

DOENÇA DE PELIZAEUS-MERZBACHER DEVIDO A MUTAÇÃO NO GENE GJCE: RELATO DE CASO

Autores: SANTANA, Ana rosa¹; ARCA, Vitor maia²; LOURENÇO, Charles Marques³; GALVÃO, Manuella⁵; SIQUEIRA, ACM⁴; ALVES, Lucas Victor⁵

Qualificativos dos autores: ^{1,2} Residentes de Neurologia no Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Pernambuco. ³ Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto. ^{4,5} Médicos assistentes do Centro de Erros Inatos do Metabolismo do Instituto Materno Infantil de Pernambuco

Palavras-chave: hipomielinização, atraso neurodesenvolvimento, déficit visual, genética

Resumo:

Introdução: A doença de Pelizaeus-Merzbacher é uma causa rara de atraso do desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM) na infância. É uma causa genética autossômica recessiva de regressão de marcos do desenvolvimento e alteração de neuroimagem, caracterizado por hipomielinização. Ocorre pela mutação do gene PLP1, esta podendo ser uma duplicação, mutação de ponto ou missense. **Relato de caso:** Paciente do sexo masculino apresentou atraso no DNPM, não apresentou fala aos dois anos de idade, além de déficit visual progressivo e pouca interação com familiares. Pais são consaguíneos (primos de primeiro grau) e não tem outros filhos. Ao exame neurológico apresentava nistagmo pendular, hipotonia axial e espasticidade. **Propedêutica:** Diante do quadro de atraso do DNPM, foi realizada neuroimagem e solicitadas avaliações oftalmológica e auditiva, sendo confirmada atrofia óptica. Em ressonância magnética (RM) foi evidenciada hipomielinização difusa, paciente apresentava 4 anos de idade na ocasião. Foi realizado sequenciamento de nova geração, a qual identificou mutação no gene GJC2. **Conclusões:** Apesar de não ser a mutação mais comumente relacionada à Doença de Pelizaeus- Merzbacher, a mutação no gene GJC2 já foi descrita em 2020 e caracteriza a Doença de Pelizaeus-Merzbacher-*like* tipo 1. Esse gene codifica a conexina-47 e pode não ser prontamente identificado

na análise inicial do exoma. Dessa forma, é necessária alta suspeição clínica e radiológica para diagnóstico correto.