

1. Identificação

E.D.S.C, 2 anos e 3 meses, natural e procedente de Ilha Comprida – SP

2. Motivo da consulta

Alteração comportamental há 9 meses com piora há 3 meses.

3. História da doença atual

Mãe relata que a criança não está se desenvolvendo, ainda não sustenta a cabeça e não fala. Ainda refere que aos 18 meses, apresentou alteração comportamental descrita como agitação importante e que, há cerca de 3 meses, evoluiu para um quadro de automutilação caracterizado por mordedura dos lábios e dos dedos das mãos.

4. Interrogatório complementar

Nada digno de nota

5. Antecedentes pessoais

5.1 Antecedentes gestacionais e de parto

Mãe G4P3A1, RNT (37 semanas) nascido de parto via vaginal, apgar 9/10, pesando 2690g, PC não registrado em caderneta da criança

Sem intercorrências no pré ou pós-natal

Sorologias materna – negativas segundo a mãe

Tabagismo materno – 10 cigarros/dia durante a gestação

5.2 Antecedentes patológicos

Nega comorbidades

Medicações em uso: Valproato de sódio 2,5ml a noite (12,5mg/kg/dia) – iniciado em outro serviço

Fonoterapia: 1 x/semana

Fisioterapia: 3x/semana

5.3 Desenvolvimento neurológico

Sustento cefálico incompleto

Fala dissilábica “mama, vovo”

6. Antecedentes familiares

Mãe e pai hígidos, não consanguíneos.

Irmã da mãe com 3 filhos homens; um diagnosticado com esquizofrenia e os outros 2 com encefalopatia crônica não evolutiva que, segundo a mãe, o quadro é semelhante ao do seu filho.

Heredograma em anexo.

7. Exame físico Atual

7.1 Geral

Peso = 10 Kg Altura = 83cm

Ao exame: Bom estado geral, corado, hidratado, anictérico, acianótico e afebril

Ectoscopia: (FOTO 1 e 2)

Pele e anexos: lesões de descontinuidade em lábios e dedos das mãos (FOTO 3 e 4)

Sistema respiratório: Murmúrio vesicular presentes bilateralmente, sem ruídos adventícios

Sistema cardiovascular: Ritmo cardíaco regular e em dois tempos, sem sopro

Sistema digestivo: abdome plano, flácido, indolor, sem massas ou visceromegalias palpáveis

Sistema osteoarticular: sem alterações

7.2 Neurológico

PC = 47 cm

Estado mental e funções corticais superiores: vigil, segue com olhar, sorrir para examinador e emite sons.

Força: movimenta simetricamente os quatros membros.

Tônus: hipotonia global.

Coordenação: difícil avaliação pela colaboração do paciente.

Posturas e movimentos involuntários: distonia generalizada e coreoatetose.

Sensibilidade: difícil avaliação pela colaboração do paciente

Reflexos profundos: normoativos e simétricos.

Reflexos superficiais: cutâneo-plantar em flexão bilateralmente.

Nervos cranianos: sem alterações.

Trofismo e sistema nervoso vegetativo: sem alterações.

8. Exames complementares

8.1 Exames laboratoriais

Teste do pezinho APAE (2015): heterozigoto para Hb C (traço)

Teste hemoglobinopatias APAE (jan/2016): normal

Sorologias (26/10/2016): CMV IgG reagente e IgM não reagente; rubéola IgG e IGM não reagentes; toxoplasmose IgM e IgG não reagentes

Exames séricos (09/2016): ureia, creatinina, cálcio, cálcio ionizável, fósforo e fosfatase alcalina - normais

Triagem sérica (10/2017): DHL: 569 (VR: 0 a 500), TGP: 171 (VR: 0 a 41), TGO: 85 (VR: 0 a 37), lactato pós-prandial: 3,6 (VR: 0,4 a 2mmol/L), amônia: 35 (VR: 11 a 32)

Ácido úrico (04/04/2018): 6,6mg/dL (VR: 3,4 a 7,0)

Gasometria venosa: pH: 7,24, PCO: 52, pO2: 16, bic:22,3

8.2 Exames de imagem

Eletroencefalograma (20/12/2017): sem alterações

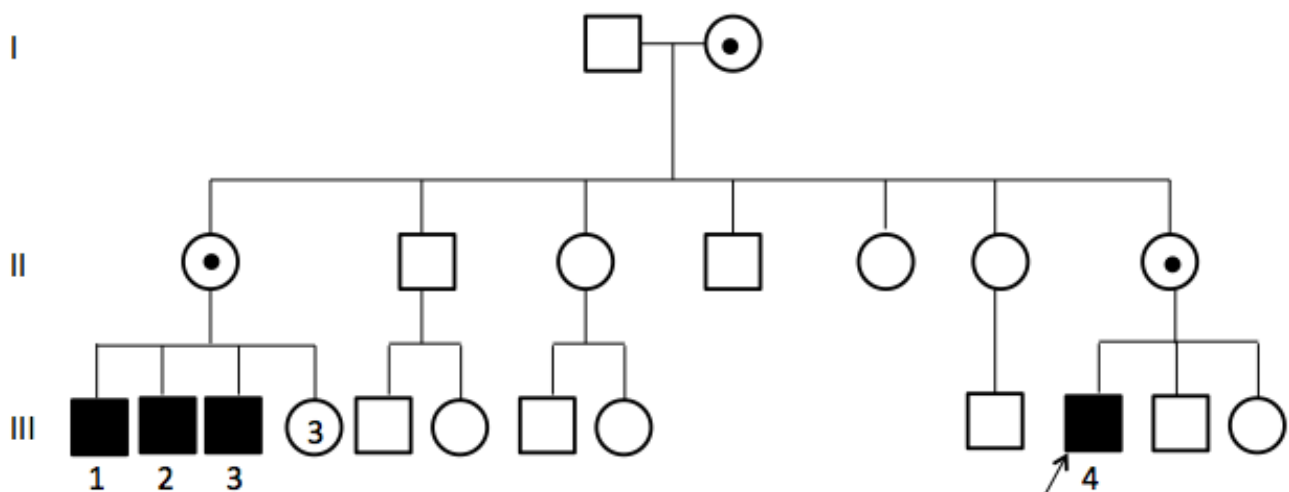
Tomografia de crânio realizada em outro serviço com laudo externo descrevendo como sem anormalidades

Ecocardiograma (24/04/2018): FOP sem repercussão hemodinâmica

8.3 Fundo de olho: sem alterações

- Qual (is) hipótese (s) diagnóstica(s)?
- Qual (is) exame (s) solicitaria?

HEREDOGRAMA



1. Diagnóstico de esquizofrenia
2. Diagnóstico de Encefalopatia crônica não evolutiva
3. Diagnóstico de Encefalopatia crônica não evolutiva
4. Caso propósito