

CINCO IRMÃOS AFETADOS POR RARO TRANSTORNO DO NEURODESENVOLVIMENTO: O EXOMA ANTECEDENDO A AVALIAÇÃO NEUROLÓGICA

FIGUEIREDO thalita¹, MALTA maria carolina², SANTOS mirele³, KOK fernando⁴

¹Faculdade de Medicina, Universidade Federal de Alagoas, Maceió-AL. Professora e Bióloga.
thalita.figueiredo@famed.ufal.br

²Faculdade de Medicina, Universidade Federal de Alagoas, Maceió-AL. Estudante de Medicina.

³Instituto de Ciências Biológicas, Universidade Federal de Alagoas, Maceió-AL. Estudante de Ciências Biológicas.

⁴Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo, São Paulo-SP. Professor e Neurologista.

Introdução: O alto número de uniões consanguíneas e/ou numerosos descendentes, associados ao isolamento geográfico de comunidades do sertão nordestino, tornam a região um local de maior risco para o nascimento de pessoas com doenças genéticas. **Relato do caso:** A partir de estratégia de prospecção de casos familiares de transtornos do neurodesenvolvimento sem diagnóstico em populações consanguíneas do sertão de Alagoas, este trabalho relata cinco irmãos afetados por condição rara. Todos possuem mais de 50 anos - sendo o mais velho com 72 anos - e apresentam quadro clínico semelhante: atrofia muscular, deficiência intelectual moderada a grave e perda progressiva da capacidade de deambular, com relato de início por volta dos 14 anos, de modo que o irmão mais velho encontra-se acamado. **Propedêutica:** Os indivíduos descritos nunca foram avaliados por neurologista. Pela recorrência familiar e a possibilidade de consanguinidade parental, foi realizado a investigação etiológica através de técnicas de sequenciamentos de DNA (exoma completo e co-segregação pelo método de Sanger). **Resultados:** Foi identificada a alteração patogênica c.76delT / p.Ser26Glnfs*6 no gene *SVBP*. Outras alterações neste gene estão associadas à condição denominada NEDAHM (*Neurodevelopmental Disorder with Ataxia, Hypotonia and Microcephaly*), para a qual há apenas oito casos descritos, todos concentrados em países da Ásia, com relatos de consanguinidade nas famílias e idade inferior a dos pacientes aqui apresentados. **Conclusão:** A partir do sequenciamento do exoma foi possível elucidar a etiologia da condição e a correlação com o fenótipo associado descrito precisará ser confirmada através de avaliação neurológica.

Palavras-chave: Transtorno do neurodesenvolvimento. Recorrência. Exoma. Etiologia.