

**Simone Consuelo de Amorim**

**Estudo da condução nervosa em pacientes com  
a síndrome SPOAN**

Tese apresentada à Faculdade de Medicina  
da Universidade de São Paulo para obtenção  
do título de Doutor em Ciências

Programa de Neurologia

Orientador: Dr. Fernando Kok

**São Paulo**

**2013**

**Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)**

Preparada pela Biblioteca da  
Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo

©reprodução autorizada pelo autor

Amorim, Simone Consuelo de

Estudo da condução nervosa em pacientes com a síndrome SPOAN / Simone  
Consuelo de Amorim. -- São Paulo, 2013.

Tese(doutorado)--Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo.

Programa de Neurologia.

Orientador: Fernando Kok.

Descritores: 1.Polineuropatias 2.Doença de Charcot-Marie-Tooth 3.Neuropatia  
hereditária motora e sensorial 4.Genes recessivos 5.Paraplegia espástica 6.Atrofia  
óptica 7.Nervo mediano 8.Nervo ulnar 9.Nervo tibial 10.Nervo fibular

USP/FM/DBD-095/13

## **Dedicatória**

Aos meus pais, meus exemplos de vida, que sempre me incentivaram a  
aprender cada vez mais.

Ao meu marido, meu porto seguro, que sempre me apoiou, incentivou e  
está ao meu lado nos momentos de alegrias e aflições.

Ao meu filho Arthur, razão do meu viver.

## **Agradecimentos**

Ao meu orientador, Dr. Fernando Kok, pelo apoio e incentivo ao longo destes anos. A ele, não só o meu agradecimento, mas também o meu carinho, respeito e a minha admiração.

À Professora Dra. Silvana Santos, por seu dinamismo e entusiasmo durante todo o processo de investigação clínica e neurofisiológica da síndrome SPOAN, e também pelo suporte logístico nas cidades onde o estudo foi realizado, no interior do Rio Grande do Norte.

À amiga Dra. Lúcia Inês Macedo Souza, companheira de viagem e profissional incansável na busca pelo esclarecimento genético da síndrome SPOAN.

Ao Dr. Carlos Otto Heise, pelo profissional que é, exemplo de retidão e generosidade. Um mestre nato. Levarei sempre comigo os seus ensinamentos.

Às mestras que me ensinaram Neurologia Infantil e deixaram sua contribuição para a pessoa que sou hoje: Dra. Maria Joaquina Marques Dias, Dra. Umbertina Conti Reed e Dra. Maria Luíza Manreza.

À minha professora de Pediatria, amiga e comadre, Dra. Maria Cecília Figueira, por sua fortaleza, dinamismo e garra ao ensinar seus alunos a se tornarem, além de médicos, pessoas melhores.

À minha família, sempre presente em todos os momentos da minha vida.

Aos meus sogros, Eny Matosinhos e José Cardoso, por todo amor e suporte logístico de sempre. À Kelly Matosinhos, pelo incentivo e apoio.

Às minhas irmãs Carolina e Fernanda Amorim, que com suas torcidas nem sempre discretas e totalmente parciais, vibram muito a cada conquista minha.

À amiga Marcela Rodrigues, que partilhou comigo todas as angústias e dúvidas comuns na finalização de uma tese.

Aos pacientes e seus familiares, pela acolhida e colaboração durante o trabalho.

Aos meus pacientes do consultório e suas famílias que sempre me transmitiram mensagens de carinho e apoio.

A todos os meus amigos, pelo incentivo, carinho e companheirismo.

Às amigas-irmãs que a vida me deu, Marcília Martyn, Adriana Salgado e Marcela Gonçalves.

Às minhas auxiliares de consultório, Silvana Praciano, Ruth Maia e Tuane Pacheco, pelo carinho e, acima de tudo, pela paciência nestes últimos meses.

Ao meu marido e filho, Saulo e Arthur Cardoso, pelo amor e apoio incondicionais.

Aos meus pais, José Amorim e Maria José Lopes, que sempre me incentivaram a ir além, a conquistar meus sonhos, mesmo que para isto abdicassem dos seus.

Esta dissertação ou tese está de acordo com as seguintes normas, em vigor no momento desta publicação:

Referências: adaptado de *International Committee of Medical Journals Editors* (Vancouver).

Universidade de São Paulo. Faculdade de Medicina. Divisão de Biblioteca e Documentação. *Guia de apresentação de dissertações, teses e monografias*. Elaborado por Anneliese Carneiro da Cunha, Maria Julia de A. L. Freddi, Maria F. Crestana, Marinalva de Souza Aragão, Suely Campos Cardoso, Valéria Vilhena. 3a ed. São Paulo: Divisão de Biblioteca e Documentação; 2011.

Abreviaturas dos títulos dos periódicos de acordo com *List of Journals Indexed in Index Medicus*.

# SUMÁRIO

Lista de siglas e abreviações

Lista de símbolos e unidades

Lista de Figuras

Lista de Tabelas

Resumo

Summary

1	Introdução .....	1
2	Objetivo.....	6
3	Revisão Bibliográfica.....	8
3.1	Paraplegias espásticas hereditárias.....	9
3.2	Atrofia óptica hereditária .....	13
3.3	Neuropatias periféricas hereditárias .....	15
3.4	Síndrome SPOAN .....	19
3.5	Neurofisiologia.....	22
3.5.1	Nervo periférico.....	22
3.5.2	Potencial de ação .....	23
3.5.3	Condução nervosa.....	25
3.5.3.1	Condução nervosa sensitiva.....	25
3.5.3.2	Condução motora.....	25
3.5.3.3	Respostas tardias – Onda F e reflexo H.....	26
3.5.4	Instrumentação.....	28
3.5.5	Neuropatias desmielinizantes x axonais .....	29
3.5.5.1	Neuropatias desmielinizantes .....	29
3.5.5.2	Neuropatias axonais.....	30
3.5.5.3	Neuropatias mistas.....	31
4	Métodos.....	33
4.1	Desenho do estudo .....	34
4.2	Casuística .....	34
4.3	Parecer da comissão de ética.....	35
4.4	Critérios de inclusão.....	35
4.5	Critérios de exclusão .....	35
4.6	Anamnese.....	35

4.7	Exame Neurológico.....	36
4.7.1	Dados antropométricos .....	36
4.7.2	Força muscular.....	36
4.7.3	– Reflexos .....	37
4.7.4	– Sensibilidade.....	37
4.7.6	Trofismo .....	38
4.8	Estudo da condução nervosa .....	38
4.9	Análise estatística.....	45
5	Resultados .....	46
5.1	Dados clínicos .....	47
5.1.1	Marcha .....	47
5.1.2	Sintomas neuropáticos .....	47
5.2	Escore de sintomas e comprometimento neuropáticos .....	49
5.3	Exame neurológico.....	50
5.3.1	Dados antropométricos .....	50
5.3.2	Força muscular.....	50
5.3.3	Reflexos .....	50
5.3.4	Sensibilidade.....	51
5.2.5	Trofismo .....	52
5.4	Eletroneuromiografia .....	55
5.4.1	Condução nervosa sensitiva.....	55
5.4.2	Neurocondução motora.....	56
5.4.2.1	Nervo axilar .....	56
5.4.2.2	Nervo mediano .....	56
5.4.2.3	Nervo ulnar .....	58
5.4.2.4	Nervo femoral.....	59
5.4.2.5	Nervo fibular .....	59
5.4.2.6	Nervo tibial .....	59
5.4.3	Respostas tardias.....	60
5.4.4	Análise estatística .....	62
6	Discussão .....	63
7	Conclusões .....	72
8	Anexos .....	74
9	Referências.....	84

Apêndice



## Lista de siglas e abreviações

A	–	Amplitude
AAN	–	Academia Americana de Neurologia
ADOA	–	<i>Autosomal dominant optic atrophy</i>
ATP	–	Adenosina trifosfato
BC	–	Bloqueio de condução
CEGH	–	Centro do estudo do genoma humano
CIDP	–	<i>Chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy</i>
CMAP	–	<i>Compound muscle action potential</i>
CMT	–	Charcot-Marie-Tooth
DNA	–	Ácido desoxirribonucleico
DOA+	–	<i>Dominant optic atrophy plus</i>
DT	–	Dispersão temporal
ECN	–	Escore de comprometimento neuropático
ESN	–	Escore de sintomas neuropáticos
HSMN	–	Hereditary sensory motor neuropathy
iPSC	–	Induced Pluripotent Stem Cell
L	–	Latência
LHON	–	<i>Leber hereditary optic neuropathy</i>
LIN	–	Limite inferior da normalidade
LSN	–	Limite superior da normalidade
MMII	–	Membros inferiores
MMSS	–	Membros superiores
NDS	–	<i>Neuropathy Disability Score</i>
NSS	–	<i>Neuropathy Symptom Score</i>
OPA	–	Optic atrophy
PEH	–	Paraplegia espástica hereditária
SNAP	–	<i>Sensory nerve action potential</i>
SPG	–	<i>Spastic gait</i>
SPOAN	–	<i>Spastic paraplegia, optic atrophy, neuropathy</i>
VC	–	Velocidade de condução

## Lista de símbolos e unidades

%	Porcentagem
<	Menor
=	Igual
>	Maior
<sup>0</sup> C	Graus Celsius
cm	Centímetros
Hz	Hertz
Mb	Megabases
m/s	Metro/segundo
m/s/ <sup>0</sup> C	Metro/segundo/grau Celsius
mm	Milímetros
ms	Milissegundo
mV	MiliVolt
μV	Microvolt

## Gracias por visitar este Libro Electrónico

Puedes leer la versión completa de este libro electrónico en diferentes formatos:

- HTML(Gratis / Disponible a todos los usuarios)
- PDF / TXT(Disponible a miembros V.I.P. Los miembros con una membresía básica pueden acceder hasta 5 libros electrónicos en formato PDF/TXT durante el mes.)
- Epub y Mobipocket (Exclusivos para miembros V.I.P.)

Para descargar este libro completo, tan solo seleccione el formato deseado, abajo:

