

## DEFICIÊNCIA DE ARGINASE 1 APRESENTANDO-SE COMO PARAPLEGIA ESPÁSTICA HEREDITÁRIA COMPLICADA.

FREUA, Fernando<sup>1</sup>; ALMEIDA, Mariana Espíndola de Castro<sup>1</sup>; NÓBREGA, Paulo Ribeiro<sup>1,2</sup>; PAIVA, Anderson Rodrigues Brandão<sup>1,3</sup>; DELLA-RIPA, Bruno<sup>1</sup>; CUNHA, Paulina<sup>1</sup>; MACEDO-SOUZA, Lúcia Inês<sup>1</sup>; BUENO, Clarissa<sup>1</sup>; LYNCH, David S<sup>4</sup>; HOULDEN, Henry<sup>4</sup>; LUCATO, Leandro Tavares<sup>5</sup>; KOK, Fernando<sup>1</sup>

1- Ambulatório de Neurogenética, Departamento de Neurologia, Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, São Paulo, Brasil.

fernando.freua@hc.fm.usp.br

2- Departamento de Neurologia, Universidade Federal do Ceará, Fortaleza, Brasil

3- Departamento de Neurologia do Hospital São Rafael, Salvador, Bahia, Brasil

4- Department of Neuromuscular Disease, UCL Institute of Neurology, Queen Square, London, UK

5- Departamento de Radiologia, Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, São Paulo, Brasil

**Introdução:** Argininemia é um distúrbio metabólico causado por variantes patogênicas em ARG1 que apresenta como quadro clínico uma associação variável de paraplegia espástica progressiva, deficiência intelectual e crises epiléticas. A paraplegia espástica hereditária é um grupo de doenças hereditárias cuja principal característica é um distúrbio progressivo da marcha caracterizado por espasticidade dos membros inferiores. **Objetivo:** Este estudo apresenta 7 pacientes com deficiência de arginase, todos com diagnóstico inicial de paraplegia espástica complicada. **Métodos:** Foram revisados os dados clínicos de 7 pacientes com argininemia. O estudo foi aprovado pelo comitê de ética local. Foram realizados testes metabólicos em 3 pacientes e o diagnóstico foi estabelecido por sequenciamento completo do exoma. **Resultados:** Todos os pacientes são filhos de casal consanguíneo. Espasticidade de membros inferiores foi observada em todos os pacientes. Seis deles apresentaram atraso global no desenvolvimento, cinco apresentaram deficiência intelectual e apenas dois pacientes evoluíram com epilepsia. Quatro pacientes não apresentaram anormalidades na ressonância magnética cerebral, porém em dois casos foi encontrado afilamento do corpo

caloso. Todos os pacientes foram homozigotos para variantes *missense* em ARG1, exceto um paciente, que foi homozigoto para uma deleção que resultou em uma variante *frameshift*. **Conclusão:** O diagnóstico clínico de paraplegia espástica hereditária complicada de início precoce foi feito em todos os pacientes desta série. Dois pacientes foram inicialmente suspeitos de SPG11 devido ao afinamento do corpo caloso. Como a argininemia pode ser caracterizada por um fenótipo altamente penetrante de paraplegia espástica, esta doença pode representar uma entidade específica entre as paraplegias espásticas complicadas.

Palavras-chave: Argininemia. Paraplegia Espástica. Epilepsia.