

Título: Distonia-Parkinsonismo tremulante, uma síndrome desafiadora por deficiência de transportador de dopamina

Autores: ARAUJO, F A¹; GUIMARÃES, T G², CASTRO, M A A³; KOK, F⁴

^{1,2,3,4} Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo-FMUSP

Introdução: a deficiência de dopamina é associada a condições neurológicas e psiquiátricas graves. *SLC6A3* codifica o transportador de dopamina que está envolvido com a sua recaptura na fenda sináptica, sendo principal regulador da transmissão dopaminérgica. **Relato de caso:** filho de pais consanguíneos, apresentou atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor. Com 3 anos, evoluiu com tremores nas mãos, piorando do quadro aos 15 anos; nessa idade também foi notado incoordenação motora e dificuldade para segurar objetos. Sempre apresentou atraso na escola, conseguindo escrever apenas o próprio nome. É independente para atividades básicas da vida diária. Foi submetido a investigação complementar com neuroimagem, exames laboratoriais e painel molecular que evidenciou variante em homozigose em *SLC6A3* (p.Val259Met). Foi iniciado pramipexol com melhora sensível do tremor. Paciente segue ainda em programa de assistência a pessoa com deficiência para treino de atividades instrumentais e melhora da autonomia. **Propedêutica:** anamnese, exame físico, exames complementares incluindo estudo molecular. **Resultados:** paciente com atraso do neurodesenvolvimento, apresenta distonia, parkinsonismo e alteração cognitiva de início na infância com evolução progressiva. **Conclusões:** Variantes patogênicas em homozigose ou em heterozigose composta em *SLC6A3* estão associados a Distonia-parkinsonismo de início na infância tipo 1 (OMIM #613135). Esta condição tem grande variabilidade fenotípica com graus diferentes de gravidade, desde quadros leves com manutenção de funcionalidade a casos de dependência total com prejuízo precoce da marcha. Pistas para pensar na condição são tremor cinético-postural de membros e tronco, crises oculógiras e flutter ocular.

Palavras-chave: neurodesenvolvimento, distonia, parkinsonismo, movimento.