

Código: 991

Chave: 0037712CEE

Área Científica: Neurologia

Tipo: Caso Clínico

---

**Título: DEFICIÊNCIA DA DESCARBOXILASE DOS AMINOÁCIDOS AROMÁTICOS**

**Autores: Marta Rosário<sup>1</sup>; Juliana Oliveira<sup>1</sup>; Cláudia Aguiar<sup>1</sup>; Mafalda Sampaio<sup>2</sup>; Ruben Rocha<sup>2</sup>; Miguel Leão<sup>2,3</sup>**

**Filiações:** 1 - Serviço de Pediatria, Hospital Pediátrico Integrado, Centro Hospitalar S. João, Porto; 2 - Unidade de Neurologia Pediátrica, Hospital Pediátrico Integrado, Centro Hospitalar S. João, Porto; 3 - Serviço de Genética Médica, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

**Chaves:** descarboxilase dos aminoácidos aromáticos, doença do movimento, disautonomia

**Resumo: Introdução / Descrição do Caso**

A deficiência da descarboxilase dos aminoácidos aromáticos (DCAA), é uma doença genética neurometabólica grave que ocorre em idade pediátrica. O fenótipo é heterogéneo e cursa com atraso global de desenvolvimento, hipotonia, distonia, crises oculogíras e disautonomia. O diagnóstico fundamenta-se no doseamento de neurotransmissores no líquido cefalorraquidiano (LCR).

Apresentamos o caso clínico de uma criança do sexo feminino, atualmente com 9 anos de idade, seguida em outro hospital até aos 7 anos por hipotonia axial, tetraparésia flácida, distonia, discinésias orofaciais e epilepsia, sem diagnóstico etiológico estabelecido, apesar do extenso estudo complementar realizado. Aos 7 anos foram valorizadas crises oculogíras, discinésias orolinguais e apneias que ocorriam desde os 3 anos, e ainda diaforese intensa desde os 5 anos. Por suspeita de doença dos neurotransmissores efetuou punção lombar que mostrou diminuição dos valores de ácido 5-hidroxi-indol-acético e de ácido homovanílico, compatível com DCAA. O diagnóstico foi confirmado por estudo molecular. Iniciou tratamento com bromocriptina e piridoxina, verificando-se melhoria do tónus global, da doença do movimento e da disautonomia.

**Comentários / Conclusões**

O prognóstico é geralmente desfavorável, sobretudo no sexo feminino. Os autores apresentam este caso clínico pela sua raridade e necessidade de diagnóstico adequado, considerando as possibilidades terapêuticas.