

1. Identificação

IRLS, 6 anos, sexo feminino, branca, natural e procedente de São Paulo.

Data primeira consulta: 22/01/2009

Data primeira internação: Junho/2009

Data Nascimento: 24/09/2006

2. Queixa e duração

Crises epiléticas iniciadas aos 2 anos e 3 meses de idade

3. História da Doença Atual

Paciente filha de casal não consanguíneo, sem antecedentes pré, peri ou pós natais relevantes, com desenvolvimento neuropsicomotor inicialmente adequado. Aos 2 anos e 3 meses de vida, iniciou episódios de crises epiléticas, caracterizadas como crises atônicas, diárias, cerca de 3 a 4 vezes ao dia.

Deu entrada inicialmente em serviço externo, 6 dias após início do quadro, onde realizou TC de crânio, coleta de LCR e EEG (listados abaixo em exames complementares).

Paciente foi encaminhada para Santa Casa e passou em primeira consulta dia 22/01/2009, com 2 anos e 4 meses, sem alterações no exame neurológico da admissão e já estava em uso de Valproato (VPA) 10mg/kg/dia, sendo este aumentado para 20mg/kg/dia. Manteve retorno mensal, evoluiu com controle das crises epiléticas, porém sendo observado discreto aumento das transaminases em todos os exames coletados mensalmente. No retorno ambulatorial, em Abril de 2009, com 2 anos e 7 meses, apesar de controle da crises epiléticas e nível sérico do VPA de 68 (VR: 50-100), dentro da normalidade, apresentou importante aumento de transaminases (TGO:506 /TGP:670), sendo então reduzida dose do VPA.

No retorno ambulatorial em maio de 2009, com 2 anos e 9 meses, foi observada uma redução das enzimas hepáticas após diminuição da dose do VPA e iniciada suspensão gradual do fármaco.

Em junho de 2009, com 2 anos e 9 meses, foi internada na Santa Casa devido quadro de irritabilidade, agitação psicomotora e sonolência, feito hipótese de encefalopatia hepática pelo uso do VPA. Durante a internação, o VPA foi substituído pelo Clobazam. A paciente evoluiu com melhora clínica, porém manteve discreta elevação das enzimas hepáticas. Recebeu alta em uso do Clobazam.

Após alta hospitalar, manteve uso de Clobazam, porém esse foi substituído pela Oxcarbazepina em Outubro de 2009, devido a quadro de agitação. Após um mês de uso, foi substituída pela Vigabatrina devido à persistência das alterações das transaminases.

Aos 3 anos e 3 meses, em janeiro de 2010, iniciou acompanhamento com gastropediatria e hepatologia pediátrica, pois mantinha alteração de transaminases, mesmo após suspensão do VPA.

Aos 3 anos e 5 meses, evoluiu com alteração no comportamento, com hiperatividade e déficit de atenção. Nessa ocasião, foi solicitada RM de crânio (Laudo listado abaixo em exames complementares).

Aos 3 anos e 10 meses, em agosto de 2010, mantinha transaminases elevadas (TGO:1094/ TGP:5480), além de discreta alteração de coagulograma e hepatomegalia, por isso realizou biópsia hepática (normal).

Aos 4 anos, passou a apresentar queixas de dificuldade no aprendizado. Nessa mesma idade, mantinha escapes epilépticos, foi introduzida Lamotrigina e mantida Vigabatrina.

Aos 5 anos, foi notada alteração na marcha com sinais de liberação piramidal com hiperreflexia em MMII, Babinski e Rossolimo bilaterais, que se tornou nitidamente paraparetospástica aos 6 anos de idade. Diante dessa evolução, foram realizados exames complementares para definição diagnóstica.

4. Antecedentes Gestacionais e Neonatais

Mãe aos 35 anos G2P2A0. Pré-natal sem intercorrências. Nasceu com 37 semanas, parto cesárea, com Apgar 9/10, sem intercorrências. PN: 2960 g, C: 47 cm, PC: 34 cm.

5. DNPM

Sustento cefálico: 3 meses; Sentou sem apoio: 7 meses; Andou sem apoio: 1 ano 2 meses. Dissílabos: 10 meses.

6. Antecedentes Patológicos

Nada digno de nota.

7. Antecedentes familiares

Mãe 41 anos, Pai 34 anos, hígidos, não consanguíneos.

Irmã, 22 anos, hígida. Sem outros casos relevantes na família.

8. Exame Físico Geral aos 6 anos de idade:

Peso: 18kg (P15-P50) Estatura: 115cm (P50) Sem anormalidades

9. Exame Neurológico aos 6 anos de idade:

PC:49,5cm (P2-P50)

Paciente vigil, colaborativa, bom contato, interage com o examinador pela visão, audição e fala. Cognitivo inadequado para idade (não foi avaliado do ponto de vista neuropsicológico, mas há dificuldades escolares). Marcha independente paraparetospástica. Força muscular grau IV em MMII, grau V em MMSS. ROTS exaltados em MMII, com sinais de liberação piramidal com Babinski e Rossolimo bilaterais. Movimentos involuntários ausentes. Coordenação e equilíbrios são adequados. MOE e MOI presentes, pares cranianos sem alteração.

10. Exames Complementares realizados até os 6 anos de idade:

- TC de Crânio - Janeiro/2009 em serviço externo (2 anos 3 meses): Normal
- LCR - Janeiro/2009 em serviço externo (2 anos 3 meses): Normal
- EEG - Janeiro/2009 em serviço externo (2 anos 3 meses): Revelou sinais de atividade irritativa em regiões centrais, parietais e temporais de ambos os hemisférios.
- Exames laboratoriais de rotina - 2009 (Gasometria, eletrólitos, glicemia, função renal): Normais
- Enzimas hepáticas:
 - Janeiro/09: TGO:53 /TGP:107/ GGT:8/ FA: 754
 - Fevereiro/09: TGO:109 /TGP:63
 - Março/09: TGO:506 /TGP:670/ GGT:23/ FA: 874/ TAP e TTPA: Normal
 - Julho/10: TGO:153/ TGP:123/ GGT:19/ FA: 1252/ TAP:34.3/TP:15,6/ INR:1,26.
- Biópsia Hepática – Agosto/2010 (3 anos e 10 meses): Normal

- RM Crânio - 2010 (3 anos e 5 meses): As imagens em FLAIR/T2 demonstram hipersinal acometendo o córtex e a transição cortico-subcortical, notadamente nos lobos frontais e ínsula, bem como na substância periventricular adjacente ao corno anterior dos ventrículos laterais. Restante do parênquima encefálico de morfologia e sinais normais. Sistema ventricular de forma e dimensões dentro da normalidade. Sulcos e fissuras encefálicas sem alterações. Hipocampo e demais estruturas mesiais temporais de aspecto preservado. A análise por espectroscopia não evidenciou alterações significativas. Não há elevação significativa dos picos relativos a Glx (Glutamina/Glutamato). A administração do agente paramagnético não evidencia focos de impregnação anômala.
- Fundoscopia - 2012 (6 anos): Normal
- RM Crânio - 2012 (6 anos e 1 mês): Sem alterações em comparação ao exame prévio realizado em 2010.

Perguntas:

- 1. Qual(is) sua(s) hipótese(s) diagnóstica(s)?**
- 2. Quais são os exames a serem solicitados?**