

Paciente masculino, natural de Santo André-SP. DN: 05/11/2019

QPD: Crises convulsivas iniciadas no primeiro dia de vida.

HPMA: Paciente nascido de parto cesáreo, com 35 semanas e 6 dias, Apgar 6/7, hipotônico, bradicárdico e cianótico com boa resposta a manobras de reanimação. Evoluiu com desconforto respiratório precoce. Levado à UTI neonatal onde permaneceu em uso de ventilação com pressão positiva (CPAP) nasal. Ao exame foram notados alguns dismorfismos (descritos no exame neurológico).

Iniciou, com 1 dia de vida, episódios de apneia seguida de espasmos musculares e tremores, interpretados como convulsões. Feito ataque de fenobarbital e iniciada manutenção.

Paciente ainda manteve clonias em membros e automatismos oro-buco-linguais eventuais.

Com 2 dias de vida, iniciada fototerapia que foi mantida por 5 dias.

Aos 7 dias de vida apresentou desconforto respiratório, sendo necessária ventilação não invasiva. Retornou ao CPAP com 9 dias de vida.

Mantinha escapes convulsivos frequentes extremamente sutis e de curta duração. Apresentava hipotonia grave e pouca resposta a estímulos.

Com 10 dias de vida, diagnosticada sepse, sendo necessária a introdução de antibioticoterapia. Coletado LCR, considerado normal para faixa etária (descrito abaixo).

Com 18 dias de vida, o paciente apresentou piora importante do padrão respiratório, sendo então iniciada ventilação mecânica invasiva. Extubado em 15 dias e retornou ao CPAP.

Aos 28 dias de vida, mantinha uma média de 4 a 5 episódios por semana de crises convulsivas do tipo automatismos oro-buco-linguais, mioclonias e crises tônicas focais. Foi associado levetiracetam.

Com 2 meses apresentou sepse secundária a infecção urinária.

Após 20 dias apresentou desconforto respiratório importante, necessitando de nova intubação e evoluindo para parada cardiorrespiratória (PCR) revertida em 3 minutos.

Com 4 meses de vida, apresentou piora das crises convulsivas. Ajustada dose do fenobarbital e levetiracetam. Nessa ocasião ainda não apresentava sustento cefálico, não tinha sorriso social, não acompanhava o examinador com os olhos.

Apresentava desconforto respiratório persistente e microaspirações, realizada cirurgia para colocação de traqueostomia e gastrostomia com 5 meses de vida.

Mantinha escapes constantes, optado pela associação de clonazepam com 6 meses.

Manteve o esquema de anticonvulsivantes (fenobarbital, levetiracetam e clonazepam) com pouca resposta terapêutica.

Com 9 meses foi notada espasticidade progressiva e foi optado por introduzir baclofeno. Nessa idade, ainda mantém atraso importante do desenvolvimento neuropsicomotor e praticamente não obteve nenhuma aquisição.

Paciente segue apresentando escapes convulsivos mesmo com uso em doses adequadas de 3 fármacos antiepilépticos.

História gestacional/neonatal:

Mãe previamente hígida, G1P1A0, 35 anos, nega tabagismo, etilismo ou uso de drogas ilícitas. No primeiro ultrassom morfológico, com 22 semanas, identificado pé torto.

Repetido ultrassom com 26 semanas que evidenciou assimetria de ventrículos laterais. Foi sugerido realizar ressonância magnética fetal (descrita abaixo).

Mãe relata movimentação fetal normal.

Sorologias maternas: Rubéola e CMV ignorados, Toxoplasmose susceptível, Hepatite B não reagente, Hepatite C não reagente, HIV não reagente, VDRL não reagente.

Nascido de parto cesáreo, com 35 semanas e 6 dias, Peso: 2570g.

Apgar: 6/7 E: 43 cm

ISDA/Antecedentes Pessoais:

- Aparelho Genitourinário: 2 ITUs, criptorquidia.
- Aparelho Respiratório: Instabilidade respiratória, precisando de diversas intubações. Atualmente traqueostomizado.
- Aparelho Cardiovascular: CIA (3,6mm) e PCA ao nascimento. FOP atual.
- Aparelho Gastrointestinal: grave alteração na sucção, mastigação e deglutição evoluiu com necessidade de gastrostomia.
- Aparelho Osteomuscular: cirurgia de liberação de tendão de Aquiles e gesso inguinopodálico para pé torto aos 6 meses.

DNPM: não apresentou aquisições motoras conforme (descrito na HPMA). Não adquiriu sustento cefálico, não segue o examinador com os olhos, não contactua, não sorri.

Antecedentes familiares:

Pais hígidos, não consanguíneos. Não apresenta casos semelhantes na família.

EXAME FÍSICO (com 1 mês de vida):

P: 2730g E: 45 cm

Paciente em berço aquecido, em uti neonatal, em CPAP.

Acianótico, corado, hidratado, eupneico, anictérico, afebril.

Aparelho Cardiovascular: RCR a 2T, BNF sopro sistólico discreto.

Aparelho Respiratório: MV+ bilat, sem RA, confortável em CPAP.

Abdome: globoso, RHA+, flácido, indolor à palpação, sem visceromegalias, sem massas palpáveis.

Membros: pé torto bilateral. Extremidades bem perfundidas, pulsos cheios e simétricos.

Genital: criptorquidia bilateral.

Pele e anexos: NDN.

Neurológico:

Hipoativo, hiporreativo, hipotônico. Movimentação espontânea pobre. Abertura ocular espontânea. Não fixa o olhar, não segue o examinador.

Em posição de semi-flexão dos 4 membros.

Alçado pelos braços apresenta sustento cefálico nulo.

Fascies sindindrômica (aparente hipertelorismo ocular, ponte nasal plana, retrognatia), palato em ogiva, giba dorsal.

Reflexos arcaicos débeis (preensão palmar e plantar, sucção). Ausência de reflexos de Moro e Magnus-Kleijn.

Força muscular de difícil avaliação, hipotonia global, trofismo preservado.

ROTS presentes e hipoativos nos 4 membros.

Reflexo cutâneo-plantar em extensão bilateral. Rossolimo presente bilateralmente em membros inferiores. Presença de clônus rapidamente esgotável.

Pupilas fotorreagentes, isocóricas. Motricidade ocular intrínseca e extrínseca preservada.

Fontanela anterior normotensa e ampla.

PC= 34 cm

EXAME FÍSICO ATUAL (10 meses):

P: 9420g E=78 cm

Paciente em berço comum, em uti pediátrica, com traqueostomia e gastrostomia.

Corado, hidratado, acianótico, anictérico, afebril, edemaciado (1+/4+).

Aparelho Cardiovascular: RCR a 2 T, BNF, sem sopros.

Aparelho Respiratório: MV+ bilat, sem RA, eupneico em CPAP.

Abdome: globoso, RHA+, flácido, fígado a 3 cm do RCD, GTM em bom aspecto.

Membros: edema bilateral (1+/4+) de membros inferiores, pé torto corrigido, uso de órteses.

Genital: pênis sem alterações, ausência de testículos.

Pele e anexos: NDN.

Neurológico:

Decúbito dorsal obrigatório, movimentação espontânea extremamente pobre. Posição de batráquio. Mãos predominantemente cerradas. Abertura ocular espontânea esporádica. Não fixa o olhar, não segue o examinador.

Fácies síndrômica: aparente hipertelorismo ocular, ponte nasal plana, filtro longo, lábio superior fino, fronte ampla, orelhas de baixa implantação, retrognatia. Pálato ogival.

Reage minimamente aos estímulos dolorosos, fazendo retirada dos membros.

Não apresenta sustento cefálico.

Hipotonia global importante, trofismo preservado. Força muscular de difícil avaliação.

ROTs presentes nos 4 membros.

Clônus inesgotável em membros inferiores. Rossolimo presente. Babinski bilateral.

MOE/MOI preservada. Restante dos pares cranianos de difícil avaliação.

Fontanela anterior normotensa. PC: 46,5 cm. Braquicefalia.

Exames complementares:

Fundo de Olho (18/11/2019): Sem alterações.

Fundo de Olho (28/08/2020): Retinite pigmentar bilateral.

RM fetal (27/09/2019): assimetria dos ventrículos laterais com dilatação do ventrículo direito mais evidente em seu átrio e corno occipital. Demais vias de circulação liquórica com aspecto habitual. Parênquima encefálico apresenta morfologia e sinais normais. Corpo caloso é caracterizado. Não se observam alterações de aspecto disruptivo. Calota craniana íntegra. Transição crânio-vertebral sem anormalidades. Não se observam sinais de disrafismos. Feto único em situação longitudinal, apresentação cefálica com dorso à esquerda. Placenta de inserção corporal posterior, com espessura de 3,0 cm. Líquido amniótico em quantidade normal. Cordão umbilical sem anormalidades.

RM Crânio (25/11/2019):

Imagens em anexo.

RM crânio (14/03/2020):

Imagens em anexo

USG transfontanelar (06/11/2019) 1 dia de vida:

Parênquima encefálico de morfologia e ecotextura preservadas. Foco hiperecogênico no sulco caudotalâmico à esquerda com leve abaulamento. Sistema ventricular sem dilatação. IV

ventrículo com dimensões normais. Espaço subaracnóideo sem alargamento. CONCLUSÃO: hemorragia intracraniana grau I à esquerda.

USG abdome (06/11/2019): Sem alterações significativas.

USG abdome (30/07/2020): Fígado com dimensões e ecogenicidade aumentadas, forma e contornos normais, textura homogênea, sem imagens sólidas ou císticas. Veias hepáticas com calibres preservados. Vesícula biliar com boa distensão luminal, de paredes finas e lisas, conteúdo líquido anecóico, sem sinais de litíase. Vias biliares intra e extra hepáticas sem sinais de ectasias. Pâncreas com limites definidos, dimensões normais e ecogenicidade preservada. Baço com forma habitual, dimensões normais, textura homogênea e ecogenicidade habitual. Grandes vasos do abdome superior dentro da normalidade.

USG regiões inguinais (06/11/2019): Testículos não caracterizados no canal inguinal. Persistência do conduto peritoniovaginal com pequena quantidade de líquido livre no canal inguinal.

USG rins e vias urinárias (22/06/2020): rim direito típico, de dimensões habituais e contornos regulares. Ecotextura cortical conservada, com manutenção da relação corticomedular. Complexo ecogênico central preservado. Ausência de cálculos ou hidronefrose. Rim esquerdo típico, de dimensões habituais e contornos regulares. Ecotextura cortical conservada, com manutenção da relação corticomedular. Complexo ecogênico central preservado. Ausência de cálculos ou hidronefrose. Cistos renais bilaterais de aspecto simples medindo até 1,5 cm. Bexiga tem boa repleção, com paredes finas e regulares, conteúdo vesical é anecóico e homogêneo.

Ecocardiograma (06/11/2019): CIA 3,6 mm, PCA, sinais indiretos de hipertensão pulmonar.
Ecocardiograma (18/05/2020): FOP

EEGs:

07/11/2019:

EEG prolongado realizado com paciente em estado de sonolência e sono leve mostrou padrão maturacional com alentecimento difuso sem descargas eletroencefalográficas.

17/12/2020:

Atividade de base moderadamente desorganizada; presença de paroxismos epileptiformes frequentes de projeção multifocal.

07/03/2020:

Atividade de base desorganizada; alentecimento difuso bilateral além de frequentes descargas epileptiformes por surtos de ondas agudas de projeção focal parieto occipital bilateral.

12/05/2020:

Desorganização da atividade de base, alentecimento difuso e bilateral com predomínio no hemisfério cerebral à esquerda além de descargas epileptiformes de projeção focal parieto occipital bilateral, mais predominante à esquerda.

17/07/2020:

Desorganização moderada da atividade de base, às custas de carência de ritmos fisiológicos e grafoelementos do sono, além de assimetria da atividade de base. Apresenta paroxismos epileptiformes de projeção ora parieto occipital ora temporal.

05/08/2020:

Atividade de base moderadamente desorganizada; presença de paroxismos epileptiformes do tipo onda aguda de padrão multifocal.

Exames laboratoriais:

13/11/2019:

Bilirrubina total: 4,39 mg/dL (direta: 0,58 mg/dL, indireta: 3,81 mg/dL)
Creatinina: 0,46 mg/dL. Ureia: 11 CPK: 55 U/L DHL: 425 U/L
FA: 325 U/L GGT: 11 U/L TGO: 26 U/L TGP: 21 U/L
Gasometria arterial: pH: 7,32; pO₂: 64 mmHg; pCO₂: 67 mmHg; HCO₃: 34 mmol/L; BE: 6,0; SO₂: 94%
Hb: 12,4; Ht: 35,5; Leuco 5570; plaquetas: 617.000
Na: 142 mEq/L
Amônia, plasma: 53 micromol/L

15/11/2019:

Liquor: límpido, incolor, células: 2, hemácias: 0, proteínas: 50, glicose: 44, cloreto: 113, lactato: 10, bacterioscópico: negativo.

13/03/2020:

Alfa-1 anti-tripsina: 118 mg/dL
TTPA: 32,2 segundos; r=1,12
TP: 14,4 segundos; INR=1,3
Hb: 12,0 Ht: 35,6 Leuco: 15.020 (2% bastonetes, 57,4% segmentados, 7,9% eosinófilos, 0,3% basófilos, 27,7% linfócitos, 4,7% monócitos)
Gasometria arterial: pH: 7,45; pO₂: 57 mmHg; pCO₂: 41 mmHg; HCO₃: 28 mmol/L'; BE: 3,9; SO₂: 92%
Na: 132 mEq/L K: 4,0 mEq/L Ca i: 1,24 mmol/L Cl: 105 mEq/L Mg: 2,2 mg/dL
P inorgânico: 6,1 mg/dL
Ácido láctico: 21 mg/dL
TGO: 38 U/L TGP: 42 U/L FA: 269 U/L GGT: 66 U/L
G6PD: 17,8 U/g

Cariótipo (06/11/2020): 46, XY

Rx de mmii pós-correção:



PERGUNTAS:

- 1- Qual a principal hipótese diagnóstica?
- 2- Quais exames estão indicados?