Caso 4

Identificação: sexo feminino, 17 anos (DN 09/01/2001), natural e procedente São Paulo – SP, 3º ano, dominância manual direita. Mora com pai e irmãos.

HMA:

Paciente refere que aos 5 anos apresentou dificuldade progressiva para abrir as mãos que se mantem desde então estável. Refere períodos de melhora parcial e períodos em que piora, principalmente com o calor e com exercícios repetitivos.

Associado a este quadro, ocasionalmente, cerca de 1 vez por semana, apresenta dor na região dos punhos e "rigidez" local, com duração de alguns minutos. Possui também quadro similar em membros inferiores, com duração de 3 dias, impossibilitando-a de sair da cama, ocorrendo cerca de 1 vez ao ano, sem relação com alimentação, esforço repetitivo ou com atividade física. Nega alterações de fala ou incoordenação motora durante os ataques.

Aos 9 anos, iniciou quadro de contrações involuntárias, contínuas e rápidas em pálpebras bilateralmente e em região perioral, que pioram com estresse e ansiedade. Durante esse período, realizou diversas investigações com a neuropediatra que a seguia na época, sem chegar a uma conclusão diagnóstica. Dessa forma, foi encaminhada ao nosso serviço. Não sabe precisar desde quando, mas o quadro se encontra estável.

Durante seguimento e investigação do caso iniciado tratamento com carbamazepina em julho/19 sem melhora, em setembro/19 substituído carbamazepina por diazepam, sem melhora e em outubro/19 fez uso de acetazolamida por 1 mês sem resposta.

Investigação sobre diversos órgãos e aparelhos: nega palpitações ou outros sintomas.

Ant. Gestacionais: G4P4A0, pré-natal sem intercorrências, não apresentou infecções ou sangramentos, nega uso de medicamentos, nega etilismo ou uso de drogas ilícitas, relata tabagismo de 3 cigarros/dia.

Perinatal: Nascida de 39 semanas, de parto vaginal, sem intercorrências na gestação ou após o nascimento. Recebeu alta com 2 dias de vida.

DNPM: sustento cefálico 3 meses, sentou com apoio 6 meses, andou 1 ano, falou as primeiras palavras 10 meses. Bom rendimento escolar.

Ant. Pessoais:

- 1ª crise convulsiva em vigência de febre com 5 meses, apresentando outros 3 episódios, fez uso de fenobarbital por alguns anos (pelo menos até os 3 anos). Não sabe descrever a semiologia das crises.

- Uso de bota ortopédica até os 6 anos, pois quando começou a andar só andava nas pontas dos pés

- Infecções do trato urinário de repetição dos 10 aos 12 anos

- Transtorno de ansiedade generalizada, em uso de fluoxetina

Vacinação: Atualizada.

Ant. Familiares: Nega consangüinidade

Mãe relata sintomas de contrações involuntárias das pálpebras (mais brandas que a da filha) e episódios de “rigidez” em mãos que iniciaram por volta dos 12 anos, porém menos evidentes, que também pioram com calor e com ansiedade.

Tia materna com sintomas semelhantes, também mais leves, principalmente quando ingere bebidas alcoólicas e outra tia com sintomas em membros superiores ("trava as mãos").

Exame físico: PC 56,5 cm (p50) E: 1,58 P: 47 kgs

BEG, corada, hidratada, afebril, acianótica, anictérica

AP: MVF sem RA, sem desconforto respiratório

ACV: BRNF em 2T, sem sopros

ABD: plano, flácido, indolor à palpação, RHA+, sem visceromegalias

Exame Neurológico

Cognitivo: Vigil, atenção básica e sustentada preservadas, linguagem sem alterações, conta própria história.

Fácies/Atitude: fácies atípica, porém com pálpebras cerradas e face de aspecto contraído. Presença de mioquimias periorais e palpebrais contínuas.

Motricidade: presença de mão com aspecto em garra bilateralmente. Velocidade de movimento reduzida bilateralmente.

Força muscular em membros superiores preservada exceto por: grau II/III para extensão do punho, grau IV para flexão de punho, grau II para extensão de metacarpofalangeanas, grau III para flexão de interfalangeanas proximais e distais, grau II para adução e abdução dos dedos e polegar.

Força muscular em membros inferiores preservada.

Sensibilidade: Superficial e profunda preservadas

Coordenação: Sem dismetria, decomposição do movimento ou tremores. Eudiadococinesia.

Equilíbrio: Assume ortostase e deambula sem dificuldades. Não cai ao fechar os olhos.

Nervos cranianos: sem alterações exceto pelo achado registrado em vídeo anexo

Exames Complementares

Eletroencefalogramas (2001, 2002 e 2005): sem alterações

RNM de coluna cervical e torácica 2005: sem alterações

Eletrocardiograma 12 derivações: sem alterações

Holter 28/02/2019: Raras atividades ectópicas ventriculares, esporádica atividade ectópica supraventricular

Ecocardiograma 07/03/2019: normal

Labs gerais: normais

ENM Julho/18: Eletroneuromiografia: Exame eletroneuromiográfico demonstra a presença de descargas mioquímicas com distribuição difusa (predomínio em em face e musculatura distal dos membros superiores). Não há evidências de miotonia no exame atual.

Perguntas:

1. Qual(is) sua(s) hipótese(s) diagnóstica(s)?

2. Quais exames você solicitaria para melhor elucidação do caso?