

DISTONIA, PARKINSONISMO E NEUROPATIA DESMIELINIZANTE NO ADULTO: QUANDO PENSAR NO GENE FIG4?

ARAUJO, Isabel¹, MIRANDA, Tatiana Lins¹, BRANDÃO, Pedro Renato de Paula², FABER, Ingrid², MESQUITA, Pedro Góes³, BARRA, Gustavo Barcelos⁴.

¹Hospital de Base do Distrito Federal – neurologista fellowship em Distúrbios do Movimento;

²Hospital Universitário de Brasília e Hospital Sírio-Libanês - neurologista, PhD;

³Sabin Diagnóstico e Saúde - Analista Setor de Genômica;

⁴Sabin Diagnóstico e Saúde - Coordenador Setor de Genômica, PhD.

Introdução: Variantes no FIG4 se associam a um *continuum* fenotípico entre Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 4J e síndrome de Yunis-Varon, ambos autossômicos recessivos. São raros os relatos de parkinsonismo associados à variantes neste gene. **Relato de caso:** YNL, feminino, 64 anos, natural de Parnaíba-PI, iniciou alteração da marcha aos 52 anos, evoluindo com fraqueza proximal de membros inferiores, distonia de tronco, tremor de repouso de membros superiores e deformidades nas mãos e pés. Apresentava desvio ulnar de punhos, quirodáctilos (E>D), pés planos, artelhos em martelo e desvio lateral, rigidez axial e apendicular, bradicinesia, tremor de repouso, marcha com passos curtos e contrações abdominais involuntárias ao deambular. Seu desenvolvimento neuropsicomotor foi normal, pais não-consanguíneos. Irmão apresentava parkinsonismo iniciado aos 32 anos, flutuações motoras, discinesias, distonia com opistótono e crises oculógiras, além de arreflexia global e deformidades distais. **Propedêutica:** Parênquima cerebral normal à RM. A eletroneuromiografia (ENMG) evidenciou neuropatia difusa sensitivo-motora de padrão mielínico com comprometimento axonal secundário crônico. Havia acentuada redução das velocidades de condução nervosa. Ultrassonografia de mesencéfalo mostrou hipercoegenicidade bilateral da substância negra, e SPECT com TRODAT mostrou desnervação nigrostriatal bilateral. ENMG do irmão é também compatível com neuropatia desmielinizante. **Resultados:** NGS revelou heterozigose composta de variantes patogênicas no FIG4 em ambos irmãos: NM_014845.6(FIG4):c.122T>C(p.Ile41Thr) - já descrita na literatura - e NM_014845.6(FIG4):c.1408_1409del:(p.Cys470fs) - que resulta em alelo nulo ainda não descrito. **Conclusões:** Este relato contribui para inclusão do parkinsonismo ao espectro fenotípico das doenças associadas ao FIG4.

Palavras-chave: Distonia. Transtornos parkinsonianos. Doença de Charcot-Marie-Tooth