



REVISTA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE E
FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

REVISTA HCPA 2003; 23 (Supl.)

23^a SEMANA CIENTÍFICA do HCPA

De 01 a 05 de Setembro de 2003

10º Congresso de Pesquisa e Desenvolvimento em Saúde do Mercosul

Anais

DISTONIA MIOCLÔNICA RESPONSIVA AO ÁLCOOL: RELATO DE UMA FAMÍLIA E REVISÃO DE LITERATURA. Zandoná

DI, Roth FL, Rieder C, Monte T, Jardim LB. Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre. HCPA.

INTRODUÇÃO: A Síndrome da Distonia Mioclônica (SDM) é uma doença rara, de herança autossômica dominante caracterizada por movimentos mioclônicos curtos, freqüentemente responsivos ao álcool e que iniciam na adolescência. Geralmente o pescoço e os membros superiores são mais acometidos do que os membros inferiores e o tronco. A distonia cervical e/ou braquial acompanha a mioclonia em alguns pacientes. Sintomas psiquiátricos (como distúrbios obsessivo-compulsivos, ataques de pânico e dependência ao álcool) ocorrem em algumas famílias. Os exames de laboratório e a ressonância magnética de crânio são normais. O locus da SDM foi mapeado no cromossomo 7q21. Recentemente, mutações no gene *-sarcoglicano* (SGCE) foram identificados nos doentes. Essas mutações levam a perda da expressão do gene. Foi também observado uma penetrância reduzida na transmissão materna desse alelo, sugerindo imprinting materno genômico. **OBJETIVO:** Os autores descrevem o caso de um família brasileira com SDM. **DESCRIÇÃO DOS CASOS:** As duas pacientes avaliadas eram do sexo feminino, com 52 e 47 anos. Filhas de pais não consanguíneos e com uma irmandade de 8 indivíduos. Sua mãe apresentava movimentos na cabeça. Há relato de alívio dos sintomas com uso de álcool. Os sintomas de movimentos bruscos no pescoço e tremores iniciaram há 10 e 5 anos, respectivamente. Ao exame físico, ambas apresentavam desvio lateral da cabeça, hipertonia dos músculos esternocleidomastoideos e tapézios bilaterais. Receberam primidona e clonazepan e obtiveram resposta parcial e por curto espaço de tempo. Foi então instituído toxina botulínica. As pacientes estão em acompanhamento no ambulatório de neurologia clínica para adequação do tratamento. **CONCLUSÃO:** O fenótipo característico das duas irmãs afetadas e a sua história familiar permitem a caracterização da SDM. O tratamento desta condição não está bem estabelecido e as drogas indicadas são clonazepan e primidona. Nesse caso, o uso

de toxina botulínica foi instituído com bom resultado. Até onde sabemos, este é o primeiro caso identificado na população brasileira. Estudos moleculares deverão esclarecer sua etiologia.