

## DOENÇA RELACIONADA AO DNMT1: UM RELATO DE CASO COM PARKINSONISMO

DE FREITAS, Júlian Letícia<sup>1</sup>, MATOS, Paula Camila Alves, TORRES, Iara Amorim, MORENO, Cristiane de Araújo Martins<sup>1</sup>, ROCHA, Maria Sheila Guimarães<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Médica assistente em Neurologia da Casa de Saúde Santa Marcelina – São Paulo, Brasil.

<sup>2</sup>Chefe do Serviço de Neurologia da Casa de Saúde Santa Marcelina – São Paulo, Brasil.

Contato: julian.leticia.freitas@gmail.com

**Introdução:** A doença relacionada ao DNMT1 é um distúrbio degenerativo, autossômico dominante, que afeta sistema nervoso central e periférico caracterizada por comprometimento sensitivo, surdez neurosensorial, disfunção autonômica, alteração cognitiva, síndrome de narcolepsia/cataplexia e ataxia cerebelar. **Relato de caso:** Paciente feminina, filha de pais não consanguíneos, apresentando síncope desde 53 anos de idade evoluindo em 2 anos com incontinência urinária, tremor de repouso em membro superior direito, humor depressivo, dificuldade de marcha e incoordenação dos membros. Ao exame físico, apresenta parkinsonismo em dimídio direito, reflexos hipoativos nos quatro membros, dismetria em membros superiores, Romberg positivo e ataxia de marcha. **Propedêutica e Resultados:** Durante a investigação, RM de Crânio, RM de coluna cervical, EEG, vídeo-EEG e polissonografia não mostraram alterações. A cintilografia cerebral com TRODAT e US transcraniano de substância negra confirmaram comprometimento da via dopaminérgica nigroestriatal somente à esquerda e a eletroneuromiografia evidenciou polineuropatia axonal sensitiva. Após exoma em trio, foi encontrada variante *de novo* patogênica no gene *DNMT1* (p.Lys724Asn). **Conclusões:** Nosso caso expande o fenótipo de doença relacionada ao DNMT1 com evidência clínica e radiológica de parkinsonismo, indo além dos fenótipos clássicos de neuropatia sensitiva hereditária tipo IE (MIM 604121) e ataxia cerebelar com narcolepsia e surdez neurosensorial (MIM 614116).

Palavras-chave: DNMT1. Parkinsonismo. Neuropatia sensitiva.