

P 1127**Ataxia espástica autossômica recessiva de Charlevoix-saguenay: relato de caso**

Daniela Burguêz; Camila Maria de Oliveira; Marcio Aloísio Bezerra Cavalcanti Rockenbach; Pablo Brea Winckler; Marcelo Krieger Maestri; Alessandro Finkelsztein; Filippo Maria Santorelli; Laura Bannach Jardim; Jonas Alex Morales Saute - HCPA

A ataxia espástica autossômica recessiva de Charlevoix-Saguenay (ARSACS) é uma doença neurodegenerativa de início na infância causada por mutações no gene SACS. A doença foi descrita primeiramente na Província de Quebec, Canadá, e casos esporádicos, com achados atípicos, já foram relatados em outros países. Relatamos o caso de uma mulher de 28 anos avaliada no ambulatório de neurogenética do Hospital de Clínicas de Porto Alegre por atraso da aquisição da marcha (20 meses) e início de quedas a partir dos 5 anos de idade, com piora lentamente progressiva do quadro de ataxia desde então. É filha de casal consanguíneo de ascendência alemã e uma de suas primas, também filha de casal consanguíneo, apresentava quadro similar. O exame físico atual evidenciava marcha independente atáxico-espástica, ataxia apendicular, disartria, sinal de Babinski bilateral, espasticidade moderada nos membros inferiores, reflexos miotáticos profundos aumentados difusamente, exceto o reflexo Aquileu que era abolido. Apresentava acompanhamento do olhar atáxico, nistagmo de fixação e hipermetria das sacadas. Na fundoscopia e tomografia de coerência óptica apresentava espessamento da camada de fibras nervosas da retina junto ao nervo óptico. O estudo de conduções nervosas por eletroneuromiografia demonstrou polineuropatia sensitivo-motora de predomínio sensitivo e axonal com desmielinização secundária. Foi realizada ampla investigação para outras formas recessivas e dominantes de ataxias hereditárias com resultados normais. A ressonância magnética encefálica (RMN) evidenciava atrofia do vermis cerebelar superior e hipossinal linear em T2/FLAIR na região central da ponte, o que sugeriu o diagnóstico de ARSACS. Foi realizado sequenciamento do SACS (Molecular Medicine-Neurogenetics, Pisa, Itália) que revelou a mutação frameshift c.5150_5151insA em homozigose na paciente e em sua prima e em heterozigose nos seus progenitores. Esta mutação não havia sido descrita previamente. O fenótipo destas duas pacientes brasileiras é muito similar ao clássico, descrito em Quebec. A mutação encontrada produz uma mudança na matriz de leitura com consequências patogênicas para a proteína codificada chamada saccina, a qual está envolvida no sistema ubiquitina proteasoma e na maquinaria da chaperona HSP70. Os achados da RMN podem dar pistas importantes para o diagnóstico de ARSACS, uma condição que deve ser considerada no diagnóstico diferencial das ataxias espásticas de início na infância também no Brasil. Unitermos: ARSACS; Ataxia espástica; Ataxias hereditárias