

## Trabalhos Científicos

**Título:** Atraso Do Neurodesenvolvimento, Epilepsia E Hipotonia Associados A Mutação Nova No Gene Pura: Um Relato De Caso

**Autores:** PEDRO HUGO DE SOUSA SAMPAIO (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA), ANA BEATRIZ FERNANDES RAMOS (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA), MARIA EDUARDA RIBEIRO ROMERO (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA), HANNAH ÁUREA GIRÃO DOS SANTOS ARAÚJO (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA), MARIA EDUARDA TARGINO NASCIMENTO (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA), ATÁLIA ISABELLE ESTEVAM NOGUEIRA FERREIRA (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA), ISA DINIZ TEIXEIRA DE PAULA (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA), CRISTIANO CÉSAR RODRIGUES AUGUSTO GONÇALVES (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA), CAROLINA DE FIGUEIREDO SANTOS (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA), PAULO RIBEIRO NÓBREGA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN)

**Resumo:** Introdução: A síndrome PURA é uma desordem genética caracterizada por atraso do desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM), epilepsia, distúrbio de movimento não epiléptico e hipotonia. Apesar de rara, vem sendo apontada como causa relevante de déficit intelectual. Esse trabalho tem como objetivo relatar um caso de Síndrome PURA e ressaltar sua importância como diagnóstico diferencial de atraso de DNPM. Descrição do caso: DMS, nascido de parto cesáreo a termo, sem intercorrências, aos 4 meses recebeu diagnóstico de paralisia cerebral. Com 1 ano e 9 meses iniciou crises convulsivas. Aos 4 anos evoluiu com epilepsia refratária e regressão de alguns marcos como perda de balbúcio. Hoje, aos 7 anos, apresenta fácies hipotônica, implantação alta de cabelos, bochechas salientes, olhos amendoados, estrabismo convergente, hipotonia axial e incapacidade de sentar-se sem apoio. Contato social pobre, não fala, mas responde aos chamados. Apresenta distonia em mãos e escoliose. A epilepsia está controlada com drogas anticonvulsivantes. Após RM de encéfalo mostrando apenas atrofia cerebral, o exoma evidenciou presença da variante c.285\_286insTCTTGCGGGCGGC, p.(Asn96Serfs\*109) em heterozigose no gene PURA. Discussão: A síndrome PURA é uma condição rara, caracterizada por atraso do DNPM moderado a grave, epilepsia, hipotonia e movimentos anormais não epilépticos. A herança é autossômica dominante com alta frequência de mutações de novo. A nova variante identificada no gene PURA leva a uma mudança na matriz de leitura (frameshift). Mutações levando a perda de função nesse gene já foram descritas como patogênicas levando a uma alta probabilidade de a mutação encontrada no caso ser patogênica. Conclusão: Relatamos um caso de atraso de DNPM com hipotonia, distonia e epilepsia associado a uma mutação nova provavelmente patogênica no gene PURA. A síndrome PURA entra no diagnóstico diferencial de deficiências intelectuais e a descrição de novas mutações é importante para elucidar quadros de atraso do DNPM de origem desconhecida.