

Trabalhos Científicos

Título: Neuropatia Sensorial E Autonômica Hereditária Tipo Ix: Um Relato De Caso

Autores: JEFANI DA COSTA SOUZA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA), JULIANA ALVES JOSAHKIAN (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE SANTA MARIA), JOÃO VILLANOVA DO AMARAL (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA), KAUANNI PIAIA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA), FERNANDA COLONIESE DALA COSTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA)

Resumo: Introdução Variantes patogênicas em homozigose ou heterozigose composta no gene TECPR2 causam uma neuropatia complexa com fenótipo que se sobrepõe parcialmente às paraplegias espásticas hereditárias (SPG) e às neuropatias sensoriais e autonômicas hereditárias (HSAN). Descrição do caso Feminino, 8 anos e 7 meses, história de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, hipotonia e crises convulsivas. Evoluiu com estereotipias, agitação, autoagressão e episódios de apneia. Há relato de dificuldade de deglutição. Sem intercorrências gestacionais e ao nascimento, histórico familiar sem particularidades, única filha de casal não consanguíneo. Em uso de ácido valpróico, aripiprazol e oxigênio contínuo por óculos nasal. Exame físico: fenda palpebral oblíqua para baixo, implantação baixa de orelhas, marcha com base alargada, hipotonia axial e apendicular, força muscular grau 3 nos quatro membros, braço direito espástico. Imagem de SNC mostrou corpo caloso discretamente afilado e alterações inespecíficas de sinal em substância branca. O sequenciamento do exoma identificou duas variantes patogênicas em heterozigose composta no TECPR2: c.1613delC, p.Pro538Hisfs*108 e c.1751delG, p.Gly584Glufs*62 (NM_014844.3). Discussão Pacientes com neuropatia associada ao TECPR2 apresentam atraso do desenvolvimento, deficiência intelectual, hipotonia, ataxia, hiporreflexia e disfunção autonômica, além de casos relatados com espasticidade, sendo esta possivelmente um sinal dependente da idade. Sugere-se que a doença evolua de um transtorno de neurodesenvolvimento hipotônico para uma progressiva neurodegeneração com disfunção corticoespinhal e corticobulbar. A disfunção respiratória é característica marcante e associada com mortalidade. A classificação inicial da doença como uma SPG tipo 49 foi modificada para HSAN tipo IX com atraso do desenvolvimento (HSAN9) devido aos sintomas autonômicos. Conclusão Nossa paciente apresenta características clínicas típicas da neuropatia associada ao TECPR2. Devido ao pequeno número de casos reportados e ao espectro fenotípico em expansão da doença, sugerimos a inclusão da investigação do gene TECPR2 em pacientes com neuropatia associada a disfunção respiratória.