

## **SPG11 COM ACHADOS DE DOENÇA DO NEURÔNIO MOTOR: RELATO DE FENÓTIPO ATÍPICO EM DUAS IRMÃS**

NUNES, Luiz Eduardo Duarte Borges<sup>1</sup>; ARCA, Vitor Maia<sup>4</sup>; HOLANDA, Arthur Cesário de<sup>4</sup>; OLIVEIRA, Daniel Alves de<sup>4</sup>; SILVA, Thiago de Oliveira<sup>2</sup>; MELO, Eduardo de Sousa<sup>3,5</sup>; BEZERRA, Marcos Eugênio Ramalho<sup>3</sup>.

<sup>1</sup> Discente do Curso de Graduação em Medicina, UFPE, campus Recife

<sup>2</sup> Médico Geneticista, HC-UFPE

<sup>3</sup> Médico Neurologista, HC-UFPE

<sup>4</sup> Médico Residente de Neurologia, HC-UFPE

<sup>5</sup> Professor adjunto do Departamento de Neuropsiquiatria, HC-UFPE

Paraplegias espásticas hereditárias (SPG) são desordens genéticas com grande heterogeneidade fenotípica, cujo principal achado é espasticidade em membros inferiores. Podem ter herança autossômica (dominante ou recessiva), ligada ao X ou mitocondrial e apresentação com espasticidade isolada (formas puras) ou associada a outros achados (formas complicadas). A SPG 11 é a forma complicada mais comum entre as recessivas, geralmente apresentando atrofia do corpo caloso, declínio cognitivo, parkinsonismo, distonia e, mais raramente, alterações retinianas e doença do neurônio motor. Relatamos os casos de duas irmãs, sem consanguinidade parental ou história familiar, que iniciaram espasticidade nos membros inferiores aos 18 anos e evoluíram com declínio cognitivo (predomínio mnésico e comportamental), além de espasticidade em membros superiores e atrofia distal em mãos. Eletroneuromiografia revelou denervação crônica em mãos, compatível com doença do neurônio motor inferior e neuroimagem evidenciou atrofia de corpo caloso. Realizado painel de sequenciamento de nova geração para as principais SPG em uma das irmãs, que revelou duas variantes patogênicas em heterozigose no gene SPG11; c.1951C>T (pArg651\*), previamente reconhecida, e c.(4906+1\_4907-1)\_(5121+1\_5122-1)del, ainda não descrita na literatura. O estudo de fase não foi realizado. O fenótipo ELA-like (doença do neurônio motor superior e inferior) já foi reportado em SPG 11, embora não relacionado a variante c.1951C>T. O presente relato corrobora com a diversidade fenotípica e, especialmente, genotípica da SPG11, já descritas na literatura, apresentando um novo padrão de heterozigose composta e contribuindo para a crescente discussão a respeito da correlação entre as bases genéticas e o desenvolvimento dos diferentes fenótipos da doença.

*Palavras chaves:* Paraplegia.Espasticidade.Amiotrofia.Hiperreflexia.Genético

Email do apresentador e correspondente: [luiz.eduardoborges@ufpe.br](mailto:luiz.eduardoborges@ufpe.br)