

DOENÇA RELACIONADA AO ATP8A2: ALÉM DA ATAXIA CEREBELAR.

CORAZZA, Luíza Alves¹; SILVA, Thiago Yoshinaga Tonholo¹; REZENDE FILHO, Flávio Moura²; SALLUM, Juliana³; PEDROSO, José Luiz²; BARSOTTINI, Orlando Graziani Povoas².

¹Fellowship em Ataxias, Departamento de Ataxias – Neurologia, UNIFESP/EPM, São Paulo, Brasil. ²Preceptoria, Departamento de Ataxias – Neurologia, UNIFESP/EPM, São Paulo, Brasil.

³Preceptoria, Departamento de Oftalmologia Genética – Oftalmologia, UNIFESP/EPM, São Paulo, Brasil.

Contato: luucorazza@gmail.com

Endereço: Rua Pedro de Toledo, 650 – São Paulo, SP.

Introdução: A ATPase transportadora de fosfolípidos 8A2 (ATP8A2) está envolvida no processo de translocação interna de fosfolípidos na membrana celular, auxiliando na assimetria dos lipídeos de membrana. Mutações no gene da ATP8A2 foram relacionadas a doença neurológica caracterizada por ataxia cerebelar, deficiência intelectual, e desequilíbrio (CAMRQ4), com herança autossômica recessiva, sendo hoje associadas a fenótipos mais amplos, compreendendo hipotonia, distúrbios do movimento hipercinéticos, atrofia óptica e atrofia cerebelar. **Relato de Caso:** Menina, 8 anos, com atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, hipotonia ao nascimento e movimentos involuntários. Filha de pais consanguíneos (primos de primeiro grau) e saudáveis, nascida a termo. Nunca adquiriu fala ou marcha funcional. Não apresentava histórico de eventos epilépticos ou perda auditiva. **Propedêutica:** Ao exame neurológico, apresentava semiptose bilateral, dentes desalinhados, interação social prejudicada, atrofia muscular global, hipotonia grave, arreflexia e coreoatetose dos quatro membros e pescoço. **Resultados:** Ressonância magnética de crânio, teste do pezinho, triagem para erros inatos do metabolismo, normais. Tomografia de Coerência Óptica demonstrou atrofia de nervos ópticos bilateral. Sequenciamento de exoma revelou variante de significado indeterminado em homozigose no gene ATP8A2 (c.1759_1760insT-CCDS41873.1; p. Arg588Ser fs*5), identificada em um outro paciente não relacionado com fenótipo semelhante e ausente na população saudável, o que suporta sua patogenicidade, segundo os critérios do Colégio Americano de Genética e Genômica Médica (ACMG). **Conclusões:** Relatamos mutação no gene ATP8A2 descrita apenas em um outro caso não relacionado na literatura, associada a fenótipo compreendendo atraso global do desenvolvimento, hipotonia, coreia, atrofia óptica, semiptose bilateral e desalinhamento dentário.

Palavras-Chave: Ataxia Cerebelar. Transtornos de Movimento. Distúrbios do Neurodesenvolvimento.