

1 IDENTIFICAÇÃO:

Paciente de 6 anos e 2 meses, sexo feminino, natural e procedente de Campinas

2 MOTIVO DA CONSULTA:

Paciente encaminhada para investigação de atraso do desenvolvimento neuropsicomotor

3 HISTÓRIA DA DOENÇA ATUAL:

Paciente com bom desenvolvimento neuropsicomotor, com 1 ano e 6 meses apresentou quadro gripal evoluindo com rebaixamento do nível de consciência e necessidade de internação em UTI. Permaneceu internada por 20 dias, com quadro sugestivo de sepse de foco pulmonar e distúrbio hidroeletrólítico.

Paciente apresentava episódios de vômitos intermitentes, que pioravam nos períodos de febre e jejum, associado a baixo ganho pondero-estatural e distúrbio eletrolítico, sendo encaminhada da cidade de origem para avaliação pela equipe de nefrologia, por suspeita de tubulopatia. Iniciado reposição de bicarbonato de sódio e de potássio por via oral, que eram realizadas de modo irregular.

Aos 2 anos e 9 meses, iniciou acompanhamento com a Neurologia Infantil por dificuldade da marcha com quedas frequentes, dificuldade de realizar atividades motoras finas e fraqueza em MMII.

Aos 3 anos foi encaminhada para endocrinopediatria pois mantinha-se muito abaixo da curva de peso e estatura, com sintomas de desnutrição, cabelos finos e secos, hiperpigmentação da pele e gengivas. Iniciada terapia com dexametasona e fludrocortisona.

Nesse período apresentou internação por quadro de gastroenterite viral presumida, associada a sepse. Hemocultura com crescimento de *Klebsiella*. Paciente apresentou novamente rebaixamento do nível de consciência com necessidade de intubação orotraqueal e internação em UTI pediátrica de outro serviço.

A paciente evoluiu com piora progressiva da marcha, ptose palpebral, fotofobia, associado a inúmeras internações por descompensação metabólica e quadros infecciosos. Na evolução apresentou diabetes insulino-dependente. E aos 6 anos, não deambula sem apoio, teve piora dos tremores, não realiza atividades de vida diária.

4 ANTECEDENTES PESSOAIS:

4.1 ANTECEDENTES GESTACIONAIS E PERINATAIS:

Mãe com diabetes melitus gestacional controlada com dieta. Sem outras intercorrências

Sorologias maternas pré-natais negativas.

Parto cesáreo por "falta de dilatação".

Peso nascimento 2560g, Estatura 44 cm, Perímetro cefálico 32cm, Perímetro torácico 30cm, Apgar 9 e 10, Idade Gestacional 37 semanas e 1 dia. Peso de alta 2365g.

4.2 DESENVOLVIMENTO NEUROPSICOMOTOR:

Sentou com apoio com 4 meses;

Sentou sem apoio com 5 meses;

Andou com apoio com 11 meses;

Andou sem apoio com 1 ano e 2 meses;

Falou as primeiras palavras com 1 ano;

Frases simples com 2 anos e 4 meses

4.3 ANTECEDENTES PATOLÓGICOS:

Cirurgia para gastrostomia com 3 anos e 5 meses.

Inúmeras internações para reposição eletrolítica, por quadros virais e vômitos.

4.4 ANTECEDENTES FAMILIARES:

Nada digno de nota.

Pais não consanguíneos.

5 EXAME FÍSICO:

5.1 GERAL (AOS 6 ANOS):

Peso: 9,5kg Est: 98cm

PA: 100x80mmHg

MEG, descorado +/4, hidratada, emagrecida, acianótica, anictérica, afebril

SPO2: 99% em ar ambiente

Cardiovascular: 2BRNF, sem sopros audíveis, FC: 102 bpm

Pulmonar: MV +, sem ruidos adventícios, eupneica, sem sinais de esforço respiratório FR: 26 ipm

Abdome normotenso, sem visceromegalias, indolor, Fígado no rebordo costal D.

Pulsos cheios e simétricos nos quatro membros

Sem edema

5.2 NEUROLÓGICO EVOLUTIVO:

5.3 AOS 2 ANOS E 9 MESES

- PC 49 cm
- Estado de consciência: Vígil, ótimo contato, fala frases simples e interage com o examinador
- Nervos cranianos: Pupilas isocóricas e fotorreagentes, MOE preservada, sem alteração da mímica facial, demais pares cranianos preservados
- Motricidade: movimentação dos 4 membros simetricamente. Manobra da beira do leito sem assimetrias, mas com dificuldade de manutenção da elevação bilateral. Tônus: balanço passivo aumentado em membros. Trofismo: sem alterações. Reflexos osteotendíneos profundos e reflexos superficiais: normoativos, Reflexo cutâneo plantar em flexão bilateralmente, ausência de clônus.
- Sensibilidade: de difícil avaliação
- Equilíbrio e coordenação: sem alterações
- Marcha: com discreto alargamento de base

5.4 AOS 3 ANOS E 6 MESES

- Estado de consciência: Fascies apática, fala frases pouco compreensíveis, pouco colaborativa ao exame.
- Nervos cranianos: Pupilas isocóricas e fotorreagentes, hipometria de sacadas, semiptose bilateral e simétrica, enrugava a fronte quando versão ocular vertical, dificuldade de deglutição, com sonda orogástrica.
- Motricidade: Manobra da beira do leito sem assimetrias. Força grau 4 global Tônus: balanço passivo aumentado em membros. Trofismo: hipotrofia muscular global. Reflexos osteotendinosos profundos e reflexos superficiais: normoativos, reflexo cutâneo plantar em flexão bilateralmente, ausência de clônus.
- Sensibilidade: de difícil avaliação
- Equilíbrio e coordenação: Discreto tremor e decomposição na manobra índice nariz e calcânhar joelho.
- Marcha: base alargada, hesitante

5.5 AOS 6 ANOS

- Estado de consciência: Sonolenta pouco colaborativa
- Nervos cranianos: Pupilas isocóricas e fotorreagentes, ptose bilateral, MOE gravemente diminuída em todas as posições do olhar, sem convergência.

- Motricidade: Força GIII global, hipotrofia e hipotonia muscular global, hiporreflexia global
- Sensibilidade: de difícil avaliação
- Equilíbrio e coordenação: Presença de tremor axial e de ação com decomposição e dismetria na manobra index nariz e não realiza a manobra calcunar-joelho. Movimentos coreoatetósicos
- Incapaz de marcha no momento
- Avaliação oftalmológica: nébula corneana, múltiplas lesões hipopigmentadas

6 EXAMES COMPLEMENTARES:

6.1 EXAME LABORATORIAIS:

Exames gerais / Idade	1 ano 6 meses	3 anos e 6 meses	4 anos e 6 meses	5 anos e 6 meses
pH	7,3	7,44	7,48	7,48
PCO2		33,7		22
Bicarbonato	13,3	22,3	20,1	16,2
BE		0,9	-1,7	-4,9
Glicose		92	75	279
Na	136	117 133 (pós alta)	138	130
K	2,5	5,0	4,5	4,6
Ca	1,55 (iônico)		8,8	7,9
Mg	1,1	1,32	1,14	
Cl	111	105	101	101
P	2,6	4,0	2,9	1,5
Ácido Láctico		68		
Creatinina	0,31	0,21	0,28	0,71
Ureia	13	36	45	71
Urina 1	Dens 1020 / ph 7,0 / Prot - / Nitrito - / leuc 3000 / hem 2000	Proteinúria +/4; Glicosúria -; Cetonúria 2+	Dens 1026/ ph 8,0/ prot +/- glicose +/- nitrito - / hemácias < 1 / leuco <1 / bact numerosas/ cilindros e cristais ausentes	Dens 1021/ ph 8,0/ prot +/- glic 3+ / leuc <1/ hem<1
Ácido úrico	2,2		1,4	
ALT	95		22	
AST	101		28	
FA	225			177
Amilase			27	
GGT	67		23	
Lactato	9,6		5,8	7,1
Osmolaridade			280	

DEPARTAMENTO DE NEUROLOGIA PEDIÁTRICA – HOSPITAL DE CLÍNICAS UNICAMP

Hb	12,9		12,7	11,1
Ht	38,7		36,4	30,5
Leuc	10620		12450	10520
PlaQ	137000		208000	212000
Vit D	29,4			
Cortisol		3,75 (VR 6,2-19,4)	<0,31	
ACTH		1715 (VR 5,0 - 46)	28,6	5,8
Aldosterona		123 (VR 17-232)	50	5,2
PTH				<6 (VR 15-65)

- AO NASCIMENTO

Triagem Neonatal (teste pezinho): normal

- 1º ANO DE VIDA

RELAÇÃO ALBUMINA/CREATININA: 292,44 (Normal até 30)

Ceruloplasmina: 0,19 (Ref 0,2-0,6)

AA urina: treonina 2 vezes o limite máximo, alanina e ornitina, e serina 2 vezes limite normal

Ácidos orgânicos na urina: ácido láctico maior que 10.000

Stick urinário: presença de corpos cetônicos

- 2º ANO DE VIDA

Pesquisa X frágil: normal

Painel erros inatos do metabolismo: normal

Cromatografia de AA: normal

Análise acil-carnitinas: normal

Análise AA sérico: normal

Cromatografia de ácidos orgânicos na urina: aumento 2-metil-3-OH-butírico e do ácido 3-OH-butírico. Presença de ácido láctico

- 3º ANO DE VIDA

Composto S 11 desoxi-cortisol: 5,9 / 11 deoxycorticosterona: 1298 (aumento 10x)

Análise ácidos orgânicos na urina: aumento acentuado dos ácidos láctico e 3-hidroxi-butírico. Aumento dos ácidos fumárico e succínico.

- 4º ANO DE VIDA

Pesquisa molecular para hiperplasias adrenais congênitas: sem alterações

- 5º ANO DE VIDA

Liquor: límpido e incolor, Leuco 1, Hem 1, Gli 54, Cl 101, Prot 159, cultura neg, bact neg (obs.: hiperproteinorraquia)

CPK 31 HbA1C 8,3% peptídeo C 5,91

6.2 OUTROS EXAMES:

Ecocardiograma (3 anos e 5 anos): normal

Ultrassonografia Abdome Total (aos 4 anos): Rins tópicos com dimensões normais, contornos regulares e ecotexturas aumentadas. Não se caracteriza formações sólidas e/ou císticas. Não há dilatações nos sistemas coletores. Rim D: 8,5x3,6 espessura, parenquima 1 cm. Rim E: 8,9x3,8 cm espessura, parenquima 1cm. Bexiga, baço, vesícula biliar, pancreas e bexiga sem alterações. Excesso de gases e resíduos fecais em alças intestinais.

Ressonância magnética abdome (4 anos e 6 meses): Rins de tamanho e morfologia normais. Pelve sem alterações. Útero 1,4x0,7x1,0 = 0,5cm³. LE 0,1mm OD 0,8cm³ OE 0,8cm³

Tomografia de crânio (4 anos e 6 meses): normal

Ecocardiograma (5 anos): prolapso leve válvula mitral

Holter (6 anos): Ritmo sinusal arritmia ventricular e atrial rara.

6.3 RESSONÂNCIA MAGNÉTICA DE CRÂNIO:

Ressonância magnética de crânio (1 ano e 6 meses): normal

Ressonância magnética de crânio (4 anos): Hematoma intraparenquimatoso frontal e basal de lobo occipital direito. Área de restrição à difusão das moléculas de água com hipersinal em T2/Flair comprometendo os globos pálidos, núcleos caudados, tálamos, esplenio do corpo caloso e da transição córtico-subcortical nos lobos frontais e parietais.

Ressonância magnética de Sela Túrcica (4 anos e 6 meses): Sem alterações em região hipotálamo-hipofisária

6.4 ELETROENCEFALOGRAMA:

Aos 2 anos: normal.

Aos 5 anos: Desorganização grave de atividade de base.

7 PERGUNTAS:

QUAIS SÃO AS PRINCIPAIS HIPÓTESES DIAGNÓSTICAS?

QUAL EXAME DIAGNÓSTICO DEVERIA SER SOLICITADO?