

## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso: Variante Rara Do Gene Jarid2 Ocasionando Alterações Neuropsiquiátricas E Dor Abdominal Crônica - Uma Associação De Difícil Manejo.

**Autores:** GABRIELA SILVA TELES (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN ), FRANCOIS LOIOLA PONTE DE SOUZA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN ), ANDRÉ LUIZ SANTOS PESSOA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN ), RAABE DE JESUS SOUZA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN ), VINÍCIUS BARROS DE ARAÚJO ( ), LIVIA VIEIRA PINHEIRO ( )

**Resumo:** O gene JARID2 é um regulador dos complexos de histona metiltransferase, manifesto nos neurônios. Pessoas com essa variante patogênica apresentam, alterações fenotípicas, deficiência intelectual (DI) e distúrbios neuropsiquiátricos. Queixas orgânicas podem se sobrepôr às manifestações neurológicas, confundindo a avaliação médica. Paciente, 12 anos, previamente hígido, iniciou em 2022 quadro de náuseas e vômitos, que progrediu com emagrecimento e epigastralgia. Pela persistência do quadro e deterioração clínica, foi submetido à internação hospitalar (IH) em 2023, onde foi diagnosticada adenite mesentérica, conduzida clinicamente, mas sem resolução dos sintomas. Em nova IH em junho de 2023, investigou-se causas anatômicas, infecciosas e funcionais para o quadro, sem êxito e em janeiro de 2024, foi realizada laparotomia exploradora, normal. Foi transferido para nosso serviço em fevereiro de 2024 para investigação. Ao exame físico tinha ptose ocular bilateral, fronte ampla, pés cavos e alterações neuropsiquiátricas (DI leve, distúrbios de comportamento e humor deprimido). Foi investigado para porfiria intermitente aguda, dosando ácido delta-aminolevulínico (2,6 mg/24h) e porfobilinogênio (2,7 mg/24h) - normais, para doença de Fabry (ecocardiograma transtorácico e microalbuminúria de 24H normais), e para encefalopatia neurogastrointestinal mitocondrial - com eletroneuromiografia e manometria anorretal normais. Solicitado exoma, que identificou a variante patológica do gene JARID2. Após o diagnóstico e pela refratariedade do quadro algico, optou-se por radiointervenção com bloqueio anestésico do tronco celíaco, para otimizar controle de dor. Foi iniciada gabapentina e mirtazapina para modular humor e ganho de peso. O paciente evoluiu com melhora, com alta hospitalar e seguimento ambulatorial. O gene JARID2 (OMIM 601594), localizado no cromossomo 6p22.3, é um regulador dos complexos de histona metiltransferase, manifesto em neurônios humanos. Esses complexos agem nas mudanças epigenéticas que controlam a expressão gênica durante o desenvolvimento celular. Essa mutação pode resultar em atraso no desenvolvimento com DI variável e fâcies dismórficas, como fronte larga, olhos profundos, defeitos palatais, além de hipotonia e/ou deformidades em mãos e pés. Nosso paciente abriu o quadro com dor abdominal, vômitos e emagrecimento, sem acometimento estrutural no trato gastrointestinal que o justificasse, contudo, fortalece a importância do eixo intestino-cérebro dentro da epigenética e da expressão neuronal a qual o paciente esteve susceptível dentro de sua mutação. Dor abdominal sem causa aparente, acompanhada de sintomas neuropsiquiátricos, podem confundir o julgamento médico e retardar o diagnóstico. A avaliação minuciosa, com investigação complementar de aparato genético, pode ser necessária. Ampliar pesquisas na área e o olhar do pediatra para a importância da genética e da epigenética objetiva proporcionar um maior cuidado para esses pacientes.