

NEUROLOGIA

2035

CARACTERIZAÇÃO DE NOVOS BIOMARCADORES PARA AS PARAPARESIAS ESPÁSTICAS HEREDITÁRIAS: POTENCIAL EVOCADO MOTOR E SOMATOSSENSITIVO – PRÉ-ANÁLISE

SAMANTA FERRARESI BRIGHENTE; MARCO ANTONIO DOS SANTOS; HELENA FUSSIGER; GABRIELA GIORDANI; LAUREN SEHNEM; JONAS SAUTE

HCPA - Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Introdução: As paraparesias espásticas hereditárias (PEH) são um grupo heterogêneo de doenças genéticas raras caracterizado pela presença de hipertonia espástica e fraqueza muscular nos membros inferiores. Poucos estudos na literatura avaliaram as alterações neurofisiológicas e esta ferramenta ainda não foi utilizada para avaliar a progressão deste grupo de doenças. Os objetivos deste estudo são caracterizar neurofisiologicamente a doença e sua progressão através dos potenciais evocados, definindo propriedades psicométricas destes achados como sensibilidade à mudança e diferença mínima clinicamente relevante (DMCR) em comparação com a escala clínica semi-quantitativa Spastic Paraplegia Rating Scale. **Métodos:** O estudo terá 2 fases, a primeira será um estudo caso-controle transversal e a segunda um estudo longitudinal de coorte apenas do grupo de casos. Participarão do estudo 26 indivíduos com diagnóstico molecular confirmado de PEH e 26 controles saudáveis pareados por sexo e idade. Foram coletadas as variáveis eletrofisiológicas como latências centrais e periféricas sensitivas para membros inferiores (MI) e membros superiores (MS), latências motoras com as quais se calcula o tempo central de condução motora (TCCM) para MI e MS e a escala clínica SPRS. **Resultados:** Os dados preliminares de 14 casos mostram que o tempo central de condução motora (TCCM) está prolongado nos MS em 70% dos indivíduos. Houve correlação direta do TCCM do MS com a escala SPRS ($\rho = 0,61$; $p = 0,0285$). Nos MI 100% dos casos tinham repostas alteradas, sendo ausente em 11 deles. Os valores de latência central sensitiva nos MS foram pouco alterados, já nos MI as latências sensitivas centrais foram ausentes em 3 indivíduos e prolongadas nos demais. Houve correlações diretas fortes a muito fortes da latência sensitiva do MI com a escala SPRS ($\rho = 0,71$; $p = 0,0168$) e com a duração em anos da doença ($\rho = 0,88$; $p = 0,0002$). **Discussão:** As latências motoras e sensitivas nos potenciais evocados foram alteradas nas PEH, especialmente nos MI. A correlação direta entre latência sensitiva dos MI com duração e gravidade da doença é inédita na literatura. Nossos resultados contribuirão para o melhor entendimento das alterações eletrofisiológicas das PEH, podendo ser úteis na identificação de biomarcadores para futuros ensaios clínicos para a condição.

Palavras chave: Paraparesias espástica hereditária. SPG. Potencial evocado motor. Potencial evocado somatossensitivo.

2060

MIOFIBROMA DA REGIÃO INTRAÓSSEA CRANIANA: UM RELATO DE CASO.

EDUARDO DREWS AMORIM; STHEFANI SCHUTZ; GUILHERME TOMASI SANTOS; RODRIGO RESENDE URBANO; LUCIO BRANDÃO GOMES; FRANCINE HEHN DE OLIVEIRA; JORGE WLADIMIR JUNQUEIRA BIZZI; ÁPIO CLÁUDIO MARTINS ANTUNES

UFRGS - Universidade Federal do Rio Grande do Sul

Introdução: As lesões cranianas não associadas ao trauma que surgem na infância apresentam uma série de diagnósticos diferenciais de acordo com suas características clínico-radiológicas. O miofibroma é um raro tumor de tecidos moles que ocorre tipicamente na infância. São classificados em três diferentes tipos, sendo o solitário a apresentação mais comum, que surge sobretudo no crânio. Apesar disso, o envolvimento intraósseo é raro, justificando a necessidade do estudo anatomopatológico para o diagnóstico dessa lesão incomum nesta topografia.

Relato de Caso: Reportamos um paciente masculino de quarenta e cinco dias de vida, com história pré-natal sem intercorrências, que se apresentou com um nódulo no crânio não associado a trauma, notado primeiramente pelos pais. Ao exame clínico, estava em bom estado geral, sem outros sintomas, sem alterações de crescimento e desenvolvimento. Realizada ressonância magnética (RM) de crânio com gadolínio que evidenciou lesão expansiva centrada na díploe, medindo cerca de 2,6 cm de diâmetro. Havia focos de hipersinal em T2 de aspecto sequelar na cabeça do núcleo caudado e núcleo lenticular esquerdo e também de localização subcortical parieto-occipital bilateral, predominando à direita, sugerindo o diagnóstico de fenilcetonúria; entretanto a triagem neonatal para essa doença foi negativa. A oncologia pediátrica levantou como principal hipótese diagnóstica histiocitose e, aos 5 meses, o paciente foi avaliado pela neurocirurgia. A lesão evoluiu com aumento progressivo, insidioso e indolor, sem reação inflamatória local ou extensão para pele, medindo então cerca de 3,5 x 3 cm. Planejada biópsia excisional com ressecção total da lesão. A ressecção da lesão ocorreu no osso parietal direito. O exame anatomopatológico descreveu lesão nodular parcialmente encapsulada, brancacenta, fosca e firme, medindo 2,6 x 2,1 x 1,0cm. A imunohistoquímica foi positiva para alfa SMA e negativa para desmina e actina. Os achados são compatíveis com o diagnóstico de miofibroma. No seguimento pós-operatório, o paciente teve pronta recuperação e não apresentou intercorrências, permanecendo assintomático.

Conclusão: O miofibroma é um tumor benigno raro e pode ter apresentações em locais atípicos, como na região intraóssea craniana, tornando seu diagnóstico pouco provável. Neste caso, a patologia firma o diagnóstico entre uma gama de lesões incomuns de características clínicas e radiológicas que se sobrepõem, mas de prognósticos muito diferentes.