

EXPANSÃO DE FENÓTIPO RELACIONADO AO GENE *SGCE*: DISCINESIA PAROXÍSTICA CINESIOGÊNICA RESPONSIVA À CARBAMAZEPINA.

Autores:

ASCHOFF, Carlos Alberto de Moura¹; DONIS, Karina Carvalho¹; SAUTE, Jonas Alex Morales^{1,2}

1. Serviço de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Porto Alegre, RS
2. Departamento de Medicina Interna, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, RS

Contato: carlos.aschoff@gmail.com

Introdução: Variantes patogênicas no gene *SGCE* associam-se à distonia-mioclonia, condição caracterizada por mioclonia axial e de membros superiores acompanhada por distonia focal/segmentar. Apresentamos um caso com fenótipo de Discinesia Paroxística Cinesiogênica (PKD) e variante patogênica no *SGCE*, ampliando o espectro clínico associado ao gene. **Relato de Caso:** Criança, 2 anos, do sexo masculino iniciou com alteração de marcha e quedas aos 19 meses. É filho de casal consanguíneo, sendo que a avó paterna apresentou convulsões e alterações de marcha semelhantes às do paciente. Após exame físico, a hipótese de PKD foi aventada. Realizou-se painel molecular identificando variante patogênica no gene *SGCE* [NM_003919.2]:c.193_194del / p.(Glu651Ilefs*3) em heterozigose, associada a DYT-11 Distonia-Mioclonia (OMIM:# 159900), variante herdada do pai, evidenciando o efeito de imprinting do gene *SGCE*. **Propedêutica:** O paciente inicia com movimentos discinéticos na perna esquerda que evoluem para para perna direita e membros superiores. O quadro é de caráter paroxístico, desencadeado pela marcha, piora com manutenção da movimentação e cessa durante o repouso. Sem outros achados no exame físico. **Resultados:** Devido à impressão clínica de PKD foi iniciado carbamazepina com dose alvo de 20mg/Kg/dia, com melhora entre 70-90% conforme avaliação subjetiva dos pais e objetiva em avaliações ambulatoriais subsequentes. **Conclusão:** O tratamento de escolha para DYT-11 é a Zonisamida, fármaco não disponível no Brasil. Carbamazepina não possui efeito, podendo piorar mioclonias de origem cortical. Nosso relato consolida a associação entre o fenótipo PKD e o gene *SGCE*, trazendo importantes implicações diagnósticas e terapêuticas.

Referências:

1. Sanjari Moghaddam H, Tafakhori A, Darvish H, Mahmoudi-Gharaei J, Jamali F, Aghamollaii V. Treatment of Myoclonus-dystonia with carbamazepine. *Parkinsonism Relat Disord.* 2018 Aug;53:116-117.

2. Aljabri MF, Kamal NM, Alghamdi A, Alghamdi H, Alomairi N. Favorable response to carbamazepine therapy in genetically proven myoclonus-dystonia child. *Ital J Pediatr.* 2021 Feb 15;47(1):33.