

1. Identificação

AADF, 18 anos, masculino, cor-negro. Natural e procedente de São Paulo.

Data Nascimento: 02/08/2002

Data primeiro atendimento: 13/09/2012 (10 anos)

2. Queixa Principal e Duração

Atraso do desenvolvimento motor e movimentos involuntários percebidos com 1 ano de idade.

3. História da Doença neurológica da primeira consulta

O Paciente é o terceiro filho de casal não consanguíneo, sem antecedentes pré, peri ou pós-natais relevantes, que apresenta distúrbio do desenvolvimento motor, notado desde os primeiros meses de vida. Paciente (ficou em pé com apoio com 4 anos e andou sem apoio com 6 anos), apresenta desde 1 ano de idade movimentos involuntários anormais compatíveis com coreia e atetose. Refere que apresenta períodos de piora e também de melhora do quadro, porém, nunca recuperando ao estado normal. Quando em período de piora dos movimentos involuntários, permanece vários dias sem marcha independente. Em períodos de melhora, pode correr sem auxílio. Ao dormir não há melhora do quadro coreoatetósico e quando ansioso refere piora. Não há alteração cognitiva comportamental e nunca apresentou crises epiléticas. Chega em nosso serviço com os seguintes exames, que trouxe na primeira avaliação de serviço externo: 3 RMs (última foi em julho/2012), 2 TCs de crânio sem alterações significativas. Outros exames realizados (EEG, ENMG, hormônios tireoidianos, ácido úrico, cobre, ceruloplasmina, amônia) também normais.

4. Antecedentes Gestacionais e Neonatais

Sem antecedentes pré, peri ou pos natais relevantes.

5. DNPM

Aquisição da marcha com apoio aos 4 anos e sem apoio aos 6 anos. Não lembra demais marcos do DNPM.

6. Antecedentes Patológicos

Nada digno de nota

7. Antecedentes familiares

Genitores não consanguíneos.

Irmã de 19 anos, filha do casal, hígida.

Irmão de 10 anos filho do casal hígido.

Sem antecedentes de patologias neurológicas na família.

8. Primeiro exame físico geral

Sem anormalidades

9. Primeiro exame neurológico de admissão em nosso Serviço (10 anos)

Avaliado em um período de piora do exame neurológico

PC: 54cm (P 50 –P98)

Paciente vigil com bom contato pela visão e audição. Tem fala disártrica, porém conexa e coerente. cognitivo adequado. Marcha possível apenas com apoio, parasitada por movimentos coreoatetósicos de todo o corpo (tronco, membros e cervical). Em repouso e calmo, há melhora dos movimentos involuntários; porém a maior parte do tempo com postura distônica. Força preservada. Trofia muscular adequada, ROTs vivos, sem sinais de liberação piramidal. Pega objetos e durante as manobras index-nariz-index acerta o alvo, porém movimentos laboriosos, pois são parasitados todo o tempo por movimentos rápidos, bruscos, involuntários, arrítmicos de todo o membro. Sensibilidade superficial e profunda inalterada.

10. EXAMES COMPLEMENTARES REALIZADOS

- Outubro 2012: vídeo-EEG em no Hospital da Luz normal (sono e vigília espontânea por 24h).
- Janeiro 2013: LCR: 2 células, (L63, M32, N1), Hm: 34, Prot.: 21, Pandy negativo, Glicose: 52, Lact.: 12,6.

- Maio 2013: Feita RM de crânio com espectroscopia normal.
- Avaliação cardiológica: ECO, ECG e RX tórax normais.
- 2019 Realizado fundo de olho: sem alterações
- 2021 Avaliação de Eficiência Intelectual (QI: 89)

11. ÚLTIMO EVOLUÇÃO E EXAME NEUROLÓGICO

Durante os 8 anos de acompanhamento paciente apresentou estabilidade do quadro mantendo uma coreoatetose contínua, que melhorava no sono e piora com estresse ou excitação. Paciente completou o ensino médio está prestando o ENEM. Está em uso regular das medicações (Prolopa 200/50 mg, 1cp de 12/12 e biperideno 2mg, 1cp de 12/12).

Último exame neurológico:

PC 56 CM (P50)

Vigil, interage pela visão, audição e fala (disártrica). Cognitivo adequado para idade. Marcha possível s/ apoio, parasitada por movimentos coréicos persistentes. Força muscular grau V. Tônus e trofismo adequados, ROTS normoativos, sem sinais de liberação piramidal. Coreoatetose global contínua. Coordenação e equilíbrio prejudicados pelos movimentos involuntários. MOE: dificuldade na fixação do olhar por impersistência motora; MOI presentes, sem alteração de pares cranianos.

12. Perguntas:

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