

PE 204: ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA-LIKE DE INÍCIO PEDIÁTRICO ASSOCIADA AO GENE SPTLC1: UM RELATO DE CASO

AUTORES: Júlia Rackel Ferreira de Menezes¹; Yolanda Rios da Costa Guedes¹; Alana Maria Pessoa Andrade¹; Maria Eduarda Pereira Ramalho Trigueiro¹; Drizia Renally Macedo Lima¹; Rayana Elias Maia²; Karina Carvalho Donis²

¹ Universidade Federal da Paraíba - João Pessoa, PB

² Hospital Universitário Lauro Wanderley (HULW) - João Pessoa, PB

INTRODUÇÃO

A esclerose lateral amiotrófica juvenil-27 (ELA27) é uma doença autossômica dominante caracterizada por espasticidade dos membros inferiores de início precoce na infância, manifestando-se com alteração na marcha, seguida por fraqueza progressiva mediada por neurônios motores inferiores, sem ou com sintomas sensitivos.

DESCRIÇÃO DO CASO

Feminino, 9 anos, com atrofia importante de membros superiores e inferiores. Pré-natal sem intercorrências, sem consanguinidade parenteral e teste do pezinho sem alterações. Atingiu satisfatoriamente os marcos de desenvolvimento infantil, exceto no quesito motor: iniciou a marcha com 1 ano e 4 meses com uso de apoio. Refere catarata há 5 anos e prévia realização de cirurgia nos tendões dos pés. Ao exame físico, atrofia muscular de membros bilaterais, com força proximal grau IV e força distal grau IV em mãos e II em pés. Hiperreflexia de membros superiores e hiporreflexia em membros inferiores, com reflexo cutâneo plantar em extensão à direita. Sensibilidade vibratória preservada e sensibilidade tátil diminuída nos pés. Ausência de dismetria ou disdiadococinesia. Presença de fasciculações em língua (sem atrofia associada) e movimentos oculares preservados.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A paciente apresentou sinais clínicos de comprometimento sensorial tátil e atraso motor leve. A Eletroneuromiografia (ENMG) evidenciou uma polineuropatia desmielinizante grave, com componente axonal, de natureza sensitivo-motora, difusa, simétrica, com predomínio motor em músculos dos membros superiores e maior comprometimento sensitivo-motor nos músculos dos membros inferiores. O sequenciamento do exoma identificou uma provável variante patogênica no gene *SPTLC1* (NM_006415), c.992C>T (p.Ser331Phe) compatível com ELA 27.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A suspeita diagnóstica surgiu pelo quadro de acometimento de primeiro e segundo neurônio, déficit sensorial, atraso motor leve e ENMG alterada. O quadro clínico e o tempo de evolução são compatíveis com outros relatos. Este trabalho reforça a necessidade de acompanhamento contínuo e multidisciplinar pela condição progressiva da doença.

REFERÊNCIAS

AUER-GRUMBACH, M. et al. Mutations at Ser331 in the HSN type I gene *SPTLC1* are associated with a distinct syndromic phenotype. **European Journal of Medical Genetics**, v. 56, n. 5, p. 266–269, 1 maio 2013.

FIORILLO, C. et al. The *SPTLC1* p.S331 mutation bridges sensory neuropathy and motor neuron disease and has implications for treatment. **Neuropathology and Applied Neurobiology**, v. 48, n. 7, 29 jul. 2022.

AGRADECIMENTOS:

Agradecemos à LAGEM-UFPB, às orientadoras e à UFPB pelo apoio essencial à realização deste trabalho.