

Neurologia | Caso Clínico

PD-214 - (21SPP-11575) - UM CASO DE AMIOTROFIA NEVRÁLGICA HEREDITÁRIA

Nélia F. Costa¹; Ana Zagalo¹; Rita Calado¹; Marta Cabral¹; Nuno Carvalho¹; João Farela Neves¹; Ana Martins¹

1 - Departamento de Pediatria, Hospital da Criança e do Adolescente, Hospital da Luz Lisboa

Introdução / Descrição do Caso

A amiotrofia nevrálgica hereditária é uma plexopatia braquial, autossómica dominante, manifestada por dor intensa recorrente, fraqueza/atrofia muscular e impotência funcional no território do plexo braquial e por vezes dismorfias minor. O tratamento visa controlar a dor/melhorar a disfunção sensório-motora. A maioria recupera em semanas, podendo persistir fraqueza/déficé sensitivo residual.

15anos, sexo masculino, observado no SU por omalgia à direita de agravamento progressivo/limitação funcional desde há 6semanas e omalgia à esquerda desde há 1,5semanas. Avaliado por Ortopedia e Neurocirurgia, polimedicado, sob fisioterapia, sem melhoria. RM ombro direito (edema trabecular do acrómio). Membro superior direito com redução da força muscular segmentar, hipostesia na face externa do ombro/terço proximal do braço, reflexos osteotendinosos diminuídos e hipotrofia do deltóide, músculos do braço e grande peitoral direitos. Internado para investigação. LCR (dissociação cito-proteica), RM plexo braquial (plexite direita que evolui para bilateral), EMG (desnervação do plexo braquial; sem polineuropatia) permitem diagnosticar amiotrofia nevrálgica. Cumpriu 8dias de ceftriaxone, fisioterapia, prednisolona e imunoglobulina. A precocidade da apresentação e a fácies característica/dismórfica levantou a suspeita da forma hereditária - estudo genético identifica variante R88W, responsável pela maioria dos casos. Alta melhorado, com seguimento multidisciplinar.

Comentários / Conclusões

O diagnóstico desta entidade é sobretudo clínico; dada a sua raridade em idade pediátrica, há erros e atrasos no diagnóstico/referenciação à Neuropediatria. Os autores alertam para a necessidade do reconhecimento precoce e abordagem multidisciplinar para melhorar o prognóstico funcional.

Palavras-chave : plexopatia braquial, Parsonage Turner