório de Neurologia Geral e Ataxias, UNIFESP; <sup>2</sup>Departamento de Neurologia, UNICAMP.

Contato: [julian.leticia.freitas@gmail.com](mailto:julian.leticia.freitas@gmail.com)

**Introdução:** A paraparesia espástica hereditária do tipo 3A (SPG3A) é uma doença neurodegenerativa, de evolução lentamente progressiva e padrão de herança autossômico dominante. Tal doença é caracterizada por espasticidade e fraqueza em membros inferiores, diminuição de sensibilidade vibratória e disfunção urinária. Mais de 80% dos indivíduos acometidos apresentam alteração da marcha antes dos dez anos de idade. Atualmente, existem mais de 20 mutações descritas no gene da atlastina e relacionadas à SPG3A. **Objetivo:** O objetivo desse trabalho foi avaliar perfil clínico e genético em pacientes com diagnóstico de paraparesia espástica tipo 3A (SPG3A) em 2 hospitais terciários de ensino. **Metodologia:** Para cada paciente, foram coletados dados clínicos referentes a idade, idade de início da doença, duração dada doença, função motora e perfil genético (tipos da mutação). **Resultados:** Foram avaliados 17 pacientes de 6 famílias, 8 homens e 9 mulheres, com média de idade 28,3 anos (DP±23,9), todos iniciaram o quadro clínico antes dos 10 anos de idade. O tempo de doença médio foi 25,2 anos (DP±21,8) e SPRS médio 23,1 (DP±14,09). As mutações identificadas foram as seguintes: c.574C>G (35,3%), c.715C>T (23,5%), c.1239C>T (17,6%), c.1376A>G (11,8%), c.829G>C (5,9%) e c.1243C>T (5,9%). **Conclusões:** Nossos achados mostram que não há correlação genótipo-fenótipo clara em pacientes com PEH-SPG3A, semelhante ao descrito na literatura, porém podem trazer à luz a perfil de mutações em nossos centros.

Palavras chave: SPG3A. Paraparesia espástica. Atlastina.