



Trabalhos Científicos

Título: Encefalocele Occipital Associada A Mutação No Gene C5Orf42: Um Relato De Caso

Autores: MARINA MUSSE BERNARDES (PUCRS), ISADORA SOUZA EILERS (PUCRS), LAURA GAZAL PASSOS (PUCRS), LUÍSA KLEVESTON (PUCRS), LUIZA FERNANDES XAVIER (PUCRS), MARIA LÚCIA STEIERNAGEL HRISTONOF (PUCRS), EDUARDO BECKER JUNIOR (PUCRS)

Resumo: **INTRODUÇÃO:** A encefalocele é caracterizada pela protrusão de tecido nervoso e meníngeo através da calota craniana, mais comum em região occipital, e ocorre por um defeito no fechamento do tubo neural. O diagnóstico é feito através de ultrassonografia, usualmente no segundo trimestre de gestação. **DESCRIÇÃO DO CASO:** Ultrassonografia em primigesta de 25 anos, com idade gestacional de 16 semanas, evidencia defeito no fechamento da região occipital fetal, havendo protrusão de meninges e liquor, bem como área cística intracraniana que afastava os hemisférios cerebelares- compatível com meningocele occipital. Em nova gestação, dois anos depois, exame realizado com 12 semanas e 6 dias revela diagnóstico idêntico, o que motiva a realização de avaliação genética e pesquisa genômica nos pais e no feto. Tais testes indicam mutação no gene C5ORF42, a qual é associada com a Síndrome de Joubert, doença autossômica recessiva. **DISCUSSÃO:** A Síndrome de Joubert autossômica recessiva, caracterizada por malformação congênita do tronco cerebral e hipoplasia do vermis cerebelar, onde o pedúnculo cerebelar superior se encontra proeminente, tornando evidente o sinal conhecido nos métodos de imagem como “sinal do dente molar”. A mutação de ambos genes C5ORF42 advindos dos pais pode levar a hipotonia e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. **CONCLUSÃO:** O caso chama atenção para um diagnóstico raro, que requer investigação genética e aconselhamento genético do casal, sobretudo em casos recorrentes de encefalocele. Sendo assim, em famílias com diagnóstico de Síndrome de Joubert em que se deseja ter mais uma criança, alternativas reprodutivas, como doação de óvulos, e também técnicas diagnósticas, como amniocentese, podem ser abordadas em consulta. Ademais, é importante identificar a mutação envolvida, visando a uma maior compreensão do caso e também às perspectivas dos tratamentos genéticos individualizados, que talvez possam ser disponibilizados no futuro.