

**DOIS NOVOS CASOS DE MENINOS BRASILEIROS APRESENTANDO  
FENÓTIPO SEMELHANTE A SÍNDROME DE RETT COM MUTAÇÃO DO GENE  
FOXG1**

ALMEIDA PINHEIRO, Marcelo de<sup>1</sup>

LOPES BRAGA, Vitor Lucas<sup>2</sup>

CARNEIRO MARIANO, Tamiris<sup>3</sup>

MARQUES RIBEIRO, Erlane<sup>4</sup>

SANTOS PESSOA, André<sup>5</sup>

1. Médico Neurologista Adulto e Infantil assistente dos ambulatórios de Neurogenética e Neuromuscular do Hospital Infantil Albert Sabin (HIAS), Fortaleza, Ceará, Brasil.
2. Residência Médica, Pediatria Geral, Hospital Infantil Albert Sabin (HIAS), Fortaleza, Ceará, Brasil. vitorlucas.vlb@gmail.com
3. Médica Neurologista Infantil assistente dos ambulatórios de Neurogenética e Neuromuscular do Hospital Infantil Albert Sabin (HIAS), Fortaleza, Ceará, Brasil.
4. Médica Geneticista chefe do serviço de Genética Médica do Hospital Infantil Albert Sabin (HIAS), Fortaleza, Ceará, Brasil.
5. Médico Neurologista Infantil, Chefe do serviço de Neurologia e Neurogenética do Hospital Infantil Albert Sabin (HIAS), Fortaleza, Ceará, Brasil.

**INTRODUÇÃO:** A síndrome de Rett (RTT) é um distúrbio raro do neurodesenvolvimento que geralmente afeta mulheres. A maioria das formas típicas de pacientes RTT são heterozigotos para a mutação do gene MECP2. No entanto, desde a primeira associação em 2008, a mutação do gene FOXG1 está associada a um distúrbio do neurodesenvolvimento raro e grave com um amplo espectro de características clínicas que podem ser descritas como semelhantes a RTT. **RELATO DO CASO:** Foram descritos dois casos em meninos brasileiros. O primeiro, 4 anos, filho de pais consanguíneos, apresenta atraso global do desenvolvimento, associado a braquicefalia e distúrbio do movimento hiperkinético. O segundo, 12 anos, filho de casal não-consanguíneo apresentava atraso do desenvolvimento, distúrbio do movimento hiperkinético e epilepsia. Além disso, tem registro de involução do desenvolvimento após o primeiro episódio convulsivo. **PROPEDEÚTICA:** Os exames bioquímicos e de imagem nada apresentaram de alteração. **RESULTADOS:** No primeiro caso o exoma completo identificou mutação em heterozigose para FOXG1

G>T p.Arg230Leu. Já no segundo caso mostrou presença de mutação em heterozigose do gene FOXP1 AC>A p.His318Thrpfs. **CONCLUSÃO:** Neste trabalho foi destacado um diagnóstico diferencial incomum no atraso do desenvolvimento em meninos, associada a mutação do gene FOXP1.

**PALAVRAS CHAVE:** Síndrome Rett, Distúrbio do Desenvolvimento, FOXP1.