

GENÉTICA

1343

NEUROPSYCHIATRIC AND COGNITIVE PRESENTATIONS OF MACHADO-JOSEPH DISEASE

CATEGORIA DO TRABALHO: PESQUISA

Maria Eduarda Müller Eyng, Gabriela Bolzan, Maria Luiza Saraiva Pereira, Laura Bannach Jardim

HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

Introduction: Spinocerebellar Ataxia Type 3/Machado-Joseph Disease (SCA3/MJD) is due to a dominant CAG expansion (CAGexp) in the ATXN3 gene. Ataxia is the most prominent finding. Cognitive-affective deficits have been described, but a specific pattern of deficits is still not defined. We here present results an extensive neuropsychiatric and cognitive assessment in SCA3/MJD. Methods: December 2019 to March 2021, SCA3/MJD symptomatic subjects with a determined CAGexp were invited to participate. Non-related controls were paired with patients by age, sex, and school attainment, and were included if they did not have any active psychiatric conditions or any family history of neurological or genetic disorders. Demographic data were collected. All participants underwent cognitive and psychiatric evaluations by the following scales: Cerebellar Cognitive Affective Syndrome Scale (CCAS scale), Reading the Mind in the Eyes Test (RMET), Hamilton-Anxiety (Ham-A), and Hamilton-Depression (Ham-D). Analyses were performed using SPSS v.18. The study protocol was approved by the local ethics committee (GPPG 190606). Results: 37 symptomatic SCA3/MJD patients and 41 non-related controls were included. Statistically significant differences between groups were obtained if $p < 0.00333$, due to Bonferroni correction. SCA3/MJD subjects had worse scores than controls in the RMET ($p < 0.001$), CCAS scale total score ($p < 0.001$), and CCAS Total Pass/Fail score ($p < 0.001$), as well as in individual items such as semantic fluency ($p < 0.001$), phonemic fluency ($p < 0.001$), category switching ($p < 0.001$), and affect ($p < 0.001$) (Table 2). Exploratory correlations between the cognitive findings and the independent variables CAGexp, age, age at onset of gait ataxia (AO) and disease duration resulted suggestive only between CCAS scale total score and AO ($r = 0.423$; $p < 0.01$). Conclusion: A global cognitive-affective impairment was observed in SCA3/MJD patients, as suggested by the CCAS scale total score, with deficits specific to the following domains: language (semantic and phonemic fluency), executive function (category switching), mood (affect) and social cognition (RMET). The lack of correlation with other disease parameters in the exploratory analysis could imply that cognitive-affective deficits represent an endophenotype and evolve in an independent manner.

1451

RELATO DE UM PACIENTE COM TRISSOMIA DO CROMOSSOMO 13 (SÍNDROME DE PATAU) COM UMA APRESENTAÇÃO CLÍNICA ATÍPICA

CATEGORIA DO TRABALHO: RELATO DE CASO ÚNICO

Andreza Ávila de Moura, Laura Cavalheiro Brizola, Stéfane Santos de Fraga, Matheus Soares Rocha, Francini Petrolli, André Freitas Vargens, Linda Ariene Dos Santos Cardoso, Amanda Calza, Amanda Pellenz Ruivo, Rafael Fabiano Machado Rosa

UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE

SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE PORTO ALEGRE

Introdução: A trissomia do cromossomo 13, ou síndrome de Patau (SP), é uma condição genética caracterizada pela presença de múltiplos achados e uma sobrevida usualmente pobre. Contudo, a sua apresentação clínica pode se mostrar variável. Nosso objetivo foi relatar um paciente com SP com uma apresentação clínica não típica. Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do Hospital e da Universidade (CAAE: 69178217.7.0000.5345). Descrição do caso: O paciente veio encaminhado para avaliação por aspecto sindrômico. Ele é o segundo filho de um casal sem casos semelhantes na família. A sua gestação cursou sem intercorrências. O paciente nasceu de parto normal, a termo, pesando 4700g e com comprimento de 52 cm. Ao exame físico, com 2 meses de idade, evidenciaram-se duas áreas circunscritas de aplasia cútis em couro cabeludo, em região occipitoparietal que mediam 2 cm, além de cílios palpebrais esparsos, coloboma de íris à esquerda, miose fixa à direita, nariz bulboso com narinas pequenas, hélices auriculares sobredobradas, micrognatia importante, hérnia supraumbilical e umbilical, genitália externa masculina com bolsa escrotal envolvendo o pênis, clinodactilia do dedo indicador da mão