



## Trabalhos Científicos

**Título:** Involução Do Desenvolvimento Neuropsicomotor: Um Relato De Caso Da Síndrome De Aicardi-Goutières Tipo 4

**Autores:** RAQUEL DORNELAS MARQUES (UVV/HEIMABA), ELISA VICTORIA COSTA CAETANO FUNCK (HEIMABA), LEOMARA AMORIM DO ROSARIO (UVV/HEIMABA), AGATHA SIQUEIRA AFONSO (UVV/HEIMABA), SYANE DE OLIVEIRA GONCALVES (UVV/HEIMABA), KAREM CRISTINA MARTINS PIRES (UVV/HEIMABA), ALINE DE ALMEIDA MOREIRA BUSS (UVV/HEIMABA)

**Resumo:** Introdução: A síndrome de Aicardi Goutières (SAG) é uma interferonopatia hereditária associada à autoinflamação sistêmica, causando elevação do interferon (IFN). Sete mutações patogênicas são responsáveis pela codificação de proteínas de metabolismo dos ácidos nucleicos. A mutação no gene RNASEH2A (encontrada em menos de 5 dos casos da síndrome) é responsável pela ativação da imunidade inata gerando liberação anormal de IFN, caracterizado-a como SAG do tipo 4. Clinicamente se apresenta como uma encefalopatia subaguda no primeiro ano de vida, com espasticidade, distonia, atraso ou regressão no desenvolvimento e frequentemente leucoencefalopatia rapidamente progressiva. Descrição do caso: Neste trabalho relataremos o caso clínico em paciente de 1 ano e 2 meses com quadro de involução dos marcos do desenvolvimento - dificuldade de pegar objetos, sentar sem apoio e ficar de pé. Ressonância magnética de encéfalo evidenciou áreas de hipersinal em flair e T2 comprometendo a substância branca supra e infratentorial, regiões subcorticais frontais, temporais e insulares. Estendendo-se para o tronco encefálico em projeção dos tratos cortico-espinhais além de núcleos caudados e putâmens. Exoma confirmou variação homozigótica em gene RNASEH2A. Discussão: Atualmente, não há meios de rastrear esse transtorno ou identificar com segurança os indivíduos afetados antes do início do acometimento neurológico, apesar disso as terapias emergentes oferecem a esperança de uma intervenção modificadora da doença. Conclusão: Os marcadores inflamatórios na SAG que podem ser identificados no período neonatal, antes do início dos sintomas ainda estão sendo estudados. Por se tratar de uma doença rara com evolução rápida e progressiva, faz-se necessário o diagnóstico diferencial com doenças hipomielinizantes e leucodistrofias, principalmente em crianças com involução do desenvolvimento neuropsicomotor.