

## COREIA HEREDITÁRIA BENIGNA: ASPECTOS CLÍNICOS E GENÉTICOS DE UMA RARA CONDIÇÃO NEUROLÓGICA EM UM ESTUDO DE CASO FAMILIAR

**AUTORES:** Lucas Grobério Moulim de Moraes; **Fabio Victor Vieira Rocha**; Caroline Colnago Demoner; Giselle Alves de Oliveira; Raphael de Paula Doyle Maia; Paula Zago Melo Dias; Mariana Lacerda Reis Grenfell; Marcelo Ramos Muniz.

### INTRODUÇÃO:

A coreia hereditária benigna (CHB) é uma rara síndrome hipercinética que se manifesta na infância e possui lenta progressão na idade adulta. Doença de padrão genético autossômico dominante. Apresenta certas complexidades no seu diagnóstico.

### CASO REPORTADO:

Uma mulher de 52 anos em seguimento no ambulatório de Distúrbios do Movimento do HUCAM/UFES devido história de longa data de movimentos coreicos apendiculares de lenta progressão, se tornando generalizada, há cerca de 10 anos, com instabilidade postural e quedas frequentes devido ao *freezing* de marcha. Além disso, relatou incontinência urinária e fecal persistente há 2 anos. No exame neurológico, observou-se marcha de base alargada, bradicinesia e rigidez. Provas cerebelares com decomposição do movimento bilateralmente. Motricidade ocular revelou lentificação da perseguição e hipossacadismo horizontais.

A filha da paciente, também desenvolveu quadro insidioso de coreia generalizada iniciado aos 6 anos de idade, com agravamento por volta dos 19 anos. No exame neurológico, foram identificados sinais de disartria, bradicinesia e rigidez leve, ligeiramente assimétricos. Reflexos patelares pendulares e hipossacadismo e coreia generalizada marcam o exame neurológico.

A história familiar é notável, com vários membros afetados ao longo das gerações, representado no heredograma abaixo:

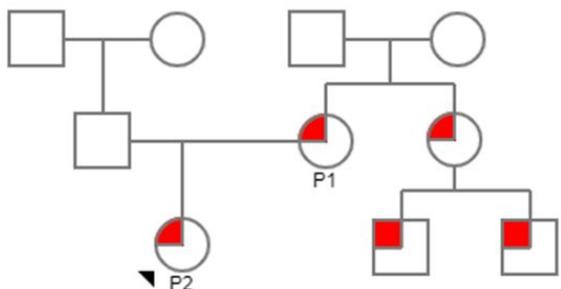


Figura 1: Heredograma. Indivíduos afetados representados com quadrado vermelho.

### DISCUSSÃO:

A CHB tem como principal característica a coreia não progressiva, não se associa à deterioração cognitiva expressiva e sem a ocorrência de atrofia no núcleo caudado, trazendo assim diagnóstico diferencial a doença de Huntington que tem expressão antagônica ao exposto.

Prevalência estimada 1 a cada 500.000/habitantes.

Esta patologia segue um padrão de herança autossômica dominante, de ligeira maior prevalência no sexo feminino, conforme corroborado pela história familiar do caso em exposição.

Mutações no gene NKX2-1 foram identificadas como a etiologia subjacente da CHB. Até à data, cerca de 30 mutações distintas foram documentadas.

Importa salientar que a CHB integra a Síndrome cérebro-pulmão-tiroide, na qual ocorrem anomalias adicionais no desenvolvimento dos tecidos pulmonares e da tiroide - cerca de 36% dos casos.

Os sintomas motores típicos da CHB abrangem uma hipotonia ligeira a moderada na infância, atrasos nos marcos do desenvolvimento motor, coreia (frequentemente generalizada), distonia em membros superiores e mioclonias. A coreia tende a agravar-se em situações de estresse ou excitação.

Estudos demonstraram boa responsividade da coreia com uso de tetrabenazina.

### CONCLUSÃO:

CHB é um condição caracterizada por coreia não progressiva com ausência de deterioração cognitiva expressiva. Esta patologia apresenta complexidades no diagnóstico diferencial e o seu entendimento é fundamental para um diagnóstico e tratamento adequados.

### REFERÊNCIAS:

- GRAS, D. et al. Benign hereditary chorea: phenotype, prognosis, therapeutic outcome and long term follow-up in a large series with new mutations in the TITF1/NKX2-1 gene. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*. doi: 10.1136/jnnp-2012-302505.
- PEALL, K. et al. Benign Hereditary Chorea: An Update. *Tremor and Other Hyperkinetic Movements*. 2015. doi: 10.7916/D8RJ4HM5