

Reunião Interserviços de 15 de março de 2021 Caso Clínico

1. IDENTIFICAÇÃO:

F.C.J., sexo masculino, 1 ano e 1 mês, natural e procedente de Ribeirão Preto - SP

2. QUEIXA PRINCIPAL: “meu filho está mole e não segura a cabeça há 30 dias”

3. HISTÓRIA DA MOLÉSTIA ATUAL:

Segundo relato da mãe, há 30 dias, o paciente veio perdendo progressivamente os marcos do desenvolvimento adquiridos. Inicialmente perdeu o sustento cefálico, evoluindo em 15 dias para tronco, parando de engatinhar e sentar. Perdeu também a pega e manipulação de objetos, mantendo mãos sempre fechadas. Além disso, refere ter percebido dificuldade na coordenação dos movimentos dos membros superiores, errando o alvo. Nega ter percebido alteração no movimento dos olhos. Nesse mesmo período notou que a criança assustava-se com estímulos externos, incluindo mínima manipulação, com frequência cada vez maior.

Quinze dias antes do início do quadro, apresentou episódio de dor e desconforto abdominal associados à febre e evacuações mais amolecidas por 3 dias. Procurou pronto atendimento onde teve diagnóstico de infecção do trato urinário e recebeu prescrição de sulfametoxazol-trimetoprim por 3 dias com melhora.

4. INTERROGATÓRIO SOBRE DIVERSOS APARELHOS E SISTEMAS:

- Geral: relata redução da aceitação alimentar, nega febre recente
- Pele e anexos: sem alterações
- Cabeça e pescoço: nega disfagia, refere estase alimentar na boca
- Tórax e aparelho respiratório: sem queixas
- Aparelho cardiovascular: sem queixas, nega sopro
- TGI: evacua diariamente, Bristol 6, sem esforço, sangue ou muco
- TGU: sem alterações na urina

5. ANTECEDENTES INDIVIDUAIS:

5.1. OBSTÉTRICOS E PERINATAIS:

Mãe G3P2A1 (provocado com 16 anos). Pré-natal realizado na UBDS com mais de 6 consultas, sem intercorrências. Nasceu de parto vaginal com 40 semanas e 3 dias, sem intercorrências. Apgar 9/9, peso de nascimento 3055 g, comprimento 48,5cm, perímetro cefálico 35,5cm. Recebeu alta com a mãe no segundo dia de vida. Triagem neonatal normal.

Teste do pezinho normal.

5.2. PATOLÓGICOS:

Aos 7 meses foi avaliado pela neurocirurgia devido à fontanela muito ampla. Traz US de crânio da época, normal. Nega alergias.

5.3. VACINAL:

Atrasada: falta 1 dose de Meningocócica tipo C; demais em dia.

5.4. DESENVOLVIMENTO NEUROPSICOMOTOR:

Sorriso social: 2 meses

Sustento cefálico: 4 meses

Sentou sem apoio: 9 meses

Recentemente havia conseguido ficar em pé com apoio.

Era uma criança com boa comunicação não verbal até o início dos sintomas e não desenvolveu a fala. Atendia ao chamado e participava de brincadeiras típicas para a idade.

6. HISTÓRIA FAMILIAR:

Irmã 12 anos de outro pai, asmática

Mãe e pai hígidos, sem consanguinidade.

Nega outras patologias na família.

7. HISTÓRIA SOCIAL:

Mora com a mãe e irmã em casa de alvenaria, zona urbana, com rede de energia elétrica e saneamento básico. Tem um gato de estimação.

8. EXAME FÍSICO:

8.1. Geral sem alterações; sem dismorfias, sem estigmas ou lesões cutâneas. Peso 8,6 Kg.

8.2. Neurológico:

PC: 47 cm (p50). Fontanela anterior ampla (4x2,5cm), plana e normotensa.

Vigil porém com movimentação espontânea reduzida e pouco reativo. Durante a primeira avaliação apresentava episódios frequentes de movimentos distônicos e espasmos dos 4 membros em graus de intensidade variada.

Fácies atípica simétrica, não fixa e não segue com o olhar, Não apresenta nistagmo nem desvio ocular. Pupilas isocóricas fotorreagentes. Fundo de olho dentro da normalidade.

Reação inespecífica ao som mas não busca. Sem tosse, engasgos ou sialorréia.

Hipotonia de tronco sem sustento cefálico com espasticidade de membros, mantendo mãos constantemente fechadas. Não realiza busca ativa de objetos e não vence manobra de beira de leito. Ausência de tremor.

Reflexos osteotendíneos grau III globalmente. Clônus ausente. Reflexo cutâneo-plantar em extensão bilateralmente.

Reflexo do paraquedista ausente.

>> Paciente internado para estabilização do quadro e investigação diagnóstica.

9. EVOLUÇÃO DURANTE INTERNAÇÃO:

Na admissão, devido às crises epiléticas subentrantes, foi realizado ataque de fenobarbital sódico. Após medicação, paciente cessou espasmos, predominando distonia em membro inferior esquerdo. Houve melhora da atividade e do contato com o meio externo, embora sem retorno ao estado basal e sem recuperação dos marcos do desenvolvimento.

Apresentou picos de hipertermia recorrente com triagem infecciosa normal.

10. EXAMES COMPLEMENTARES:

10.1. EXAMES LABORATORIAIS:

Hb 11,4 / Ht 36 / HCM 24,8 / CHCM 31,8 / Leuco 7.800 (37,1Neu - 11,1 Eos - 0,4 Baso - 46,6 Linfo - 4,8 Mono) / Plq 467.000	Ureia 28 Creatinina 0,56	Na 141 / K 4,0 / Cai 1,23 / Cl 101,6	pH 7,38 / pO ₂ 23,7 / pCO ₂ 38,3 / bic 22 / BE -2,8 / SO ₂ 36%
Lactato 2,7	Glicemia 92	TGO 19 / TGP 54	CPK 74
PCR 0,15	TSH 2,33	Urina: pH 8 / dens 1010 / corpos cetônicos, glicose, proteínas negativos	Pesquisa de rotavírus e adenovírus nas fezes: negativa
CaT 10,2 / P 6,2 (4-7) / Mg 2,6 / PTH 17,2 (14,5-87,1)	LCR (após TC): 7,3 céls (98 linfo - 2 neu) / 3,6 hem / gli 69 / proteína 31,5 / Cl 117,2. Cultura negativa	PCR no LCR para enterovírus e adenovírus: negativo	Ceruloplasmina 0,41 (0,2-0,55) / Cu não realizado por falta de material

TRIAGEM DE ERROS INATOS DO METABOLISMO		MATERIAL: URINA
ENTRADA: 04/05/2020 11:09		DISPONIBILIZADO: 04/05/2020 14:42
MATERIAL: URINA		LIBERADO: 05/05/2020 08:59
MÉTODO: MANUAL		
ELEMENTO	RESULTADO	
Reação de Dorfmann.....	Negativo	
Teste ácido metilmalônico.....	Negativo	
Teste azul de toluidina.....	Negativo	
Teste Benedict.....	Negativo	
Teste cianeto nitro-prussiato...	Negativo	
Teste do cloreto férrico.....	Negativo	
Teste CTAB.....	Negativo	
Teste dinitrofenil hidrazina....	Negativo	
Teste Erlich.....	Negativo	
Teste isatina.....	Negativo	
Teste nitrosonaftol.....	Negativo	

10.2. EEG:

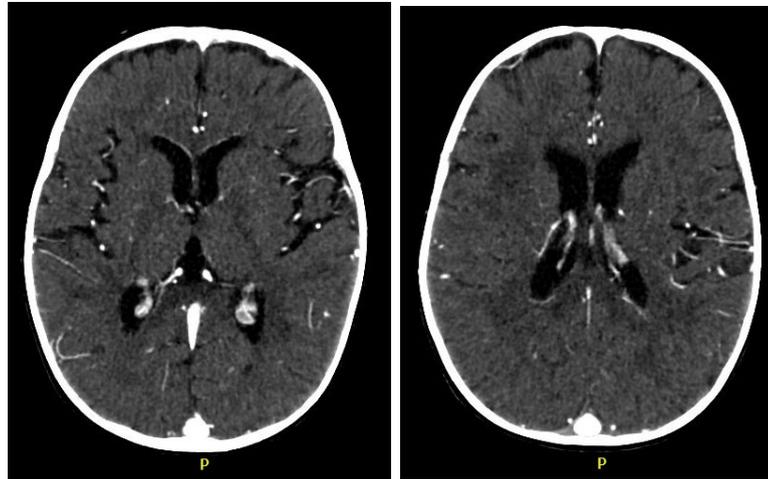
Eletroencefalograma realizado em boas condições técnicas, a beira leito, com paciente em vigília e sono medicamentoso (N1 e N2), após ataque de fenobarbital sódico, sem provas de ativação de 59 minutos.

Descrição: Leve a moderada desorganização da atividade de base devido à má definição do ritmo dominante posterior de vigília e à má definição do duplo gradiente anteroposterior de amplitudes e frequências em sono. Paroxismos epileptiformes dos tipos ponta e onda

aguda, de baixa voltagem, isolados, envolvendo as regiões parietal esquerda, parietal direita e frontocentral esquerda, ocorrendo em baixa prevalência no traço.

Conclusão: o EEG revelou-se anormal. Os achados são compatíveis com disfunção cerebral difusa leve a moderada e consistentes com epileptogênese interictal de base multifocal.

10.3. TOMOGRAFIA COMPUTADORIZADA DE CRÂNIO:

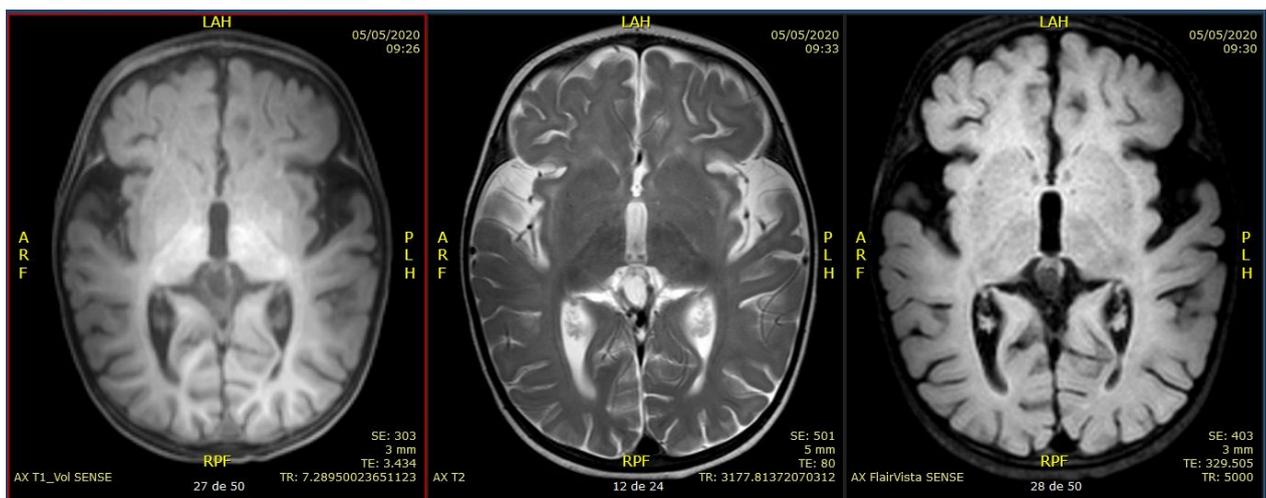


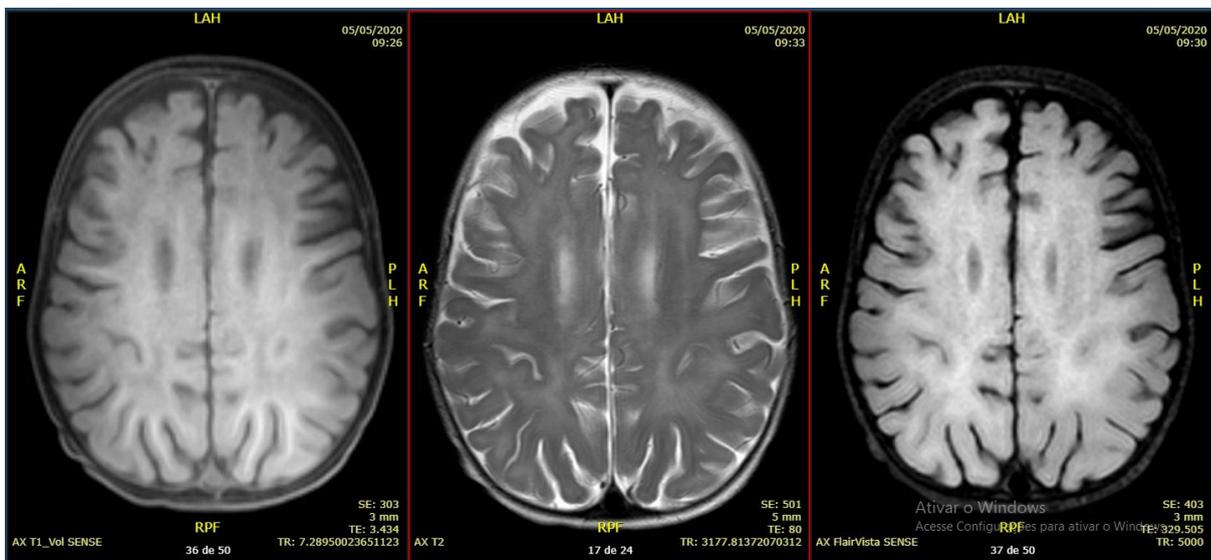
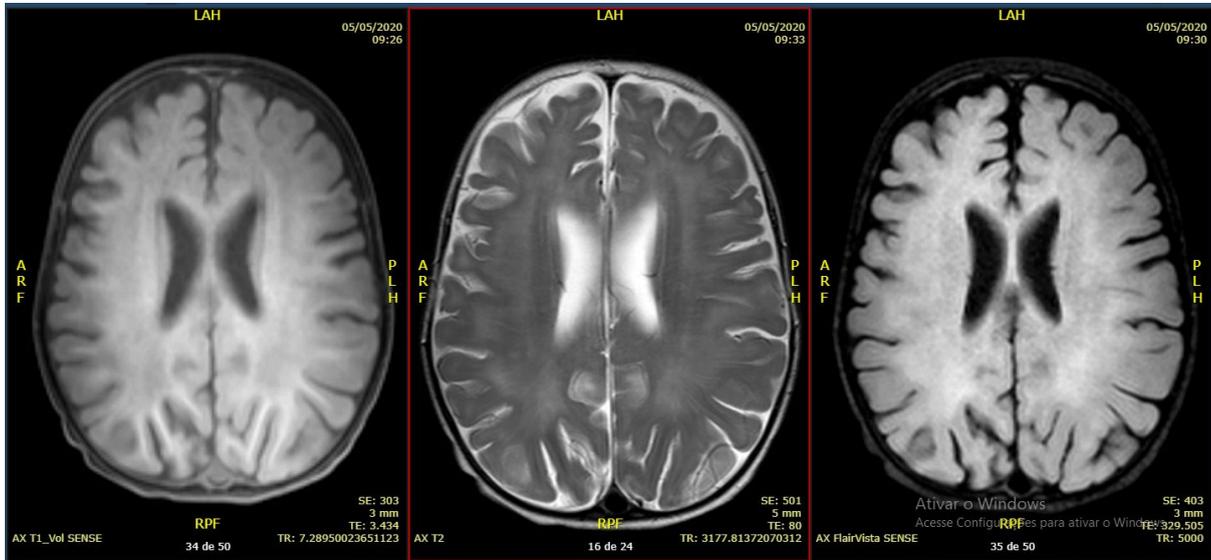
Laudo:

Realizados cortes axiais antes e após a administração endovenosa de contraste que evidenciam: Parênquima cerebral com coeficientes de atenuação normais, sem reforço patológico pós contraste. Ventrículos cerebrais, sulcos corticais, cisternas e fissuras dentro da normalidade. Cerebelo e tronco cerebral sem alterações. Ausência de coleções extra-axiais. Fontanela anterior aberta.

Conclusão: tomografia computadorizada de crânio normal.

10.4. RNM DE ENCÉFALO COM ESPECTROSCOPIA:





Laudos: Exame realizado em equipamento de e Tesla, com sequências ponderadas em T1 e T2 cobrindo todo o encéfalo, nos 3 planos ortogonais, sem administração de contraste endovenoso. Após as sequências estruturais, foi realizada sequência de espectroscopia de prótons com tempo de echo longo para otimizar a quantificação de NAA em região considerada como representativa de todo o encéfalo.

Observou-se:

Parênquima cerebral com redução difusa de volume e aumento da intensidade de sinal T2 na substância branca para a faixa etária.

Substância branca com sinais de desmielinização difusa, envolvendo tanto a SB periventricular como as fibras em U, justacorticais.

Núcleos da base e tálamos com forma, sinal e dimensões normais, sem desvios.

Tronco cerebral e cerebelo sem alterações.

Ausência de coleções extra axiais.

A espectroscopia foi realizada com TR=2000ms, TE=288ms e volume de interesse posicionado sobre o corpo caloso, giro do cíngulo e substância branca adjacente, região considerada como representativa de todo o encéfalo.

A quantificação relativa dos metabólitos em relação à creatina foi realizada com software Philips.

Os valores encontrados, bem como as médias do nosso grupo controle para a idade entre 6 e 15 anos foi de:

NAA/Cr = 1,3 [valor normal (média +- 2DP) = 2,48 a 3,52

Cholina/Cr = 1,52 [valor normal (média +- 2DP) = 0,98 a 1,58.

Não se observou pico anômalo de lactato ou de outros metabólitos.

Conclusão do laudo:

Encéfalo com sinais de atrofia difusa e proporcionada, com desmielinização sugestiva de leucodistrofia.

Espectroscopia de prótons com redução de NAA e colina no limite superior para a faixa etária. Sugerimos controle após 2 anos.

11. TESTES ENZIMÁTICOS:

- Arilsulfatase A: normal
- Galactocerebrosidase: não realizada

12. EVOLUÇÃO EM 3 MESES:

Evoluiu com deterioração do estado clínico, mantendo crises controladas com politerapia, piora dos movimentos distônicos e da espasticidade a despeito da intervenção medicamentosa e disfagia grave, com necessidade de via alternativa para alimentação.

13. PERGUNTAS:

- a) Quais são as principais hipóteses diagnósticas?
- b) Qual(is) exame(s) deve(m) ser solicitado(s)?