**FORMAS SEVERAS DA DISCINESIA ASSOCIADA AO *ADCY5***

AMORIM antonio MD[1], DE CASTRO diego MD[1], ARAUJO fabio aires MD[1], SIMONSEN luisa norbert MD[1] , ALMEIDA mariana espíndola de castro MD[1], ARAUJO ana luiza pereira câmara MD[1], CABRAL katyane sayão souza MD, PHD[1], BARCELLOS isabella peixoto MD[1], PESSOA andré PHD,MD [2], BUENO clarissa PHD,MD [1], KOK fernando PHD, MD[1].

[1] HCFMUSP - Ambulatório de Neurogenética do Serviço de Neurologia do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo; [2] HIAS - Hospital Infantil Albert Sabin.

E-mail: duarte_de_amorim@yahoo.com.br

**INTRODUÇÃO**: O *ADCY5* codifica a enzima adenilato ciclase 5, responsável pela conversão da adenosina trifosfato (ATP) em adenosina monofosfato cíclico (AMPc), com importante expressividade nas células estriatais. Desde 2012, variantes patogênicas vêm sendo descritas nesse gene, com fenótipo clínico variado de distúrbios do movimento: coreia, distonia, espasticidade, hipotonia etc. A grande maioria desses casos apresenta-se no padrão monoalélico, existindo, até o presente, 4 relatos no padrão bialélico. **RELATO DE CASOS**: Apresentamos sete casos, com idade variando entre 3 e 13 anos, de indivíduos de ambos os sexos, com quadro de hipotonia nos primeiros meses de vida e atraso global do neurodesenvolvimento, evoluindo com dupla hemiparesia espástica progressiva, distonia generalizada, atraso global e deficiência intelectual. RM de crânio dos casos foram normais. **PROPEDÊUTICA**: Os dados foram coletados dos prontuários dos pacientes acompanhados em serviços de referência em Neurogenética nas cidades de São Paulo e Fortaleza, Brasil. **RESULTADOS**: O sequenciamento completo do exoma, realizado nesses casos, evidenciou variantes em homozigose (casos consanguíneos) e heterozigose composta (não consanguíneos) no *ADCY5*. **CONCLUSÕES**: Nesse estudo, apresentamos 7 casos, provenientes de 5 famílias brasileiras, de variantes patogênicas no *ADCY5*, no padrão autossômico recessivo, com expressão fenotípica mais grave de acometimento neurológico, marcado por dupla hemiparesia espástica progressiva, distonia generalizada e importante comprometimento do neurodesenvolvimento, em consonância com os casos previamente descritos na literatura, com o mesmo padrão de herança.

PALAVRAS-CHAVE: *ADCY5*. Discinesia. Coreia. Distonia. Espasticidade.