

## **ANÁLISE DE DNA NA DOENÇA DE PELIZAEUS-MERZBACHER-LIKE: DESCRIÇÃO DE CASO.**

Maria Durce Costa Gomes (AACD Pernambuco), Vanessa van der Linden (AACD Pernambuco), Ana van der Linden (IMIP)

### **Resumo**

A doença de Pelizaeus-Merzbacher (PMD) consiste numa hipomielinização do SNC decorrente de mutações no gene da PLP – uma proteína da bainha de mielina do SNC. Atualmente tem sido descrito um quadro geneticamente heterogêneo com fenótipo semelhante à PMD conhecida como Pelizaeus-Merzbacher-like disease (PMLD) associada a mutações no gene GJA12 ou GJC2 que codifica uma conexina de elevada expressão pelos oligodendroglíocitos: a conexina 47. Nós relatamos o caso de uma criança do sexo feminino, filha única de pais não consangüíneos, que iniciou quadro precoce de ataxia, nistagmo pendular e sinais piramidais, com evolução progressiva e exame de neuroimagem evidenciando comprometimento da substância branca cerebral. A investigação diagnóstica com análise do DNA evidenciou 2 mutações heterozigóticas no gene GJC2.

**Maria Durce Costa Gomes**, mdurce@yahoo.com.br