

## CASO 5

Data de Nascimento: 03/12/2012

### 1. Identificação

PFO, sexo feminino, 6 anos e 5 meses, natural e procedente de São Bernardo, SP.

### 2. Queixa e duração

Microcefalia e atraso do DNPM desde o nascimento e crise convulsiva desde 1 ano e 3 meses

### 3. História da doença atual

Apresentou gestação sem intercorrências, mãe primigesta, nega uso de drogas, álcool e tabagismo, nasceu de parto normal, apgar 8/9, idade gestacional de 38 semanas e 6 dias, após o parto, ficou com a mãe em alojamento. No terceiro dia de vida foi avaliada pela pediatra que evidenciou fontanela puntiforme e microcefalia, realizado exames de USTF com laudo normal e colhido cariótipo (resultado em anexo), recebeu alta hospitalar com cinco dias de vida. Nos primeiros meses apresentava boa sucção, mas com pouco contato visual, hipoativa e hipotônica. Devido ao atraso do desenvolvimento, aos sete meses foi avaliada pela neuropediatra, realizado exames para investigação diagnóstica (em anexo). A partir dos nove meses iniciou fisioterapia motora, com pouca melhora clínica. Nega intercorrências até este momento.

Com um ano e três meses apresentou crise convulsiva após vacinação, caracterizada como espasmos em membro superior esquerdo com evolução para todos os membros. Sendo diagnosticada com epilepsia e iniciado carbamazepina, a qual fez uso por um ano aproximadamente.

Após este período, apresentou piora dos espasmos sendo substituído carbamazepina por vigabatrina, evoluindo com melhora das crises. Aos dois anos devido a piora dos espasmos e apresentar EEG com hipsiarritmia, foi internada durante um mês e realizado pulsoterapia com corticóide, apresentando melhora importante dos espasmos.

Atualmente em uso de levetiracetam, mantém crise controlada, apresentando escapes apenas com febre e constipação. Evolução do desenvolvimento motor e cognitivo lento e gradual.

### 4. Antecedentes Gestacionais e Neonatais

PN 3400g C 45cm PC 31cm

Apresentou fratura de clavícula direita.

### 5. Antecedentes Patológicos

RGE

Laringomalácia

### 6. Antecedentes familiares

Pai 27 anos hígido;  
Mãe 29 anos hígida;  
Pais primos de primeiro grau (mães dos pais são irmãs);  
Família procedente do nordeste;  
Tia paterna 10 anos com diagnóstico de paralisia cerebral;  
Tio materno 26 anos com alteração visual congênita A/E;  
Prima materna de 2 grau, 30 anos com diagnóstico de microcefalia e deficiência auditiva A/E;  
Há outro casamento consanguíneo na família, cuja união produziu 4 filhos, todos hígidos até o momento.

#### **7. Exame físico geral**

Comprimento: 104 cm  
Peso: 14,3kg  
BEG, hidratada, corada, eupnéica, acianótica  
SCV: RCR, 2T, BNF, sem sopros.  
SR: Expansibilidade pulmonar simétrica, MVUA, sem RA.  
Abdome flácido, indolor, RHA presente, sem VCM.  
Pele sem alterações, sem manchas.

#### **8. Exame neurológico atual**

PC 43,5cm  
Criança ativa e reativa, consciente, no leito, decúbito dorsal obrigatório, abertura ocular espontânea, olha, fixa o olhar e segue examinador. Praticamente não entende comando verbal simples.  
Apresenta estereotípias manuais, leva objetos a boca, chora e resmunga durante o exame.  
Sustento cefálico ausente, em posição sentada tende a cabeça a frente.  
Hipotrofia muscular generalizada, com discreta hipertonia e espasticidade nos quatro membros. Tetraparesia espástica com movimentos coreoatetósicos de membros superiores.  
ROTS exaltados com difusão de reflexos, clônus inesgotável, rossolino e babinski presente bilateral.  
MOE / MOI preservados, nervos cranianos aparentemente normais.

#### **9. Exames Complementares**

Nasofibrolaringoscopia: laringomalácia

US de abdome total: normal

Teste do pezinho: normal

Ecocardiograma: normal

RNM de Crânio: laudo com sinais de disgenesia parcial do corpo caloso, não se observando a parte posterior do tronco e o esplênio. Ventrículos laterais discretamente ectasiados, sem

sinais hipertensivos. III ventrículo discretamente ectasiado e elevado. IV ventrículo preservado. Sulcos encefálicos, cisternas e fissuras intracranianas sem alterações. Sem realce anômalo após injeção endovenosa do agente paramagnético.

Videodeglutograma: normal

Cariótipo 46,XX

teste de Microarray genômico: não revelou alterações em número de cópias de segmentos genômicos.

Potencial evocado visual flash: normal

Hb 12,7 Ht 38 Leuc 4900 (B1/N24/E1/L67/M5) plaq 234000 Ferritina 32,6

RX digital do esôfago, estômago e duodeno: RGE

7-Dehidrocolesterol 0,09mcg/ml (VR 0,04 a 0,36 mcg/ml)

Pesquisa de aminoácidos e dos distúrbios do ciclo da uréia: normal

Eletoencefalograma: Acentuada desorganização difusa da atividade de base. Não foram observados ritmos fisiológicos. A atividade elétrica cerebral foi constituída por ondas lentas teta e delta, de elevada amplitude, sem relação de fase, entremeadas a grande quantidade de paroxismos epileptiformes de espículas, de ondas agudas e de ritmo rápido, de projeção multifocal, caracterizando padrão de hipsarritmia. Houve melhora desse padrão após o despertar. A fotoestimulação intermitente não acrescentou novos dados.

US de rins e vias urinárias: normal

TC de abdome e pelve: normal

TC de Crânio: laudo normal

Hb 12,4 Ht 38 Leuc 9600 (B0/N50/E1/L48/M1) PlaQ 235000

EEG: realizado em vigília, sonolência e sono induzido por hidroxizine, evidenciado: atividade de base difusa e discretamente desorganizada para a idade, predominando nas regiões frontocentrais bilaterais. Atividade epileptiforme generalizada muito freqüente.

#### **10. Perguntas:**

1. Qual (is) sua (s) hipótese (s) diagnóstica (s)?
2. Como conduziria o caso?

