

## CC3. Leucodistrofia com Envolvimento do Tronco cerebral e Medula espinal e aumento de Lactato - caso clínico

Paulo Bugalho<sup>1</sup>, Eulália Calado<sup>2</sup>, Constança Jordão<sup>3</sup>, José Vale<sup>1,4</sup>

1-Serviço de Neurologia do Hospital de Egas Moniz – Lisboa; 2-Serviço de Neurologia Pediátrica do Hospital de D. Estefânia – Lisboa; 3 – Serviço de Neuroradiologia do Hospital de Egas Moniz – Lisboa; 4-Faculdade de Ciências Médicas – Universidade Nova de Lisboa  
E-mail: paulobugalho@sapo.pt

### Introdução

Com base no padrão de lesão da substância branca, foi recentemente identificada uma nova forma de leucodistrofia – Leucodistrofia com envolvimento do Tronco cerebral e da Medula e aumento do Lactato (LTMLac) (van der Knapp et al, Ann Neurol 2003;53:252-258). No essencial, a RM evidencia uma marcada alteração de sinal da substância branca cerebral e cerebelosa, de aspecto heterogéneo, associada a um envolvimento de múltiplas vias ao longo do tronco cerebral e da medula (via piramidal, fita de Reil, pedúnculos cerebelosos e feixe espino-cerebeloso anterior); a espectroscopia de RM apresenta um pico de lactato. Nos casos descritos, o quadro clínico é relativamente homogéneo, caracterizando-se por uma paraparésia espástica-atáxica com início na infância e evolução lentamente progressiva; por vezes, coexistem discretas alterações cognitivas.

### Caso Clínico

Doente do sexo feminino, 26 anos, filha de pais consanguíneos em 1.º grau. Sem história familiar de doença neurológica. Na primeira infância foi notado um ligeiro atraso do desenvolvimento motor, tendo iniciado a marcha aos 18 meses. A partir dos 6 anos, tornaram-se evidentes as dificuldades motoras com acentuação do desequilíbrio e quedas frequentes, vindo a desenvolver uma

paraparésia espástica atáxica de agravamento lentamente progressivo. Embora com algumas dificuldades, completou o 9.º ano de escolaridade. Actualmente, no exame neurológico, salienta-se: ligeira disartria escandida; marcha espástica-atáxica, possível apenas com apoio bilateral; síndrome piramidal bilateral com paraparésia grau 4-4+/5 e espasticidade severa dos membros inferiores; moderado síndrome cerebeloso e discretas alterações da sensibilidade profunda dos membros inferiores.

A RM revelou os aspectos característicos da LTMLac. O EEG, EMG/VC, exame do LCR e uma extensa investigação laboratorial para outras causas de leucoencefalopatia não revelaram alterações. Os PESS evidenciaram um atraso de condução a nível cervical.

### Discussão / Conclusões

O caso descrito ilustra os achados típicos (neuroradiológicos e clínicos) da LTMLac. A etiologia da LTMLac é desconhecida; a presença de consanguinidade da nossa doente e o facto desta entidade ter sido reconhecida em 2 irmãos, levam a admitir que se trata de uma doença geneticamente determinada com transmissão recessiva. O diagnóstico depende do padrão imagiológico, destacando-se a importância da espectroscopia na demonstração do pico de lactato.

## CC4. Lesões dérmicas e alterações neurológicas como manifestações de linfoma de grandes células B associado a tumor primário desconhecido

Pedro Abreu, Sara Vieira, Ana Espírito Santo<sup>1</sup>, Ilídia Moreira<sup>1</sup>, Elsa Fonseca<sup>2</sup>, Celso Pontes

1-Serviços de Neurologia, Hematologia Clínica e 2-Anatomia Patológica, Serviço de Neurologia, Hospital de S.João, Porto  
Email: pmabreu@portugalmail.pt

### Introdução

As manifestações no sistema nervoso central dos linfomas não-Hodgkin (LNH) são pouco comuns (8-16,5%), normalmente tardias e devidas à infiltração tumoral leptomeníngea ou do parênquima cerebral. Os linfomas cutâneos são raros e geralmente secundários a LNH (representando 20% do total dos linfomas cutâneos). Apresentamos um caso de linfoma de grandes células B (LGB) associado a metástases de tumor primário desconhecido cujas manifestações iniciais foram lesões dermatológicas e alterações neurológicas.

### Caso clínico

Homem, 53 anos, antecedentes de depressão crónica e emagrecimento, apresenta em Maio 2003 lesões cutâneas eritemato-maculares, circulares e não pruriginosas no tronco. É observado por Dermatologia sendo programada biópsia de pele. Uma semana após este episódio inicia queixas de parestesias da hemiface direita, dor na face posterior do joelho esquerdo e hipostesia da face plantar do pé homolateral. Apresenta no exame objectivo e neurológico: lesão dérmica de carácter infiltrativo na asa esquerda do nariz (para além das lesões dérmicas atrás descritas), parésia facial periférica direita e abolição do reflexo aquiliano esquerdo. Da investigação inicial destaca-se RM-cerebral: hematoma sub-dural frontal não recente

à direita. Durante o internamento surgem lesões nodulares, dolorosas e aderentes aos planos profundos nas regiões submandibular e parotídea direitas, parésia VI par direito, parésia do membro superior homolateral e parésia facial periférica esquerda, efectua TC cervico-toraco-abdomino-pélvico: massa submandibular direita (neoformação ou conglomerado adenopático?). A biópsia de pele revela: LGB, os marcadores tumorais: elevação da Beta2-microglobulina (sendo os restantes negativos) e tinha LDH aumentada. Para estadiamento realiza, ainda, biópsia óssea: LGB e metástases de neoplasia maligna pouco diferenciada com estigmas de diferenciação epitelial e estudo de líquido: aumento de proteínas e presença de células linfomatosas. Até agora a investigação clínica para descoberta do tumor primário foi infrutífera. Iniciou quimioterapia intratecal e sistémica, esta última adiada por quadro séptico e aplasia prolongada. Na última avaliação apresentava parésia facial periférica esquerda e o estudo de líquido não tinha alterações.

### Conclusão

Apresentamos este caso pela particular associação de LGB com metástases de tumor primário desconhecido e por serem pouco frequentes as alterações neurológicas como manifestações iniciais de LNH, sendo ainda mais atípico quando estas se associam a lesões dérmicas.