



Vencedores dos prémios do Congresso SPDMov 2020

Prémio Melhor Poster

“Doença de Parkinson de início em idade jovem e variante rara do gene DCTN1 – coincidência ou rara apresentação fenotípica?” por Marta Sequeira, Filipe Godinho, Manuel Machado, Andreia Fernandes, João Lourenço do Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, Lisboa.

Apresentação

Nome: Marta Sequeira

Local de Trabalho: Serviço De Neurologia do Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

Posição: Interna de Neurologia

Memória descritiva do trabalho

“Doença de Parkinson de início em idade jovem e variante rara do gene DCTN1 – coincidência ou rara apresentação fenotípica?”: Caso clínico sobre um doente com uma Doença de Parkinson (DP) forma acinético - rígida de início em idade jovem, com história familiar de um primo paterno com DP também de início em idade jovem e o pai com demência de início precoce. Do estudo etiológico destacamos uma mutação rara no gene DCTN1 (c.414+1G>A). Mutações neste gene estão diretamente implicadas na Síndrome

de Perry e na Neuropatia Hereditária Motora Distal Tipo 7B, mas outras mutações incomuns têm sido associadas a diferentes fenótipos, tais como DP, PSP, ELA e Demência Frontotemporal. Apesar de estarem descritos indivíduos saudáveis com a variante referida, a favor da sua patogenicidade tem-se a história familiar e o facto de a análise genética desta variante prever uma abolição do local dador de *splicing*, inferindo-se disrupção da proteína codificada pelo DCTN1.

Áreas de interesse:

Opinião sobre o congresso virtual – É a forma ideal dado o contexto de pandemia, contudo esta versão usando avatares condicionou várias dificuldades técnicas que prejudicaram a fluidez das apresentações.

Qual a sessão/tema que mais lhe interessou no congresso? Fenocópias da Doença de Huntington

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

Em contexto até do trabalho que apresentei, diria a rápida e crescente descoberta de novos genes com uma vasta variabilidade fenotípica associada.

Objetivo pessoal na área das doenças do movimento – É uma área em que tenho particular interesse, sendo provavelmente a área da neurologia que me irei subespecializar.

SPDMov

10.12.2020