

GENE ZSWIM6 E NEDMAGA: DESORDEM DO NEURODESENVOLVIMENTO COM DISTÚBIOS DO MOVIMENTO, MARCHA ANORMAL E AUTISMO

Autores: DOUSSEAU, Gabriella Corrêa¹; SANTOS, Isabel de Oliveira¹; CORAZZA, Luíza Alves²; DE FREITAS, Julian Letícia²; ROCHA, Maria Sheila Guimarães³

¹Casa de Saúde Santa Marcelina – São Paulo, Brasil, Residente em Neurologia. ²Preceptora da Residência em Neurologia da Casa de Saúde Santa Marcelina. ³Chefe do Serviço de Neurologia da Casa de Saúde Santa Marcelina – São Paulo, Brasil.

Contato: gabrielladousseau@gmail.com

Introdução: A Desordem do Neurodesenvolvimento com Distúrbios do Movimento, Marcha Anormal e Autismo (NEDMAGA) é uma doença genética rara de herança autossômica dominante causada por mutação no gene ZSWIM6, geralmente *de novo*, caracterizada por atraso global do desenvolvimento, hipotonia de tronco, atraso de marcha - com base alargada e instável - comprometimento da linguagem e traços autistas, como comportamentos repetitivos, agressividade e prejuízo social. Podem cursar com vômitos recorrentes devido refluxo gastroesofágico, crises convulsivas e distúrbios do movimento - geralmente estereotípias de mãos e tiques cefálicos. **Relato de Caso:** Menino, 8 anos, com pré-natal e nascimento à termo sem intercorrências, filho de pais não consanguíneos e sem história familiar semelhante. Apresentou atraso global, iniciando marcha aos 3 anos com instabilidade de tronco e base alargada e nunca adquiriu fala. Foi submetido a funduplicatura aos 2 anos, devido DRGE. Aos 5 anos evoluiu com agitação, agressividade, sorrisos imotivados, estereotípias e tiques faciais. Aos 7 anos iniciou crises focais motoras disperceptivas. **Propedêutica e Resultados:** Realizado investigação com resultados normais de: perfil tandem complementar ao teste do pezinho, laboratoriais gerais, CK, aldolase, amônia, cobre e ceruloplasmina, erros inatos do metabolismo, ácidos orgânicos, triagem para doenças de depósito, cromatografia de aminoácidos, RM crânio, EEG, ECOTT, BERA, audiometria, mapeamento de retina, cariótipo, genética para X frágil e CGH array. Sequenciamento identificou variante patogênica em heterozigose no gene ZSWIM6 (p.Arg913*). **Conclusão:** NEDMAGA é uma entidade nova que deve ser lembrada em pacientes com atraso do desenvolvimento com comprometimento grave de fala e marcha e vômitos recorrentes.

Palavras-chave: NEDMAGA. Neurodesenvolvimento. Autismo.