



Distúrbios do Metabolismo de Neurotransmissores: Experiência do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Brasil

Emily de Jesus Garcia Ataíde^{1 2} (eataide@hcpa.edu.br), Carlos Alberto de Moura Aschoff^{1 2}, Bianca Fasolo Franceschetto^{1 2}, Lília Farret³, Leonardo Simão Medeiros³, Fabiano de Oliveira Poswar^{1 2}, Laura Bannach Jardim^{1 2}, Jonas Alex Morales Saute^{1 2}, Ida Vanessa Doederlein Schwartz^{1 2 3}.

1. Hospital de Clínicas de Porto Alegre. 2. Programa de Pós-Graduação em Genética e Biologia Molecular - Universidade Federal do Rio Grande do Sul. 3. Instituto Nacional de Doenças Raras.

INTRODUÇÃO:

Distúrbios do Metabolismo de Neurotransmissores são um grupo heterogêneo de doenças neurometabólicas, frequentemente de início na infância e com manifestações neurológicas graves, como encefalopatia e distúrbios do movimento. Apesar de raras, algumas dessas condições possuem tratamento específico, sendo o diagnóstico precoce essencial para o melhor prognóstico.

DESCRIÇÃO DE CASOS:

Série de casos, retrospectiva, com dezessete pacientes com diagnóstico clínico-bioquímico e/ou molecular de Distúrbios do Metabolismo de Neurotransmissores, conforme tabela 1 abaixo.

A idade de início dos sintomas variou de 1 dia de vida a 7 anos (média de 1,9 anos). Os principais achados clínicos incluíram hipotonia (n=11), epilepsia (n=13) e distonia (n=5). O tempo do início dos sintomas ao diagnóstico variou de 3 dias a 15 anos (média de 3 anos e meio).

DISCUSSÃO:

Este relato de série de casos destaca a diversidade clínica dos Distúrbios Relacionados a Neurotransmissores, bem como a importância do diagnóstico precoce e do acesso ao tratamento. A evolução clínica dos pacientes, especialmente nos casos tratáveis como DRL e Deficiência de PTPS, evidencia o impacto positivo da intervenção precoce. O reconhecimento dos sinais precoces e a ampliação do acesso a testes bioquímicos e moleculares são fundamentais para modificar a trajetória dessas doenças.

REFERÊNCIA:

Opladen T, et al. The International Working Group on Neurotransmitter related Disorders (INTD): A worldwide research project focused on primary and secondary neurotransmitter disorders. Mol Genet Metab Rep. 2016 Oct 20;9:61-66. PMID: 27830117.

Tabela 1. Distúrbios do Metabolismo de Neurotransmissores identificados no Hospital de Clínicas de Porto Alegre.

	Hiperglicinemia Não Cetótica	Deficiência de PTPS	Distonia Responsiva à Levodopa	Deficiência de Semialdeído Succínico Desidrogenase
Total de pacientes	8	4	4	1
Sexo				
Feminino	5	2	2	1
Masculino	3	2	2	0
Genótipo disponível	5	1	1	1
Consanguinidade	4	0	0	1
Média de idade dos sintomas	6 dias	9 meses	4,5 anos	2 meses
Média de idade ao diagnóstico	1,2 meses	5,8 anos	13,2 anos	1,5 anos