

DISTÚRBO CONGÊNITO DE GLICOSILAÇÃO CAUSADO POR NOVA VARIANTE NO GENE *STT3A*: ODISSÉIA DIAGNÓSTICA EM UM PACIENTE COM DEFICIÊNCIA INTELECTUAL E ATAXIA

ALMEIDA, mariana espíndola de castro¹; SANTOS, mirele²; KOK, fernando³;
FIGUEIREDO, thalita⁴

1 Ambulatório de Neurogenética, Departamento de Neurologia, Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, São Paulo, Brasil. dra.marianaespindola@gmail.com

2 Instituto de Ciências Biológicas, Universidade Federal de Alagoas, Maceió-AL. Estudante de Ciências Biológicas.

3 Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo, São Paulo-SP. Professor e Neurologista.

4 Faculdade de Medicina, Universidade Federal de Alagoas, Maceió-AL. Professora e Bióloga.

Introdução: Os Distúrbios Congênitos de Glicosilação (CDG) apresentam grande variabilidade fenotípica. Variantes patogênicas no gene *STT3A* estão associadas ao CDG Tipo I, geralmente detectado pela glicosilação anormal da transferrina sérica. Características fenotípicas comuns incluem atraso no desenvolvimento, deficiência intelectual, déficits na fala e convulsões. **Relato do caso:** Paciente de 20 anos, masculino, filho de primos de 1º grau, sem antecedentes patológicos ou familiares. Na primeira infância, evoluiu com dificuldade de ganho ponderal e episódios recorrentes de febre e vômitos. Apresenta histórico de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e quadro de deficiência intelectual. Ao ser avaliado aos 19 anos, foi observada dificuldade para deambular sozinho, com incoordenação motora, além de fala disártrica. **Propedêutica:** Exame clínico, laboratorial, de imagem e genético. **Resultados:** O exame neurológico é marcado por marcha atáxica, dismetria, disartria e síndrome piramidal. Apresentou motricidade ocular extrínseca preservada, porém não fechava os olhos quando solicitado. Entre alguns dos exames realizados, ressonância magnética do encéfalo, perfil TANDEM, triagem para encefalopatias mitocondriais e Array CGH não revelaram alterações. Exoma revelou uma variante candidata em homozigose (c.2026G>A, p.Asp676Asn) no gene *STT3A*, predita como deletéria. **Conclusão:** Apesar de variantes no *STT3A* estarem associadas à glicosilação anormal da transferrina sérica, no presente caso o exame de isoeletrofocalização de transferrina não revelou alterações. Contudo, o resultado não invalida o achado de provável associação da nova variante patogênica e o caso. O quadro clínico relatado confirma a ampla diversidade de fenótipos, uma vez o paciente não apresenta alguns dos sintomas mais encontrados.

Palavras-chave: Ataxia. Glicosilação. Deficiência Intelectual. Gene *STT3A*.