Neurologia | Caso Clínico

PD-217 - (21SPP-11741) - NEUROPATIA HEREDITÁRIA COM PARALISIA SENSÍVEL A PRESSÃO – A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Bárbara Barroso De Matos¹; Débora Aroeira Mendes¹; Nélia Gaspar¹; Ana Soudo²; Sandra Jacinto³; Ermelinda Júlia¹; Julieta Morais¹

1 - Serviço de Pediatria - Centro Hospitalar Do Médio Tejo, E.P.E.; 2 - Serviço de Medicina Física e Reabilitação - Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, E.P.E.; 3 - Serviço de Neurologia - Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, E.P.E.

Introdução / Descrição do Caso

Introdução: A neuropatia hereditária com paralisia sensível a pressão (NHPP) é rara em crianças. Deve-se a deleção no gene que codifica a proteína de mielina periférica-22 (PMP22), localizado no cromossoma 17p12, entre outros genes. Em 80% dos casos esta deleção é hereditária. A exata prevalência da NHPP não é conhecida, mas estima-se que existam 7-16/100.000 casos/habitante no mundo.

Caso Clínico: Menina de 9 anos, previamente saudável, recorre ao Serviço de Urgência por apresentar desde há 3 dias parestesias no membro inferior direito, desde a porção distal da perna até ao pé e diminuição da força muscular. Descrevia sensação de “pé leve”, após ter estado cerca de 1 hora com a perna direita cruzada sobre a perna esquerda. Negava episódios prévios semelhantes. À observação destacava-se marcha com pé pendente à direita, incapacidade de fazer marcha em calcanhares, parestesias e diminuição da força grau 2/5 na dorsiflexão do pé direito. Foi observada por Neurologia Pediátrica, tendo realizado electromiograma que foi sugestivo de NHPP. O diagnóstico foi confirmado após estudo genético, com deteção de deleção no gene PMP22. Cinco dias após o início das queixas verificou-se recuperação completa (motora e sensitiva). Atualmente refere parestesias auto-limitadas quando faz apoio num único membro na posição sentada. Mantém seguimento em consulta de doenças neuromusculares. Os pais, aparentemente assintomáticos, aguardam resultado do estudo genético.

Comentários / Conclusões

A NHPP não afeta a longevidade, porém alguns doentes não recuperam totalmente dos *deficits* motores e sensoriais, o que pode condicionar alguma morbilidade. Pretende-se chamar a atenção para esta entidade na idade pediátrica e salientar a importância do estudo electrofisiológico no diagnóstico.

Palavras-chave : neuropatia hereditária com paralisia sensível a pressão, parestesias, gene PMP22