



## Trabalhos Científicos

**Título:** Megalencefalia E Atraso Do Neurodesenvolvimento: Relato Da Primeira Mutação Kptn Na América Latina

**Autores:** PEDRO HENRIQUE LUCENA (ESCOLA BAHIANA DE MEDICINA E SAÚDE PÚBLICA ); ANA CECÍLIA TORRES (UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA ); GIULIA ARMANI FRANCESCHI (UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA ); IVO TAVARES (UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA ); IGOR BANDEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA ); ALESSANDRA CARVALHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA ); RITA ALVES (UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA ); IGOR MALDONADO (UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA ); MARIELZA VEIGA (UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA ); ARUANÃ FONTES (UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA ); RITA LUCENA (UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA )

**Resumo:** Mutações no gene KPTN, responsável pela codificação da kaptina, proteína envolvida com a dinâmica do citoesqueleto da actina, causam uma síndrome caracterizada por macrocefalia, atraso do desenvolvimento neurológico e crises epiléticas. O citoesqueleto de actina é conhecido por desempenhar um papel importante na formação, propagação e migração durante o desenvolvimento do cérebro. A integridade dos processos de proliferação, diferenciação e migração celular é essencial para a formação de redes neurais complexas e funcionais. Relatamos o primeiro caso brasileiro da mutação do gene KPTN, até então descrita em nove sujeitos de quatro famílias distintas pertencentes à comunidade Amish de Ohio e em dois irmãos estonianos. Trata-se de uma criança de seis anos, sexo feminino, branca, nascida de parto cesáreo, a termo e que recebeu alta no terceiro dia de vida. O perímetro cefálico ao nascer se situava no percentil superior (PC:35,5 cm), havendo aumento significativo nos primeiros meses. Aos oito meses, foi realizada ultrassonografia transfontanelar, não se observando nenhuma alteração estrutural. Desde o nascimento foi verificada hipotonia muscular. Ela apresentou atraso global do desenvolvimento, andou sem apoio aos dezesseis meses, falou as primeiras palavras em torno de dois anos e emitiu as primeiras frases curtas por volta de quatro anos. Ao exame físico geral, observa-se macrocrania com desproporção craniofacial. Ao exame neurológico observou-se desempenho abaixo do esperado nas provas de coordenação e de equilíbrio, dispraxia e sincinesias mão-boca. A linguagem oral se caracteriza por imprecisão fonarticulatória, abundância de processos fonológicos e imaturidade morfossintática. A avaliação neuropsicológica revelou deficiência intelectual com prejuízo de habilidades verbais e executivas. Conclusão: O perfil fenotípico é similar aos casos descritos em outras famílias. Presença de megaencefalia e atraso do desenvolvimento deve suscitar a possibilidade de mutações do gene KPTN. A investigação genética deve ocorrer precocemente para aconselhamento efetivo.