



Trabalhos Científicos

Título: Transtorno Do Neurodesenvolvimento Com Movimentos Involuntários Associado A Mutaç o 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), B BARA 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: Introdu o: Recentes t cnicas de estudos gen ticos s o capazes de viabilizar diagn stico de muta es relacionadas a dist rbios neurol gicos. Relato de caso: Paciente A.L.C., 10 anos e 1 m s, feminino. Antecedentes pessoais rec m-nascido termo, adequada para idade gestacional, parto normal, alta da maternidade sem complica es. 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 hipotonia, tetraplegia esp stica, fala pouco desenvolvida, capacidade de compreens o e de contato visual. Aos 5 anos de idade iniciou epis dios de incoordena o motora caracterizados por movimentos err ticos de v rios segmentos corporais, principalmente cef lico. Aventadas hip teses de epilepsia, coreia ou discinesia tardia. Tratada com biperideno, risperidona, carbamazepina e  cido valpr ico. V deo-eletroencefalograma: Desorganiza o difusa da atividade de base, raros paroxismos epileptiformes de ondas agudas de proje o nas regi es anteriores, bilaterais. Exoma: muta o do gene GNAO1. Atualmente, em acompanhamento multiprofissional e manuten o de m ltiplos movimentos, afetando qualidade de vida, com piora progressiva, optado por implante de Deep Brain Stimulation (DBS) em globos p lidos internos. Discuss o: Muta es do gene GNAO1 est o relacionadas a diversas disfun es neurol gicas como epilepsia, atraso do desenvolvimento e dist rbios do movimento. Tr s mecanismos principais estariam relacionados a desordem: sinaliza o desregulada do cAMP, defici ncia de neurotransmissores catecolamin rgicos e serotonin rgicos, atraso de mieliniza o e atrofia global mostradas pela resson ncia magn tica. Transtorno do neurodesenvolvimento com movimentos involunt rios (NEDIM) est  associado a muta o do GNAO1, tendo heran a autoss mica dominante. In cio do quadro acontece na primeira inf ncia, caracterizada por hipotonia, atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, coreia, distonia e defici ncia intelectual. Apresenta boa resposta a estimula o cerebral profunda. Conclus o: A identifica o de muta es gen ticas e interven o direcionada pode proporcionar qualidade de vida para o paciente bem como incentivar aconselhamento gen tico   fam lia.