

Mutação do gene CACNA1A cursando com clínica incomum de atrofia cerebelar progressiva: um relato de caso.

ARCA, Vitor Maia¹ ; SANTANA, Ana Rosa¹ ; GALVÃO, Manuella² ; ALVES, Lucas Victor^{1,2}

1 - Serviço de Neurologia do Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Pernambuco.

2 – Centro de Erros Inatos do metabolismo do Instituto Prof. Fernando Figueira – CETREIM/IMIP

Introdução: O gene CACNA1A é localizado no cromossomo 19p13(1). É responsável pela codificação da subunidade $\alpha 1A$ do canal de Ca^{2+} , mediando a entrada intracelular de íons Ca^{2+} . Mutações resultam em grande heterogeneidade clínica, apresentando sintomas crônicos, progressivos ou paroxísticos. Incluindo migrânea hemiplégica, ataxia episódica tipo 2, encefalopatia epiléptica e do desenvolvimento tipo 42. (2)

Relato do Caso: Paciente avaliado aos 11 meses, filhos de pais não consanguíneos e com atraso global do desenvolvimento. Não apresentava sustento cefálico, não fixava e acompanhava com o olhar e nem apresentava lalação. Observado ao exame neurológico hipotonia global e quadro de liberação piramidal, nos quatro membros. Iniciou acompanhamento com fisioterapia, terapeuta ocupacional e hidroterapia, evoluiu com melhora progressiva, porém persistiu com atraso dos marcos do desenvolvimento esperados para a faixa etária.

Propedêutica: Em investigação inicial foi realizada ressonância magnética (RM) de encéfalo, sem alterações. CPK, aldolase, TSH, T4 livre e DHL sem anormalidade. Realizado ENMG: normal. Em nova RM, realizada aos três anos, foi observado atrofia cerebelar, demonstrando um padrão de acometimento cerebelar progressivo em relação à estudo prévio. Seguindo investigação para elucidação diagnóstica foi realizado exoma, demonstrando mutação do gene CACNA1A.

Conclusão: As manifestações clínicas do gene CACA1A já são bem definidas na literatura, porém um caso de atraso global do desenvolvimento psicomotor associado à atrofia cerebelar progressiva não faz parte do fenótipo habitual (3). Encontramos apenas dois artigos descritos na literatura, com essa manifestação clínica e radiológica. Em casos de atrofia cerebelar progressiva, deve-se ser aventado essa possibilidade diagnóstica.

Palavras chave :Atrofia Cerebelar.Hipotonia.Genético

Contato:

Vitor Maia Arca

vitormaiaarca@gmail.com

Rua Deputado Pedro Pires Ferreira, 480, apt 1206. Graças, Recife/PE.

(81) 9.9962-1202