

DEFICIÊNCIA DE ARGINASE 1: UM DIFERENCIAL PARA ATAXIA PROGRESSIVA E DEFICIÊNCIA INTELECTUAL

Autores: DOUSSEAU, Gabriella Corrêa¹; CORAZZA, Luíza Alves²; DE FREITAS, Julian Letícia²; MORENO, Cristiane de Araújo Martins²; ROCHA, Maria Sheila Guimarães³

¹Casa de Saúde Santa Marcelina – São Paulo, Brasil, Residente em Neurologia. ²Preceptora da Residência em Neurologia da Casa de Saúde Santa Marcelina. ³Chefe do Serviço de Neurologia da Casa de Saúde Santa Marcelina – São Paulo, Brasil.

Contato: gabrielladousseau@gmail.com

Introdução: A deficiência de arginase é uma doença autossômica recessiva rara devido mutações no gene *ARG1*, resultando em perda parcial/total da função enzimática no ciclo da ureia, manifestando-se principalmente com paraparesia espástica com início na infância. Outros sintomas incluem irritabilidade, atraso do crescimento e desenvolvimento, ataxia, vômitos recorrentes, anorexia e aversão à alimentação rica em proteína. A neuroimagem revela atrofia cerebral, embora atrofia cerebelar também possa ocorrer. **Relato de Caso:** Mulher, 56 anos, pais falecidos, desconhece consanguinidade parental e história perinatal. Refere aversão à carne desde a infância, bem como quadros de vômitos e irritabilidade sem desencadeantes. Sempre apresentou dificuldade na escola, sendo analfabeta à despeito de 4 anos de escolaridade. Negou dificuldades na marcha até os 50 anos, quando apresentou desequilíbrio e incoordenação, associados a encefalopatia. Atualmente, deambula com apoio bilateral devido ataxia cerebelar. **Propedêutica e Resultados:** Investigação laboratorial metabólica ampla, sorologias, EEG e LCR sem alterações. Neuroimagem com TC e RM evidenciou atrofia cerebral e cerebelar. Ao exoma, identificou-se variante patogênica em homozigose (p.Arg308Gln) no gene *ARG1*. **Conclusão:** Em revisões sistemáticas, a paraparesia espástica esteve como a principal manifestação motora da deficiência de arginase, porém, há descrição de raros casos predominantemente atáxicos, associados a comprometimento intelectual. Desse modo, deficiência de arginase ainda está em construção e figura como diagnóstico diferencial para quadros predominantes de ataxia e comprometimento intelectual.

Palavras-chave: Arginase. Metabolismo. Ataxia. Deficiência Intelectual.