

## DESAFIO DIAGNÓSTICO

### INVESTIGAÇÃO DE ATAXIAS CEREBELARES: QUANDO REALMENTE PODEMOS CONCLUIR O DIAGNÓSTICO MOLECULAR?

FUSSIGER helena<sup>1,2,3</sup>, BENETTI monique<sup>3</sup>

1-Pós-graduação em Ciências Médicas UFRGS;

2- Faculdade de Medicina da Universidade FEEVALE

3- Serviço de Neurologia do Hospital São Lucas da PUCRS

**Introdução:** A investigação de ataxias cerebelares é extremamente complexa, Por vezes nos deparamos com variantes de significado incerto ou em heterozigose em genes que causam espectros fenotípicos e heranças variáveis, dificultando ainda mais a resolução diagnóstica. **Relato de caso:** paciente feminina de 32 anos começou com disfagia, disartria, síncope de repetição e ataxia de marcha em torno dos 20 anos, com piora progressiva. Aos 3 meses de vida, paciente teve diagnóstico de catarata. Há suspeita de transtorno do espectro autista leve. Pais não consanguíneos, mas irmão mais com quadro sugestivo de doença neuromuscular e história de diagnóstico de catarata com 1 mês de vida. **Propedêutica:** apresenta ataxia de marcha, hiperreflexia difusa, disartria, dismetria, nistagmo multidirecional contínuo e mioclonia palatal. **Resultados:** RNM de crânio mostrou degeneração olivar hipertrofica, hipersinal em T2 FLAIR em núcleos denteados e atrofia cerebelar. Painel de ataxias recessivas mostrou variante provavelmente patogênica em heterozigose no gene *POLG* (c.1721G>A), sendo que irmão também a tem em heterozigose. **Conclusões:** mutações no gene *POLG* são associadas a variado espectro fenotípico com manifestações neurológicas incluindo miopatias, ataxia, epilepsia, sendo os mais clássicos síndrome de Alpers-Huttenlocher, MEMSA, MIRAS, SANDO, PEO AD ou AR e cPEO, mas com relatos de quadros diversos na literatura, incluindo degeneração olivar hipertrófica e também catarata precoce. Além disso, a herança pode ser tanto autossômica dominante quanto recessiva, dificultando ainda mais a conclusão da investigação. Dessa forma, a família permanece sem diagnóstico definitivo, necessitando de investigações adicionais para procurar outra variante não detectável por MPS.

**PALAVRAS-CHAVE:** Ataxia cerebelar. *POLG*. Degeneração olivar hipertrófica. Catarata.