



## Trabalhos Científicos

**Título:** Fenótipo Variado Da Pseudo-Obstrução Intestinal Crônica Por Mutação No Gene Actg2 - Relato De 2 Casos E Revisão Da Literatura

**Autores:** NATASCHA SILVA SANDY (HOSPITAL FOR SICK CHILDREN - UNIVERSIDADE DE TORONTO), SALEH ALQHATANI (HOSPITAL FOR SICK CHILDREN - UNIVERSIDADE DE TORONTO), ALEIXO MUISE (HOSPITAL FOR SICK CHILDREN - UNIVERSIDADE DE TORONTO), PAUL WALES (HOSPITAL FOR SICK CHILDREN - UNIVERSIDADE DE TORONTO), YARON AVITZUR (HOSPITAL FOR SICK CHILDREN - UNIVERSIDADE DE TORONTO)

**Resumo:** Objetivos: Relatar dois casos adicionais, e, com base em uma revisão da literatura, descrever o fenótipo variado da pseudo-obstrução intestinal crônica (CIPO) secundária a mutações no gene ACTG2. Métodos: Relatório retrospectivo de 2 pacientes, e revisão de literatura de casos previamente publicados de CIPO causados pela mutação no gene ACTG2. Resultados: Caso 1: Paciente masculino, com história de constipação grave no primeiro ano de vida. Devido à distensão abdominal progressiva e megabexiga, foi submetido a ileostomia e Mitrofanoff aos 2 anos de idade. Nutrição parenteral (NP) foi necessária por 3,5 meses, e pode ser suspensa após a introdução da cisaprida. Exoma revelou uma mutação ACTG2 patogênica (c.968C> T/pPro323Leu) no paciente e em sua mãe. Atualmente, ele tem 8 anos e é alimentado exclusivamente por via oral. Caso 2: Paciente feminina, filha de pais consanguíneos, com achado pré-natal de megabexiga, apresentou-se com constipação e retenção urinária no primeiro ano de vida. Aos 18 meses de idade, necessitou ressecção ileocolônica e ileostomia. Teste de genético direcionado para ACTG2 revelou mutação c.617A> T/p.Glu206Val. A paciente permanece dependente de NP desde os 4 anos de idade por piora da dismotilidade, sem resposta a procinéticos. A revisão da literatura revelou 15 publicações, 75 casos de mutação ACTG2, e 23 variantes patogênicas. A variante identificada no caso 1 não foi previamente relatada. A Síndrome Megabexiga Microcólon Hipoperistaltismo Intestinal foi o diagnóstico primário mais comum. História familiar presente em 1/3 dos casos, mais da metade dos pacientes apresentou sintomas no primeiro ano de vida e 68% foi submetido cirurgia abdominal, 2 submetidos a transplante multivisceral, e 18 mortes foram relatadas. Conclusão: Mutações no gene ACTG2 geralmente se manifestam precocemente, com fenótipo diversificado envolvendo os trato gastrointestinal e urinário, e significante morbimortalidade. O teste genético para gene ACTG e deve ser realizado rotineiramente nos pacientes que apresente dismotilidade grave.