

PARAPLEGIA ESPÁSTICA TIPO 64 E DEFICIÊNCIA INTELECTUAL – UM RELATO DE CASO

SANTANA, Joanna

Estudante de medicina na Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública (EBMSP)

REIS, Victoria

Estudante de medicina na Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública (EBMSP)

ARAGÃO, Gabriel

Estudante de medicina na Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública (EBMSP)

MAGALHÃES, Juliana

Professora da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública (EBMSP)

MIGUEL, Diego

Professor da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública (EBMSP)

Introdução: A Paraplegia espástica tipo 64 é uma doença autossômica recessiva, com incidência de 1/1.000.000, marcada por fraqueza muscular em membros inferiores e espasticidade, que geralmente inicia na infância. É uma enfermidade neurodegenerativa de evolução lenta e gradual. **Relato de caso:** E.S.A, 14 anos, sexo masculino. A genitora relata que o menor apresentou desenvolvimento motor esperado para a idade até 8 anos, porém, a partir dessa idade iniciou com quadro de fraqueza muscular em MMII, evidenciado por quedas frequentes e dificuldade de deambulação. Além disso, possui diagnóstico de TDAH e Deficiência intelectual (realizado por neurologista infantil), apresentando sintomas desde 1 ano e 4 meses. **Propedêutica:** Força muscular preservada em MMSS e diminuída em MMII, presença de pés cavos. Possui dificuldade na deambulação, apresentando marcha espástica. **Resultados:** Diante do quadro clínico supracitado, foi solicitado uma ressonância magnética que apresentou sinais de verticalização dos hipocampos e um exoma que revelou presença de variantes em heterozigose no gene *ENTPD1* (uma *vs* e uma patogênica); presença de *vs* em heterozigose nos genes *TMEM240* e *CLCN1*. **Conclusão:** Mediante ao quadro clínico e ao

resultado do exame genético, foram formuladas duas suspeitas diagnósticas: ataxia espinocerebelar tipo 21, que logo foi descartada, pois o genitor é portador da mesma mutação do menor (*TMEM240*) e é assintomático e paraplegia espástica tipo 64 (*ENTPD1*). Nesse sentido, as condutas incluíram o encaminhamento para fisioterapia e acompanhamento regular com neuropediatra e geneticista, para aconselhamento genético.

Palavras chaves: Paraplegia espástica; Deficiência intelectual; Fraqueza.