

***Paraparesia Espástica Hereditária tipo 46: Caracterização Clínica de uma Série de Casos***

*JAQUES Cristina Saade, MD<sup>1</sup>; FREITAS Júlian Letícia MD<sup>1</sup>; PEDROSO José Luiz, MD, PhD<sup>1</sup>;*

*BARSOTTINI Orlando Graziani Povoas, MD, PhD<sup>1</sup>*

1. Department of Neurology, Ataxia Unit, Universidade Federal de São Paulo, São Paulo, SP, Brazil;

## Resumo

**Introdução:** A Paraplegia Espástica Hereditária (PEH) compreende um grupo heterogêneo de doenças genéticas que acometem predominantemente os neurônios do trato piramidal e podem ser classificadas pelo padrão de herança e fenótipo. **Relato:** Foram avaliados neste estudo 6 pacientes de 3 famílias diferentes com PEH46 confirmada. Família 1: 3 pacientes irmãos (1 homem), sendo um paciente masculino e 2 femininas iniciaram ataxia de marcha aos 8, 12 e 10 anos respectivamente. Em associação apresentaram disartria, disfagia, sacadas hipométricas e espasticidade. O paciente masculino e uma de suas irmãs manifestaram transtorno comportamental do sono REM e todos queixavam de declínio cognitivo progressivo. Família 2: 2 pacientes irmãos, uma feminina e um masculino que iniciaram aos 10 anos de ataxia cerebelar com marcha de base alargada, disartria, disfagia e espasticidade, além de insônia inicial e de manutenção. Ambos apresentavam declínio cognitivo e distonia em membros superiores. Família 3: paciente masculino que iniciou aos 16 anos ataxia da marcha, disartria e espasticidade. Queixava-se de tremor em mãos e amiotrofia distal. Também apresentava alteração comportamental manifestada por transtorno do pânico. **Propedêutica:** RM do crânio mostrou atrofia do vermis superior cerebelar no paciente masculino da família 2, porém sem outras alterações significativas em todos os pacientes. **Resultados:** Todos os pacientes com fenótipo de ataxia de marcha, espasticidade e declínio cognitivo. Dois pacientes apresentam distonia. Nenhum com evidência de catarata ao exame oftalmológico. **Conclusões:** Observamos que casos de paraplegia espástica relacionados à ataxia cerebelar, sintomas cognitivos/comportamentais e neuroimagem normal são características comuns na HSP46.

**Palavras-chave:** Paraplegia Espástica Hereditária; Autossômico Recessivo; Ataxia; HSP46