



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Espectro De Alterações Relacionadas Ao Gene Dync1H1: Dois Relatos De Caso

Autores: ANA PAULA ORSOLIN (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL), LAÍSE PAULETTI BARP (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL), LAURA DELAI (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL), MONIQUE SARTORI BROCH (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL), GABRIELLA ZANIN FIGHERA (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL), JOSIMARA LUIZA PARISE (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL), MARINA AMARAL (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL), LAUREN FALKENBACH BIERMANN (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL), LEONARDO JARDIM DE LIMA (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL), MANOELA ANGELO DOS SANTOS (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL), RAFAELA ZELL (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL), JULIA HENDLER (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL), DANIELLE ROBERTA TOMASI (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL), BIBIANA MELLO DE OLIVEIRA (SANTA CASA DA MISERICÓRDIA DE PORTO ALEGRE)

Resumo: Variantes no gene DYNC1H1 estão associadas a doença do neurônio motor, neuropatia axonal e distúrbios do neurodesenvolvimento, podendo apresentar sobreposição desses elementos clínicos. CASO 1: Paciente feminina, 12a, adotada, com atraso do desenvolvimento, deterioração motora, zumbido, disestesia, hipoacusia e disautonomias. Apresenta episódios de olhar vidrado com hiporresponsividade diagnosticados como epilepsia. Exame físico revelou hipotrofia hipotenar, pés cavos, escoliose, hiporreflexia generalizada e marcha neuropática, com fraqueza apendicular distal. Eletroencefalograma (EEG) mostrou paroxismos epileptiformes de ondas agudas bifrontais. Eletrocardiograma evidenciou arritmia sinusal. Eletroneuromiografia (ENM) sugeriu polineuropatia sensitivo-motora axonal. Sequenciamento completo de exoma identificou a variante p.Arg251His provavelmente patogênica, em heterozigose, no gene DYNC1H1. CASO 2: Paciente feminina, 4a, filha de pais não consanguíneos, encaminhada por histórico de hipotonia congênita, laringomalácia, oligodrânio, hipomobilidade fetal intrauterina, epilepsia e transtorno global do desenvolvimento. Apresentava braquicefalia, fraqueza facial, plagiocefalia posicional com desvio à direita, pés pequenos e com volume subcutâneo aumentado e hipotonia. EEG mostrou moderada desorganização difusa da atividade de base. ENM sugeriu disfunção de neurônio motor inferior, com atividade deservatória. Neuroimagem apresentou polimicrogiria frontal e parietal. Sequenciamento completo do exoma identificou variante de novo p.Arg3525Cys em heterozigose, provavelmente patogênica, no gene DYNC1H1. As variantes no gene DYNC1H1 estão associadas a uma série de condições neurológicas, nas quais sobreposição de sintomas clínicos torna o diagnóstico e manejo desafiadores. Nos casos descritos, as pacientes apresentaram sintomas sistêmicos. No caso 1, houve envolvimento neurofuncional, disautonomia e alterações auditivas. No caso 2, predominou o neurodesenvolvimento, com hipotonia congênita, acometimento de neurônio motor e malformações corticais. Os casos demonstram o amplo espectro clínico associado a variantes do gene DYNC1H1, que inclui a Doença de Charcot-Marie-Tooth axonal tipo 2O e atrofia muscular espinhal de predomínio em membros inferiores tipo 1. O diagnóstico precoce é essencial para proporcionar melhor tratamento. Esta combinação de achados reflete a diversidade fenotípica da condição e a necessidade de um diagnóstico diferencial detalhado para o manejo adequado. Ademais, ressalta-se a necessidade de um acompanhamento multidisciplinar com neurologia pediátrica, genética médica, pediatria e terapias multiprofissionais, a fim de se obter um cuidado global e individualizado.