

(Reunião Interserviços – 19/10/2020)

1. Identificação: GSC, sexo masculino, 8 anos, natural e procedente de Junqueirópolis – SP

Primeira consulta (2018)

2. Queixa principal e duração: movimentos “diferentes” desde os 5 meses de vida

3. História da doença atual: Mãe relata que percebeu movimentos anormais desde os 5 meses de vida, com piora progressiva ao longo dos anos. Atualmente os movimentos são praticamente constantes durante o dia, também ocorrendo durante o sono. Relata que percebe piora pela manhã, com dificuldade importante para segurar objetos, além de dificuldade para se alimentar e manter-se em pé, com quedas frequentes. Também nota piora dos movimentos em momentos de estresse emocional.

Em uso de:

Levotiroxina 25mcg/dia

4. Interrogatório sintomatológico: Hipotonia notada desde os primeiros meses de vida, além de agitação importante desde os 2 anos de idade, com baixo limiar a frustrações. Nega dificuldade de ganho de peso, disfagia, febre recorrente ou outras queixas dos diversos aparelhos.

5. Antecedentes pessoais:

5.1 Antecedentes gestacionais e de parto: Gestação sem intercorrências, nascido a termo de parto cesáreo, chorou logo e recebeu alta em 3 dias, sem necessidade de maiores cuidados.

5.2. Desenvolvimento neurológico: Sustento cefálico após 1 ano, andou com apoio com 1 ano e 7 meses, falou as primeiras palavras aos 2 anos

5.3. Antecedentes patológicos: hipotireoidismo diagnosticado aos 7 anos de idade. Nega internamentos ou infecções recorrentes.

6. Antecedentes Familiares: Filho de Pais não consanguíneos, sem consanguinidade na família. Pai falecido por quadro de cirrose hepática alcóolica.

7. Exame Físico:

7.1 Geral:

Peso: 25kg

EGB, corado, hidratado, eupneico, sem dismorfismos faciais

ACV: RCR 2T BNF S/S FC 90

(Reunião Interserviços – 19/10/2020)

AR: MV + em AHT sem RA

ABD: plano, flácido, indolor, sem VCM

EXT: sem alterações, sem máculas

7.2 Neurológico:

PC: 53 cm

Vigil, fala disártrica, hipercinética, obedece a comandos, face simétrica, PIFR, MOE normal, língua centrada, sem fasciculações, úvula centrada.

Força muscular grau V global, ROT 2+/4+ global e simetricamente, sem reflexos patológicos

Hipotonia axial e apendicular

Movimentos anormais exuberantes, com prejuízo na marcha (vide vídeo)

Sem sinais meníngeos

8. Exames complementares:

- RNM de crânio de 2018, aos 8 anos: laudo e imagens normais
- RNM de crânio de 2011, aos 2 anos: laudo e imagens normais
- EEG (22/08/18): atividade de base normal, sem atividades epileptiformes
- Ecocardiograma transtorácico (20/03/19): FE 66,8%; normal
- 17/08/2018: Alfetoproteína 2,08 (VR <7), IGA 132,0 (normal)
- Cobre no sangue (jul/18)- 102 . VR- 80-160.
- Cobre na urina (jul/18) - 25. VR-até 80.
- Ceruloplasmina (jul/18) - 21,30 - VR- 18-45

9. Perguntas:

Quais as suas principais hipóteses diagnósticas?

Como você conduziria o caso?