

## Trabalhos Científicos

**Título:** Transtorno Do Neurodesenvolvimento Com Movimentos Involuntários Associado A Mutação Do Gnao1: Relato De Caso

**Autores:** MARIANE YUKA HOSOMI ( HOSPITAL SIRIO-LIBANÊS ), ELIAS EL MAFARJEH (HOSPITAL SIRIO-LIBANÊS), MARIANA LENZA RESENDE (HOSPITAL SIRIO-LIBANÊS), MATHEUS COSTA CARVALHO AUGUSTO (HOSPITAL SIRIO-LIBANÊS), DANIELY PESSOA MOREIRA (HOSPITAL SIRIO-LIBANÊS), BÁRBARA CHRISTINA NOELLY E SILVA (HOSPITAL SIRIO-LIBANÊS), CLARISSE MACHADO ZANATA (HOSPITAL SIRIO-LIBANÊS), DAYANNE NOBRE PERERA (HOSPITAL SIRIO-LIBANÊS), LUCIANA MIDORI INUZUKA NAKAHARADA (HOSPITAL SIRIO-LIBANÊS)

**Resumo:** Introdução: Recentes técnicas de estudos genéticos são capazes de viabilizar diagnóstico de mutações relacionadas a distúrbios neurológicos. Relato de caso: Paciente A.L.C., 10 anos e 1 mês, feminino. Antecedentes pessoais recém-nascido termo, adequada para idade gestacional, parto normal, alta da maternidade sem complicações. Triagens neonatais dentro da normalidade. Acompanhamento de puericultura com pediatra geral. Durante o primeiro ano de vida notou-se atraso do desenvolvimento neuropsicomotor sendo diagnosticada com paralisia cerebral. Evoluiu com hipotonía, tetraplegia espástica, fala pouco desenvolvida, capacidade de compreensão e de contato visual. Aos 5 anos de idade iniciou episódios de incoordenação motora caracterizados por movimentos erráticos de vários segmentos corporais, principalmente cefálico. Aventadas hipóteses de epilepsia, coreia ou discinesia tardia. Tratada com biperideno, risperidona, carbamazepina e ácido valpróico. Vídeo-eletroencefalograma: Desorganização difusa da atividade de base, raros paroxismos epileptiformes de ondas agudas de projeção nas regiões anteriores, bilaterais. Exoma: mutação do gene GNAO1. Atualmente, em acompanhamento multiprofissional e manutenção de múltiplos movimentos, afetando qualidade de vida, com piora progressiva, optado por implante de Deep Brain Stimulation (DBS) em globos pálidos internos. Discussão: Mutações do gene GNAO1 estão relacionadas a diversas disfunções neurológicas como epilepsia, atraso do desenvolvimento e distúrbios do movimento. Três mecanismos principais estariam relacionados a desordem: sinalização desregulada do cAMP, deficiência de neurotransmissores catecolaminérgicos e serotoninérgicos, atraso de mielinização e atrofia global mostradas pela ressonância magnética. Transtorno do neurodesenvolvimento com movimentos involuntários (NEDIM) está associado a mutação do GNAO1, tendo herança autossômica dominante. Início do quadro acontece na primeira infância, caracterizada por hipotonía, atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, coreia, distonia e deficiência intelectual. Apresenta boa resposta a estimulação cerebral profunda. Conclusão: A identificação de mutações genéticas e intervenção direcionada pode proporcionar qualidade de vida para o paciente bem como incentivar aconselhamento genético à família.