



## Vencedores dos prémios do Congresso SPDMov 2021

### Prémio

#### **Desmascarando, na idade adulta, a Distonia Generalizada com início na infância**

André Jorge<sup>1</sup>, Inês Antunes Cunha<sup>1</sup>, Mário Sousa<sup>2</sup>, Fradique Moreira<sup>1</sup>, Ana Morgadinho<sup>1</sup>, Cristina Januário<sup>3</sup>

(1) Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra. (2) Movement Disorder Clinic, Toronto Western Hospital and the University of Toronto Department of Medicine. (3) Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra.

#### **Apresentação**

Nome: André Filipe Santos Jorge

Local de Trabalho: Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Posição: Médico, Interno de Formação especializada em Neurologia.

#### **Memória descritiva do trabalho “Desmascarando, na idade adulta, a Distonia Generalizada com início na infância”**

A Distonia Generalizada continua um desafio diagnóstico e terapêutico devido à multiplicidade de genes e às variações fenotípicas. O caso apresentado reflete um quadro de distonia generalizada, com início no pé esquerdo pelos 6 anos, e que ao longo da primeira década de vida, progrediu para todo o membro inferior esquerdo, seguido de atingimento da mão direita e posterior envolvimento laríngea e facial. Aos 16 anos, a distonia envolvia todos os segmentos

corporais com contracturas principalmente do pé esquerdo e mão direita, tornando-se a fala impercetível aos 20 anos. Aos 42 anos iniciou episódios paroxísticos coreico-bálicos com dor associada. Sem história familiar relevante. Ao exame neurológico no momento, apresenta distonia marcada em vários segmentos corporais e anartria, sem atingimento cognitivo relevante, conseguindo usar computador adaptado. Consegue marcha com apoio do bordo externo do pé e membros inferiores em flexão, por curtos metros. Do estudo complementar, a RM-ce mostrou atrofia dos caudados bilateralmente com discreta atrofia cortical cerebral. O estudo genético foi negativo para DYT1 e DYT6. O painel NGS (150 genes) de distonias revelou uma nova mutação heterozigótica no gene KMT2b: c.5285G>A (p. Arg1762His), estabelecendo o diagnóstico de DYT-KMT2B/DYT28. Este caso representa um fenótipo grave, com atingimento laríngeo e progressão rápida da distonia do membro inferior na infância para distonia generalizada, conferindo uma marcha peculiar, com impacto marcado na qualidade de vida.

### Áreas de interesse:

Opinião sobre o congresso virtual.

- O Congresso Virtual correu bastante bem, apesar das contingências da distância física. Foi possível uma boa interação e discussão apesar do componente virtual.

Qual a sessão/tema que mais lhe interessou no congresso?

- À semelhança de anos prévios, das sessões mais interessantes para mim são as de *update* em que num curto espaço de tempo são dados muitas informações relevantes na prática clínica, com atualizações do que está a ser investigado nas diferentes patologias dos movimentos.

Qual lhe parece ser o grande desafio na área das doenças do movimento atualmente?

- Sem dúvida que das situações mais desafiantes é arranjar estratégias terapêuticas novas, principalmente para os parkinsonismos atípicos, cujas opções de tratamento no momento são deveras escassas e insuficientes.

Objetivo pessoal na área das doenças do movimento.

- Gosto da neurologia na sua globalidade, mas sou particularmente interessado na semiologia o que torna as doenças do movimento muito interessantes e desafiantes. É uma área em que gosto de trabalhar e que gostava de manter atividade.