

# ENCEFALOPATIA EVOLUTIVA E MACROCRANIA SECUNDARIA A MUTACAO NO GENE GFAP - DOENCA DE ALEXANDER

**Autores:** SANTANA, Ana rosa<sup>1</sup>; ARCA, Vitor maia<sup>2</sup>; GALVÃO, Manuella<sup>3</sup>; SIQUEIRA, ACM<sup>4</sup>; ALVES, Lucas Victor<sup>5</sup>

**Qualificativos dos autores:** <sup>1,2</sup> Residentes de Neurologia no Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Pernambuco. <sup>3-5</sup> Médicos assistentes do Centro de Erros Inatos do Metabolismo do Instituto Materno Infantil de Pernambuco.

**Palavras-chave:** epilepsia, atraso neurodesenvolvimento, macrocrania

## Resumo:

**Introdução:** A Doença de Alexander é uma causa rara e grave de epilepsia, além de um atraso ou regressão dos marcos do neurodesenvolvimento. A fisiopatologia envolvendo inclusões citoplasmáticas nos astrócitos foi definida desde o século XIX. Mutações no gene *GFAP* são responsáveis pela maior parte dos casos. **Relato de caso:** Paciente do sexo masculino de um ano e nove meses de idade apresentou atraso no desenvolvimento neuropsicomotor: não emitia sons e não tinha sentava sem apoio. Apresentou crises epilépticas generalizadas no mesmo período. Ao exame neurológico foi observada macrocrania, hipotonia axial e tetraparesia espástica. **Propedêutica:** Foi realizada neuroimagem e solicitadas avaliações oftalmológica e auditiva. Em ressonância magnética (RM) de crânio foi evidenciada alteração de substância branca de predomínio frontal, porém também com envolvimento de tronco encefálico. Foi realizado sequenciamento de nova geração, o qual identificou mutação no gene *GFAP* em heterozigose. **Conclusões:** O diagnóstico de leucodistrofias na infância pode ser bastante desafiador. Os achados de macrocrania e alteração de substância branca são encontrados na Doença de Canavan, Doença de Alexander e na leucoencefalopatia megaencefálica com cistos subcorticais. O achado de hipersinal com predominância frontal, e também presente em tronco, é bastante sugestivo de Doença de Alexander.