

Caso 3

Identificação: Paciente do sexo feminino, 4 anos e 7 meses, branca, natural e procedente São Paulo - SP, mora com os pais, dominância manual direita.

Queixa Principal: Crises epilépticas e atraso do desenvolvimento.

História da Moléstia Atual:

Paciente com cardiomiopatia hipertrófica diagnosticada ao nascimento, apresentando atraso do desenvolvimento neuropsicomotor (atraso de sorriso social, sustento cefálico) notado pela genitora com aproximadamente 4 meses, sendo atribuído pelo pediatra à cardiopatia.

Com 1 ano e 4 meses (março/2016), apresentou primeira crise epiléptica, durante o sono, caracterizada por supraversão ocular e abalos em membro superior direito, com duração de 2 minutos, apresentando sonolência no pós-ictal. O evento ocorreu em vigência de quadro infeccioso de via aérea superior e febre. Foi levada ao Pronto-Socorro, onde recebeu fenitoína endovenosa, foi coletado LCR (com elevação de lactato – vide exames complementares), sendo liberada sem medicações. Após este evento, pais notaram que criança iniciou “abalos” localizados em todo o corpo (mioclonias), principalmente em sobrelhas e mãos, que desapareciam durante sono, além de “tremor” cefálico.

Em Fevereiro/2017 (1 ano após primeira crise epiléptica) apresentou segunda crise com semiologia semelhante à primeira, também em vigência de processo infeccioso febril e durante o sono. Evidenciada hipoglicemia (Dextro: 21) durante o evento. Realizou eletroencefalograma (EEG) nesta internação, segundo laudo verbal normal, recebendo alta sem drogas antiepilépticas. Nessa época, pais referem ter iniciado dificuldade para alcançar objetos e segurar mamadeira.

Em Maio/2017 e Jan/2018, apresentou 2 eventos semelhantes de crise epiléptica associada a hipoglicemia (dextro: 56 e 18, respectivamente). Realizou EEG (Maio/2017) que evidenciou paroxismos epileptiformes de projeção multifocal, predominando nas áreas anteriores à direita, sendo introduzido Ácido Valproico (VPA).

Em Março/2018, foi internada na Enfermaria de Neurologia Infantil (HC-FMUSP) para investigação do quadro, sendo realizada RM de encéfalo (em anexo). Mantinha quadro de ataxia e mioclonias (vídeo) e crises epilépticas com as mesmas características.

Permanece sem crises epilépticas desde novembro de 2018. Mantém movimentos involuntários (vídeo) ao longo de todo dia, que desaparecem no sono profundo. Nos últimos 6 meses, deixou de deambular com apoio, senta-se apenas com apoio e com piora da dificuldade para alcançar objetos.

Antecedentes:

- **Gestacional:** G2P2A0 (Filho anterior faleceu após cirurgia para correção de cardiopatia congênita com 9 dias de vida). Pré-natal sem intercorrências. Nega DHEG, Diabetes gestacional, nega tabagismo ou uso de drogas ilícitas.

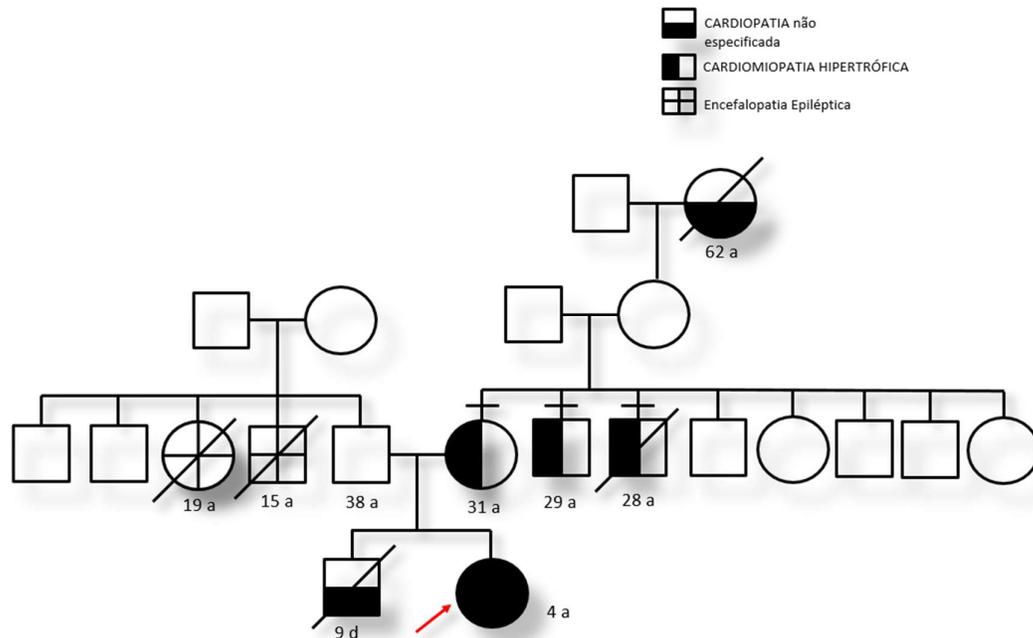
- **Perinatal:** Nasceu de parto cesáreo com 39 semanas, APGAR 8/9, PN 2.565g, PC 31,5 cm. Apresentou desconforto respiratório ao nascer e dificuldade para mamar sendo realizada IOT e investigação, com diagnóstico de cardiomiopatia hipertrófica, com disfunção biventricular e hipertensão pulmonar (HP). Recebeu alta com 35 dias de vida.

- **Pessoais:** Paciente com cardiomiopatia hipertrófica assimétrica não obstrutiva, CIV 2mm, Forame Oval Patente, Valva Aórtica Bivalvar diagnosticada ao nascimento. Fez uso de propranolol e furosemida. Em uso de espironolactona e atenolol. Vacinação atualizada.

- **DNPM:** sorriso social – 4 meses, sustento cefálico após 1 ano, sentou sem apoio – 2 anos, em pé com apoio – 2 anos e 6 meses. Nunca andou sem apoio. Atualmente tem sustento cefálico, mas não senta sem apoio. Sorri, não se comunica verbalmente, se interessa por objetos.

Alimentação: Alimentação oral, pastosa, sem engasgos. Às vezes engasga com água. Em seguimento com fonoaudiologia.

Antecedentes familiares: Pais não consanguíneos. Mãe, 31 anos, natural de Diamantina – MG, portadora de cardiomiopatia hipertrófica. Pai, 38 anos, natural de São Paulo - SP, hígido.



Exame físico geral:

Peso: 10,3 kg (Z – 4.7)

Estatura: 92cm (Z – 3.3)

PC: 54cm (Z + 2.1)

IMC: 12,2 Kg/m² (Z - 3,1)

Bom estado geral, corada, hidratada, afebril, acianótica, anictérica

ACV: Bulhas rítmicas normofonéticas em 2 tempos com sopro sistólico (3+/6+) em BEEM-A.

AR: Murmúrio vesicular bem distribuído, sem ruídos adventícios, sem desconforto respiratório

Abd: flácido, RHA +, indolor, sem massas palpáveis.

AGU: genitália típica feminina.

Ext: pulsos amplos e simétricos, TEC 2 seg.

Exame neurológico:

Fácies: fronte ampla com alta implantação de cabelos anteriormente. Fendas palpebrais inclinadas para baixo. Aparente hipertelorismo. Sobrancelhas esparsas. Ponte nasal deprimida. Filtro nasal curto. Comissuras labiais voltadas para baixo. Orelhas com simplificação de anti-hélices e pouco antevertidas (Foto).

Atitude: vigil, atenta, reage aos estímulos e interage com o examinador; pega objetos com as duas mãos, preferencialmente com a esquerda, com bastante dificuldade. Sorri e manda beijo. Não fala, emite sons incompreensíveis.

Equilíbrio/Marcha: instabilidade de tronco quando colocada sentada. Fica em pé com apoio quando alçada pelo tronco com base alargada.

Motricidade: Vence pouco a resistência de forma simétrica (força motora pelo menos grau IV global). Velocidade de movimentos reduzida. Hipotonia e hipotrofia global. Reflexos osteotendíneos normoativos. Cutâneo-Plantar em flexão bilateral. Movimentos involuntários de supercílios mais acentuados quando a paciente tenta olhar para cima de característica arritmica (vídeo), mioclonias em tronco e MMSS.

Coordenação: dismetria bilateral e decomposição do movimento. Titubeação cefálica.

Sensibilidade: retirada simétrica ao estímulo doloroso.

Nervos cranianos: Exotropia bilateral discreta (estrabismo divergente). Limitação do olhar conjugado para todas as direções, pior no olhar vertical para cima. Sem nistagmos. Mímica facial simétrica (hipomímia discreta). Demais nervos cranianos sem alterações.

Exames complementares:

- **LCR (março/2016):** 1 leucócito / 560 hemácias / proteína 17 / glicose 57 / lactato 24,6 mg/dl (VR: 10-22 mg/dl)/ bacterioscópico e culturas negativas.

- **Laboratório:**

Data	18/05/2016	20/05/2016	23/05/2016	12/03/2018
Lactato (VR: 4,5 – 19,8 mg/dl)	13	17	32	37

(26/04/16): CPK 164 U/L (VR: 26 a 192 U/L)

- **Dosagem de ácidos orgânicos na urina (via Rede EIM HCPA) – ausentes.**
- **BERA (10/08/2017):** Limiar eletrofisiológico para cliques dentro dos padrões de normalidade para a faixa etária em orelha direita e indicando perda auditiva do tipo condutiva de grau leve em orelha esquerda.
- **Fundo de olho (12/03/18):** sem alterações.
- **EEG (13/03/18):**
 1. Desorganização difusa da atividade elétrica cerebral, caracterizada por maior teor de ondas lentas irregulares nas faixas teta e delta, carência de diferenciação anteroposterior e de elementos do sono.
 2. Paroxismos frequentes de espículas, ondas agudas e de ritmo rápido de projeção multifocal, com predomínio nas regiões anteriores à direita.

Obs: A fotostimulação intermitente (inclusive em baixas frequências) não acrescentou novos dados. Foram observadas mioclonias da cabeça e membros superiores durante o sono, sem correlato eletrográfico evidente.
- **RM de encéfalo (2016):** sem alterações.
- **RM encéfalo (16/03/18):** imagem em anexo.
- **RM cardíaca (09/06/16):** Hipertrofia de VE com predomínio septal, com espessura máxima de 11 mm em septo anterior médio. Parede 24 mm. Moderada obstrução da via de saída do ventrículo esquerdo em repouso, porém, sem sinais de SAM. Função biventricular preservada. Não há realce tardio do miocárdio pós-contraste.
- **ECG (05/2017):** FC 100 bpm; ritmo sinusal, sobrecarga de AD e VD.
- **ECO transtorácico (11/10/18):** Hipertrofia miocárdica assimétrica com predomínio septal em VE e Hipertrofia importante de VD com disfunção diastólica tipo função de relaxamento, sem gradiente VSVE, sem SAM. Função biventricular preservada. Derrame pericárdico laminar.

- **USG abdome total (15/03/18):** sem alterações.

- **ENMG (08/04/19):** sem alterações.

Perguntas:

- 1. Qual(is) sua(s) hipótese(s) diagnóstica(s)?**
- 2. Quais exames você solicitaria para melhor elucidação do caso?**

Anexo I

3 anos e 4 meses de idade



4 anos e 6 meses de idade

