“Stop-motion” coreia: Coreia mioclônica em uma criança com atraso do DNPM

Autores: Gustavo L. Franklin, MD, PhD1; Eli Paula Bacheladenski2; Danielle Caldas Bufara Rodrigues2; Ana C.S. Crippa, MD, PhD2

1. Pontífica Universidade Católica do Paraná (PUC-PR), Curitiba/PR, Brazil.

2. Unidade de neurologia pediátrica, Universidade Federal do Paraná (UFPR), Curitiba/PR, Brazil.

Autor Correspondente: GLF, Rua Amazonas 691/ap81, Curitiba, PR, Brazil. Tel/Fax: +55413532-2771; E-mail: gustavolf\_88@hotmail.com

**Descrição do caso clínico:**

Uma menina de 5 anos, com história de crises convulsivas tônico-clônicas generalizadas e atraso do desenvolvimento neuropsicomotor e características faciais (ponte nasal plana com ponta nasal larga e triangular, epicanto, lábio superior fino), foi atendida. Paciente apresenta, ainda, nistagmo horizontal e estrabismo e, clinicamente, possui movimentos involuntários complexos com coreia generalizada, mioclonias e apesar de possui hipotrofia e hipotonia, importante, possui posturas distônicas (VIDEO 1). Atualmente, a paciente não fala, não anda, não tem controle esfincteriano e possui déficit cognitivo moderado. O relato da família é de que movimentos involuntários intercalados com mioclonias generalizadas davam uma impressão de estar como um “robô”, ou de ser uma animação em “stop-motion” (técnica de filmagem de animação em que objetos são movimentados e fotografados quadro a quadro, criando a impressão de movimento).

A ressonância magnética cerebral encontrou atrofia cortical frontal leve, e a investigação laboratorial e a triagem metabólica foram normais. Na investigação genética, o cariótipo era normal e, então, foi realizado o CGH-array, encontrando uma variante patogênica arr[GRCh37]5q31.2q31.3(139033279\_140058893)x1, compatível com transtorno do neurodesenvolvimento associado ao gene PURA.

A Síndrome PURA devem ser considerados como diagnóstico diferencial em lactentes com hipotonia grave, atraso no desenvolvimento, convulsões e distúrbios do movimento complexos como coreia associado a distonia e mioclonia, entre outras características faciais [1].

**REFERÊNCIAS**

1. Johannesen KM, Gardella E, Gjerulfsen CE, et al. *PURA-*Related Developmental and Epileptic Encephalopathy: Phenotypic and Genotypic Spectrum. Neurol Genet. 2021 Nov 15;7(6):e613. doi: 10.1212/NXG.0000000000000613.