

## EP-07 - DOENÇA DO NEURÓNIO MOTOR COM ALTERAÇÕES SENSITIVAS – UM CASO DE FOSMN

Maria João Pinto<sup>1,2</sup>; Luís Braz<sup>1,2</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 2 - Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Introdução:

FOSMN (*facial onset sensory and motor neuronopathy*) é uma doença rara, para a qual não existem critérios de diagnóstico definidos e cuja etiopatogenia permanece incerta. Em alguns casos, foram identificadas variantes genéticas associadas à esclerose lateral amiotrófica (ELA).

Caso Clínico:

Homem de 67 anos, com antecedentes de hipertensão arterial e dislipidemia, apresentou hipostesia álgica da hemiface direita, com reflexo corneano ipsilateral não despertável. Posteriormente, desenvolveu défice motor dos músculos mastigatórios e língua, com atrofia da mesma, disartrodifonia flácida e disfagia, de agravamento progressivo. O quadro progrediu com surgimento de biparesia facial e, mais tarde, défice motor proximal do membro superior (MS) direito e, subsequentemente, do MS esquerdo. Não apresentava sinais de disfunção do primeiro neurónio motor, nem atingimento dos membros inferiores. Não tinha história familiar de doenças neuromusculares, nem de consanguinidade. A EMG de agulha revelou evidência de lesão neurogénica crónica, com sinais de desnervação presentes em alguns músculos bulbares, faciais e dos membros superiores. O estudo analítico extenso, assim como a RM cerebral e medular, não demonstraram alterações de relevo. A avaliação neurofisiológica do *blink reflex* demonstrou ausência das respostas R1 e aumento da latência das R2 bilateralmente. Não foram detetadas variantes no gene AR. Foi, então, assumido FOSMN como o diagnóstico mais provável. O estudo genético alargado identificou uma variante não previamente descrita, provavelmente patogénica, em heterogizotia no gene GLE1, ao qual já tinham sido associados casos de ELA.

Conclusões:

O diagnóstico de FOSMN deverá ser colocado perante início de sintomas sensitivos faciais e motores, com progressão rostro-caudal, após exclusão de outras causas. A identificação de variantes classicamente associadas a ELA reforça a hipótese de se tratar de uma doença neurodegenerativa, pertencente ao espectro da ELA.