

A importância da avaliação fenotípica em doenças genéticas: Relato de caso de Distrofia neuroaxonal infantil.

Fundamentação/Introdução

A distrofia neuroaxonal infantil (DNAI) é uma rara doença degenerativa do sistema nervoso, de transmissão autossômica recessiva.

Objetivos

Demonstrar a importância da relação do genótipo-fenótipo clínico para correto diagnóstico em doenças raras.

Delineamento e Métodos

Trata-se de um relato de caso de paciente atendido ambulatorialmente com diagnóstico genético prévio de doença de Huntington.

Resultados

Paciente, feminino, 5 anos, iniciou há 2 anos quadro de quedas frequentes e queixava-se de pé torto. Ao exame apresentava ataxia, tetraparesia espástica, paracinesias, coreia e impersistência motora. Sem histórico patológico gestacional, alimentar e do desenvolvimento até os 3 anos de idade. Apresentava histórico familiar relevante de doença de Huntington, com teste positivo de 42 repetições, no entanto, o quadro clínico com ataxia importante, não era compatível com o diagnóstico de doença de Huntington, motivando investigação adicional. Procedeu-se assim com a realização de painel para Fredreiche, dosagem de vitamina E, ceruloplasmina, homocisteína, cobre sérico e urinário, TSH, ácido fólico, vitamina B12, ácidos fitânico e pristânico, perfil de aminoácidos e eletroneuromiografia, com resultados normais. À ressonância magnética de encéfalo, evidenciou-se nos hemisférios cerebelares uma proeminência da foliação, difusa e simétrica, com perda volumétrica parenquimatosa, bem como depósito de ferro em globo pálido, atrofia de nervo óptico e hipertrofia de clava. Nas sequências T2 e SWI havia hipossinal leptomeníngeo, sugerindo deposição de produtos de degradação, IV ventrículo e as cisternas basais amplas. Então para melhor investigação realizou-se o sequenciamento completo do exoma, no qual foi identificada variante provavelmente patogênica, em heterozigose e em trans, no gene PLA2G6, associado à Distrofia neuroaxonal infantil 1 [OMIM:256600], como também alteração provavelmente patogênica em ABCA4, em heterozigose, associada à distrofia de cones e bastonetes.

Conclusões/Considerações Finais

A avaliação do genótipo tem que ser compatível com o quadro clínico, sendo importante a associação de ambos. Os testes genéticos atualmente configuram-se ferramentas úteis na investigação de doenças raras, quando associados com a história clínica configuram um método menos invasivo no diagnóstico da DNAI em relação à biópsia, antes a única alternativa.

Descritores

Testes Genéticos; Distrofias Neuroaxonais; Doenças Neurodegenerativas Hereditárias.