

Caso clínico

Identificação: Paciente do sexo feminino, 13 anos, natural de Santo André e procedente de São Bernardo do Campo - SP, estudante do 6o ano do Ensino Fundamental, dominância manual esquerda.

Queixa principal: “Alteração de comportamento”

História da moléstia atual:

Paciente previamente hígida, filha de pais não consanguíneos, sem história familiar e perinatal relevante. Em janeiro de 2018, com 11 anos de idade, iniciou, após 3 dias de infecção de vias aéreas superiores, quadro de sonolência e dificuldade de manter-se em ortostase. Foi internada em serviço externo, evoluindo com quadro progressivo de apatia (segundo a mãe, mantinha-se com “olhar perdido”) (**VIDEO 1**) e alteração de memória (não lembrava de acontecimentos ocorridos recentemente). Foi tratada inicialmente com aciclovir e dexametasona pela hipótese de encefalite viral. Recebeu alta após 54 dias sem dificuldade para deambular e de se alimentar por via oral, porém com perda do controle esfinteriano e com persistência das alterações comportamentais e cognitivas (desatenta, algo irritada, com dificuldade para memorizar fatos recentes), refletindo no seu rendimento escolar desde então.

Permaneceu sem diagnóstico, sendo avaliada por vários especialistas, e iniciando seguimento em nosso serviço 1 ano após a apresentação inicial. Em junho de 2019, com 12 anos, apresentou evento caracterizado por desvio óculo-cefálico para a esquerda, clonias em face e membros à esquerda, perda esfinteriana e vômitos com duração de 4 minutos aproximadamente (**VIDEO 2**). Apresentou evento com a mesma semiologia no mesmo dia, sendo iniciada oxcarbazepina desde então. Evolui com progressão das alterações comportamentais e cognitivas, sem outros eventos epiléticos conseguintes.

Antecedentes

- Gestacionais: Mãe, G3P1A2, nega sem infecções, sangramento, tabagismo, etilismo e outras intercorrências na gestação.

- Perinatais: nasceu de parto cesáreo (por idade avançada - 36 anos), a termo, com peso ao nascer de 3175g, PC 34 cm, APGAR 8/10. Icterícia neonatal tardia sem necessidade de fototerapia. Alta com a mãe. Triagens neonatais normais.

- Pessoais: nega intercorrências prévias ao quadro atual. Sem comorbidades. Vacinação em dia.

DNPM: Rolou com 5 meses, sentou sem apoio com 6 meses, engatinhou com 7 meses, andou com 10 meses. Falou com menos de 1 ano. Formou frases antes dos 2 anos. Controle esfinteriano com 2 anos. Bom desempenho escolar prévio ao quadro atual. Praticava natação e ballet.

História familiar: Mãe, 48 anos, hígida. Pai biológico, 56 anos, hígido. Pais não consanguíneos. Não convive com o pai biológico. Avô materno falecido com CA de laringe (fumante) com 75 anos. Nega história familiar de doenças neurológicas.

ISDA: Nada digno de nota.

Medicações: Oxcarbazepina 300 mg de 12/12 horas (10mg/Kg/dia)

Exame físico geral (Agosto/19)

- Peso: 60 kg (>p97)
- Altura: 151 cm (entre p50 e p85)
- IMC: 26,3 (>p97)
- Exame físico geral sem alterações

Exame Neurológico - (Agosto/19)

- Ausência de dismorfismos
- **Atitude:** vigil, interage bem com o examinador e com o meio.
- **Cognitivo:**
 - Atenção: básica e sustentada prejudicadas.
 - Memória: não avaliada.
 - Linguagem: fala espontânea com fluência reduzida e vocabulário pobre para a idade. Nomeação prejudicada para partes; nomeia o todo. Repetição prejudicada para frases longas, compreensão preservada, escreve o próprio nome, mas não constrói frases.
 - Habilidades visuoespaciais prejudicadas (copia pentágono no MEEM – **FOTO 1**).
 - Praxias algo prejudicadas, conseguindo realizar com imitação do examinador e com maior dificuldade para intransitivas bimanuais.
 - Funções executivas:
 - Memória operacional prejudicada.
 - Semelhanças e diferenças com certa dificuldade.
 - Abstração prejudicada.
 - TFV (semântica - animais): 3, TFV (fonêmica - letra P): 3.
 - Teste do relógio com prejuízo na distribuição dos números, sem perseveração (**FOTO 2**).
 - Controle inibitório sem alterações nos testes formais, porém com comportamento impulsivo durante avaliação.
 - Sinais de liberação frontal presentes (reflexos axiais da face: glabellar e palmomentoniano presentes).
- **Motricidade:** Sem quedas às manobras deficitárias. Velocidade de movimento sem alterações. Força muscular grau V globalmente. Tônus e trofismo sem alterações. ROTs normoativos e simétricos. Reflexo cutâneo plantar em flexão bilateral. Sem movimentos involuntários.

- **Sensibilidade** superficial e profunda sem alterações.
- **Coordenação:** Sem dismetria, decomposição ou tremor de intenção nas manobras index-naso e calcanhar-joelho.
- **Marcha/equilíbrio:** Mantém ortostase sem desequilíbrio e sem alteração da base. Assume tandem. Marcha atípica.
- **NNCC:** I - não testado, II – PIFR, AV 20/20 AO, ausência de DAR. Sem dessaturação do vermelho, campimetria por confrontação sem alterações, fundoscopia normal, III, IV e VI - assume as 9 posições do olhar, sem tropias ou forias; seguimento, sacada e vergência sem alterações, V: ausência de desvio mandibular, motricidade mastigatória aparentemente preservada. Sensibilidade facial preservada, VII - mímica facial simétrica, VIII - VOR normal, IX,X, XI, XII - palato e úvula sem alterações, língua trófica e sem fasciculações e sem desvios. Reflexo nauseoso presente.

Exames complementares:

- **RM crânio (19/01/2018):** *Imagem enviada em anexo.*
RM crânio, coluna cervical e coluna torácica (16/08/2019): *Imagem enviada em anexo.*
- **EEG externo (31/10/2018):** Atividade de repouso normal. Ondas lentas teta e delta com predomínio em hemisfério cerebral direito.
EEG externo (21/05/18): Normal.
EEG – HC (22/08/19): Eletroencefalograma obtido em vigília e sonolência, evidenciando:

1- Desorganização difusa da atividade de base, caracterizada por excesso de ondas lentas irregulares teta e delta, de predomínio no hemisfério esquerdo.

2- Paroxismos epileptiformes frequentes de espículas seguidas de ondas lentas e ondas agudas, de projeção na região frontocentral esquerda, frequentemente com difusão para a região temporal esquerda, ativados pela sonolência.

- **LCR (11/01/2018)** cels0, hemacias0, Prot 23, Gli 65

LCR (30/01/2019) cels1, hemacias0, Prot 28, Gli 60, Lac 1,7, Cl 125, pandy negativo, bacterioscopia, látex e BAAR negativos, céls neoplásicas neg, sífilis neg, criptococo neg, culturas negativas, BOC negativo.

LCR (11/06/2019) cels 8 (linfo 80%/ neut 20%), hemacias 400, Prot 65,8, Gli 80, Ur 28, Cl 127, Lac: 19,5. BOC negativo.

- **ENMG (23/08/19)** – Normal.

- **Exames laboratoriais:**

(10/01/18) CPK: 34 LDH: 895 Na: 154 K:3,60

(13/02/19) VitD: 33,9 / PT: 7,1 / Alb: 4,6 / TSH: 2,84 / T4L: 1,34 / FAN: NR/ FR: NR /Anti DNA: NR/ANCA: NR/ Anti RO: NR/ Anti La: NR/ Anti Sm: NR/ C3: 140/ C4: 24,2/ Anti Tireoglobulina : 15 (VR < 4) / Anti TPO: 58 (VR: <9) / T3: 123/ T4: 1,34 / TSH: 2,84/ TRAB: NR/ Anti-HBc: NR / Anti-HBs: NR / HBsAg: NR / Hep C: NR / Anti-HIV: NR/ Rubéola IgG Reagente e IgM NR/ Caxumba IgG e IGM: NR/ CMV IgG e IgM: NR/ Toxoplasmose IgG e IgM NR/ Herpes ½ IgG positivo, IgM negativo/ VDRL: NR/ Eletroforese de proteínas: normal/ B12: 395.

(16/02/19) Pesquisa de anticorpos contra glicoproteína da mielina de oligodendrócitos (Anti-MOG): Negativa

- **Audiometria (17/12/18):** normal
- **Fundoscopia de ambos os olhos (23/08/19):** Discos ópticos corados com palidez temporal discreta a moderada, mácula com brilho preservado, vasos inalterados. Não visualizo retina periférica por falta de colaboração da paciente. Não observo demais alterações de disco óptico exceto pelas descritas acima.

- **Avaliação neuropsicológica (17/09/18):** Comprometimento do tipo global, ou seja, envolve as 3 unidades cerebrais, a receptora, a de processamento e a última unidade funcional de Luria responsável pela abstração, raciocínio lógico, planejamento e controle inibitório. Apresenta prejuízo significativo na zona de associações múltiplas, mostra-se confusa, com quadro flutuante e pouco estável, recebe as informações, mas não consegue processá-las e inibir os estímulos internos e externos distratores. Apresenta imaturidade significativa, com pouco controle de seu pensamento e ação, muito impulsiva, com pensamento e ação desorganizada e pouco controlada. Prejuízo significativo da atenção, manutenção da mesma, alternância e atenção dividida. Alteração de memória, organização, pensamento e controle inibitório.

Avaliação neuropsicológica (20/08/19): A paciente não apresenta funcionamento preservado em nenhuma função cognitiva. O exame de nível intelectual estimado classificou-se na faixa deficitário (percentil 0.1, QI: 52). Dificuldade moderada: abstração auditiva. Dificuldade grave: Função intelectual, linguagem, memória (operacional, episódica de material verbal e visual, semântica), visuopercepção, atenção (geral, concentrada, dividida e dividida), habilidades acadêmicas, fluência verbal categórica e fonética. De acordo com a avaliação atual a hipótese diagnóstica é de Dificuldade Mental Leve (F70.01).

Perguntas:

- 1) Qual a hipótese diagnóstica?
- 2) Como proceder a investigação?