



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Discinesia Paroxística Cinesiológica Por Mutação No Gene Prrt2: Um Relato De Caso.

Autores: RANNA BRUNNA ARAÚJO DE SOUSA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), JOÃO ALBERTO DELMIRO DA SILVA FILHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), ANA MAYKELLY ALVES DE VASCONCELOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), BRUNA PESSOA MATIAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), ISABELLA CAMPOS BEZERRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), JULIA MATOS DUBANHEVITZ (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), NAYARA LIMA FIRMEZA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO), NORMA MARTINS DE MENEZES MORAIS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ)

Resumo: A Discinesia paroxística cinesiológica (PKD) é causada por variantes patogênicas em heterozigose no gene PRRT2. É caracterizada por episódios intermitentes e recorrentes de movimentos involuntários que são desencadeados por um movimento brusco, apresentando sintomas como atetose, coreia e distonia. Paciente masculino de 11 anos, foi admitido no hospital após 2 meses de episódios de movimentos involuntários em flexão nos MMSS e MMII, durando poucos segundos, com formigamento desses antes das crises e piora após deambulação. Na história familiar refere tio paterno com epilepsia. História médica pregressa sem ocorrências que poderiam justificar o quadro. Realizou vídeo-EEG, obtendo-se resultado anormal, com a presença de atividade interictal focal na região parieto-temporal esquerda e atividade interictal generalizada, iniciando o uso de ácido valpróico 10mg/kg/dia, porém, em seguida foi aumentado para a dose de 13 mg/kg/dia, com melhora do quadro de discinesia. Feita análise molecular do paciente e identificado heterozigose no gene PRRT2 (Proline Rich Transmembrane Protein), compatível com o diagnóstico de PKD 1. Após a alta, houve piora do quadro, mesmo em uso adequado da medicação e realizado EEG, com resultado anormal, devido a discreta desorganização da atividade de base e ausência de paroxismos epileptiformes. Após isso, houve troca da medicação para Carbamazepina (CBZ) 200 mg à noite, com boa resposta do paciente e maior controle do quadro. A PKD é causada principalmente por mutações nos genes PRRT2, o cerebelo é considerado a principal área patogênica, estando a despolarização desse órgão associada aos episódios discinéticos. Os ataques paroxísticos são frequentemente caracterizados por distonia, seguida de coreoatetose e raramente balismo, ocorrendo geralmente de maneira bilateral. Os braços são os mais envolvidos, seguidos pelo envolvimento das pernas, tronco, face e pescoço. Os gatilhos mais comuns são movimentos voluntários repentinos, estresse, susto, intenção de realizar um movimento voluntário e privação de sono. A PKD, normalmente se inicia na infância ou adolescência, havendo redução dos ataques durante a idade adulta, na maioria dos casos. A frequência dos ataques é altamente variável e muitas vezes respondem bem aos anticonvulsivantes. É considerada uma doença rara, com a prevalência de 1:150.000, sendo mais comum no sexo masculino, com uma proporção de 2-4:1. Essa doença pode ser classificada em primária, como o caso descrito, ou secundária (quando há lesões no SNC ou distúrbios metabólicos). A Fisiopatologia da PKD ainda é muito complexa. Entende-se que defeito no gene PRRT2 é o principal causador desse quadro, afetando canais e transportadores iônicos, bem como transmissões sinápticas. Assim, a interação com o canal de Na⁺ justifica a boa adesão farmacológica da CBZ, a qual melhora a qualidade de vida do paciente.