

## ASPECTOS CLÍNICOS, GENÉTICOS E LABORATORIAIS DOS DISTÚRBIOS CONGÊNITOS DA GLICOSILAÇÃO COM MANIFESTAÇÕES NEUROMUSCULARES

PINTO, Wladimir B. V. R.; SOUZA, Paulo Victor S.; FARIAS, I.B.; SERRANO, Paulo L.; BADIA, Bruno M.L.; MACHADO, Roberta I.L.; CALIL, Samia R.; BARROS, Glenda B.; CHIEIA, Marco Antônio T.; OLIVEIRA, Acary S.B.

Setor de Investigações nas Doenças Neuromusculares, Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP). Contato: wladimirbvripinto@gmail.com

**Introdução:** Doenças neurometabólicas hereditárias frequentemente originam diferentes envolvimento neuromusculares com distintas topografias periféricas. Há escassez de dados referentes às manifestações neuromusculares dos Distúrbios Congênitos da Glicosilação (CDG) na população brasileira.

**Objetivos:** descrição de aspectos clínicos, genéticos e laboratoriais relacionados às formas de CDG com manifestações neuromusculares.

**Métodos:** Foi realizado estudo retrospectivo descritivo avaliando tais aspectos em pacientes com CDG e manifestações neuromusculares acompanhados em centro de referência brasileiro em Doenças Neuromusculares. **Resultados:** A amostra de pacientes incluiu 17 pacientes do sexo feminino e 14 do masculino, com idade média ao diagnóstico de 14 anos (variando entre 1 e 46 anos) e idade média de início dos sintomas motores de 5 anos (variando entre 3 meses e 32 anos). Os principais perfis genéticos observados incluíram variantes nos genes *FKRP* (n=10), *GNE* (n=5), *PMM2* (n=3), *GMPPB* (n=3), *POMGNT2* (n=2), *FKTN* (n=1), *GMPPA* (n=1), *POMT1* (n=1), *ALG6* (n=1), *SLC37A4* (n=1), *B3GALNT2* (n=1), *RXYLT1* (n=1) e *ALG2* (n=1). Os principais fenótipos neuromusculares observados foram: distrofia muscular cintura-membros (n=10), miopatia distal (n=5), distrofia muscular congênita (n=5), síndrome miastênica congênita (n=5), e lactente hipotônico com ataxia cerebelar congênita (n=3) ou atraso do desenvolvimento motor (n=3). As principais alterações neurorradiológicas incluíram hipoplasia pontocerebelar (n=3), hipomielinização (n=3), malformação cortical encefálica (n=2) e hidrocefalia comunicante (n=1). **Conclusões:** Os envolvimento neuromusculares mais frequentes incluíram distrofias musculares cintura-membros e congênitas, miopatias distais e miastenias congênitas com variável envolvimento neurológico central ou multissistêmico, evidenciando, a complexidade fenotípica e genético relacionada ao grupo de CDG.

**Palavras-Chave:** Distúrbio congênito da glicosilação. Erros inatos do metabolismo. Doenças neurometabólicas. Doenças neuromusculares.