

1. Identificação:

A.L.L.A., 6 anos, sexo feminino, natural e procedente de São Paulo.
Primeiro atendimento em nosso serviço: 16/02/2018

2. Queixa principal: “Crises convulsivas há 3 anos”

3. História da doença atual:

Aos 2 anos e 4 meses de idade, a paciente iniciou quadro de alteração de marcha (vídeo) e quedas frequentes. Sem associação com abalos ou perda da consciência.

Aos quatro anos começou a apresentar postura anormal de membros inferiores, bem como abalos rápidos tipo choque, sem perda da consciência, com piora progressiva do quadro. Inicia, no mesmo período, episódios de perda de consciência, versão ocular para cima e abalos dos quatro membros, com duração de poucos minutos.

Evolui também com redução da interação com familiares, dificuldade de deglutição e perda da capacidade de marcha aos 5 anos de idade.

4. Interrogatório complementar

Certa dificuldade para ingerir alimentos, permanecendo longo período da dieta com os alimentos na boca.

5. Antecedentes pessoais

5.1 Antecedentes gestacionais e de parto

Primeira filha de casal não consanguíneo, pré-natal e parto sem intercorrências.

5.2 Desenvolvimento neurológico:

Sorriso social 2 meses

Sentou sem apoio 7 meses

Primeiras palavras 1 ano

Marcha independente 1 ano e 2 meses

6. História Familiar

Filha única, pai com história, relatada pela mãe, de que há 2 anos iniciou com movimentos involuntários, ainda sem diagnóstico.

7. Exame Físico

7.1 Geral:

Regular estado geral, mucosas úmidas e coradas, afebril, anictérica e acianótica.

Tempo de enchimento capilar < 2 segundos.

Ausculata cardíaca: bulhas normofonéticas e dois tempos sem sopros audíveis
Ausculata pulmonar: murmúrios vesiculares presentes, sem ruídos adventícios
Abdome: Flácido, plano, indolor, sem massas ou visceromegalias

7.2 Neurológico:

PC: 50,5cm (P 50)

Estado mental e funções corticais superiores: Vigil, não verbaliza, mantém contato visual com examinador. Comprometimento cognitivo importante.

Motricidade:

- Equilíbrio estático e marcha: impossível avaliar
- Amplitude e velocidade dos movimentos voluntários: paciente não colaborativa.
- Força: mínimo grau 3 em membros inferiores e superiores.
- Tônus: espasticidade global.
- Coordenação: impossível avaliar.
- Postura e movimentos involuntários: mioclonia generalizada, distonia em membros inferiores.

Sensibilidade: Impossível avaliar.

Reflexos: Reflexos osteotendíneos - hiperreflexia global, clônus aquileu inesgotável bilateral, reflexo cutâneo plantar em extensão bilateral.

Nervos cranianos: Pupilas isocóricas e fotorreagentes. Motricidade ocular extrínseca preservada. Face simétrica. Língua e palato simétricos. Acuidade visual impossível realização do teste, assim como campimetria por confrontação.

Fundo de olho: papilas bem delimitadas, sem alterações de retina ou mácula.

Trofismo e funções neurovegetativas: sem alterações.

8. Exames complementares

8.1 Exame laboratoriais relevantes

01/2017	Hb: 13,5g/dl Ht: 41%	Leucócitos 12.000/mm ³	Plaquetas 180.000
	VCM: 81fl	HCM: 27pg	Creatinina: 0,6mg/dl
	ALT: 26U/l	AST: 24U/l	
Amônia	07/2016 - 136 mmol/L	01/2017 - 42 mmol/L	VR: 11-51 mmol/L
Lactato		01/2017 - 18 mg/dl	VR: 4,5-19 mg/dl

8.2 Avaliação oftalmológica (maio/2017):

Mapeamento de retina normal.

8.3 Ressonância magnética de crânio:

Em anexo.

9. Evolução

Com o decorrer do acompanhamento paciente evolui com piora da mioclonia e da distonia, com perda da interação social. No momento atual emitindo apenas sons ininteligíveis, sendo impossibilitada a administração de dieta por via oral. Quadro evolui de forma grave à despeito das terapêuticas instituídas.

10. Perguntas

- Quais são as principais hipóteses diagnósticas?
- Quais exames solicitar?