

SÍNDROME DA DEFICIÊNCIA CONGÊNITA DA GLICOLIZAÇÃO: UM RELATO DE CASO COM MUTAÇÃO RARA NO GENE SLC35A2

AUTORES: JÉSSICA ALTINO GOMES DE ALMEIDA ALBUQUERQUE (AUTOR PRINCIPAL); LEONARDO BARBOSA MARIZ NOGUEIRA ; CAIO MARQUES PORFÍRIO; CAROL MARQUES PORFÍRIO; ÉRICA BRIANNE TAVARES DE LIMA; FABIANA BENIGNA MUNIZ DE SOUZA; MARIA ELUIZA PEREIRA DA SILVA; MARIA BEATRIZ FERNANDES ROCHA; GUSTAVO GONÇALVES MENDES BEZERRA CALIXTO; MARINA DE FÁTIMA NUNES FERNANDES DE LIMA; PEDRO HENRIQUE DOS SANTOS COELHO; MARIA BEATRIZ FERREIRA DA SILVA; CARINA BATISTA DE PAIVA (ORIENTADORA)
FACULDADE DE MEDICINA DE OLINDA-PE
jessicaaltino010@gmail.com

INTRODUÇÃO

A síndrome da deficiência congênita da glicosilação (CDGS) pode apresentar caráter recessivo ou dominante, caracterizado por déficit no processo da adição de açúcares as proteínas ou lipídios (glicoconjugados) (ABUDUXIKUER; WANG, 2021; HADLEY et al., 2019).

A maioria dos 140 tipos de CDGS apresenta fenótipo neurológico, mas, podem afetar quaisquer órgãos ou sistemas. A SLC35A2-cdg apresenta repercussões clínicas como convulsões de início infantil, atraso global do desenvolvimento, dismorfismo facial, função hepática anormal e anormalidades esqueléticas (DORRE et al., 2015; KIMIZU et al., 2017; QUELHAS et al., 2013)

DESCRIÇÃO DO CASO

- ❖ Diagnóstico de SLC35A2-CDG, com quadro de encefalopatia epilética secundária ao erro inato de metabolismo;
- ❖ Detectada variante patogênica p.Gly282Arg no gene SLC35A2, adicionalmente a 2 variantes raras patogênicas de significado incerto no gene UNC80 (c.4030G>A; p.ALA1344Thr) com perda da função em ao menos um dos alelos, c.6751c>T, P.(Arg2251Cys).
- ❖ Fenótipo de hipotonia infantil e atraso de desenvolvimento;
- ❖ Crises refratárias de epilepsia e espasmos diários, cerca de 8 por dia;
- ❖ Realizados diversos tratamentos- D-galactose, canabidiol, topiramato, depakene, sonebon, hormônio adrenocorticotropico (ACTH), sabril+ pirodoxina+ácido folínico (vigabratrina), Depakote, nitrazepam, lacosamida e vagus nerve stimulation (VNS).

Figura 1. Foto antes e após a cirurgia, disponibilizada por Dr. Arthur Lopes



DISCUSSÃO e COMENTÁRIOS FINAIS

- ❖ Diagnóstico inicial de síndrome de West com 02 meses e meio de idade;
- ❖ Recebeu tratamento inicial com 2 ciclos do ACTH e desenvolveu síndrome de cushing secundária medicação;
- ❖ Diagnosticada com SLC35A2-cdg, pela correlação clínica e exoma, com 7 meses;
- ❖ Apresenta quadro de encefalopatia epilética refratária, com média de 8 crises epiléticas e espasmos diários;
- ❖ Realizou diversos tratamentos mas, nenhum medicamento antiepilético demonstrou eficiência total no controle das crises espasmódicas;
- ❖ Encefalograma mostrou espasmos em flexão sugestivos de encefalopatia epilética em fase transicional;
- ❖ Em 05/11/2014, realizou cirurgia para implante de VNS;
- ❖ A paciente obteve resultado significativo com a VNS nos 3 primeiros meses, com redução de crises epiléticas para 1 por semana. Porém, após 3 meses da cirurgia, a paciente voltou a apresentar padrão diário (com média de 2 a 3 crises);
- ❖ Tratamento atual: ajuste periódicos do VNS, e em uso das medicações nitrazepam, depakote, lacosamida e além da dieta e terapia ABA;
- ❖ O exame de exoma foi fundamental para o correto diagnóstico da paciente, porém tem custo elevado e pouco acessível a maioria da população;
- ❖ Devido a raridade desse tipo de SDCG mais estudos precisam ser realizados para uma rápida identificação, tratamento precoce e análise da eficiência dos métodos adotados para melhores respostas na plasticidade neuronal.

REFERÊNCIAS

- ABUDUXIKUER, K.; WANG, J. S. Quatro novos casos de SLC35A2-CDG com novas mutações e características clínicas. *Frontiers in Genetics*, v. 12, 2021.
- DORRE, K.; OLCZAK, M.; WADA, Y.; SOSICKA, P.; GRUNEBERG, M.; REUNERT, J.; KURLEMANN, G.; FIEDLER, B.; BISKUP, S.; HORTNAGEL, K.; RUST, S.; MARQUARDT, T. Um novo caso de deficiência do transportador de UDP-galactose (SLC35A2-CDG): bases moleculares, fenótipo clínico e abordagem terapêutica. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, v. 38, n. 5, p. 931-940, set. 2015.
- HADLEY, B. et al. Estrutura e função da família de transportadores de açúcar nucleotídeo SLC35. *Computational and Structural Biotechnology Journal*, v. 17, 2019.
- KIMIZU, T. et al. Um caso de encefalopatia epilética de início precoce com mutação de novo em SLC35A2: características clínicas e tratamento para epilepsia. *Brain and Development*, v. 39, 2017.
- QUELHAS, D. et al. SLC35A2-CDG: nova variante e revisão. *Molecular Genetics and Metabolism Reports*, v. 26, 2021.