

ATAXIA EPISÓDICA ASSOCIADA A VARIANTES EM KCNA1 E CACNA1A – CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E GENÉTICAS EM UMA COORTE DE 397 CASOS.

DE GUSMAO, claudio melo; GARCIA lucas rogerio; ASSIS bruno; SILVEIRA-MORIYAMA laura

INTRODUÇÃO:

As ataxias episódicas (AE) compreendem um grupo de doenças raras com início na infância e caracterizadas por eventos abruptos de desequilíbrio com ou sem sintomas adicionais. Dos 9 subtipos descritos, AE1 e AE2 são mais prevalentes.

OBJETIVO:

Identificar características clínicas que possam ajudar na diferenciação entre os dois subtipos.

MÉTODOS:

Estudo retrospectivo de 397 casos de AE1 e AE2 provenientes de revisão sistemática da literatura de artigos publicados entre 1994 e 2022. Todas variantes foram mapeadas para o genoma hg38, renomeadas de acordo com HGVS e reanalisadas criticamente de acordo com os critérios ACMG de patogenicidade. Dados clínicos e genéticos foram submetidos a análises descritivas e estatísticas utilizando testes paramétricos ou não paramétricos (de acordo com testes de normalidade); utilizamos análises univariadas ou multivariadas quando indicado e teste do Chi quadrado para dados categóricos.

RESULTADOS :

Em comparação com AE2, os indivíduos com AE1 são mais frequentemente do sexo feminino (58.9% vs 43.2%, $p = 0.01$), têm idade de início precoce ($8,2a \pm 5,5$ vs $12,7a \pm 12,1$; $p = 0.005$), com ataques mais breves (<10 minutos em 77,3% vs 6,1%; $p < 0.001$) e frequentes (diários em 38,5% vs 16,1%; $p = 0.001$). Hiperexcitabilidade muscular interictal tem alta especificidade para AE1 (98,9%). Para o diagnóstico de AE1, a duração do ataque tem boa acurácia (área de curva ROC 0,89).

CONCLUSÃO:

Resultados sugerem que há características clínicas que auxiliam a diferenciar AE1 de AE2. Estes achados podem ser úteis em locais com acesso desigual ou inexistente à testagem genética.