

REUNIÃO INTERSERVIÇOS - CASO CLÍNICO FMUSP

1) Identificação

Paciente feminina, 18 anos, branca, natural e procedente de São Paulo

2) Queixa e Duração

Crises oculóginas desde os 2 meses de vida.

3) História pregressa da moléstia atual

Mãe refere que por volta dos 2 meses de vida percebeu que paciente apresentava episódios de versão ocular para cima com duração de cerca de 30 minutos em dias alternados, de preferência ao final da tarde e à noite, seguidos de sonolência.

Aos 5 meses, passou a apresentar também movimentos de torção de membro superior direito, careteamento e mordedura de lábio inferior, preferencialmente no fim da tarde e à noite, sempre em vigília. Refere que eventos ocorriam com maior frequência em ambientes movimentados e em momentos de agitação. Na época procurou atendimento médico com neurologista particular, sendo iniciado fenobarbital e posteriormente carbamazepina, sem melhora clínica.

Aos 9 meses deu entrada em nosso serviço. Durante anamnese e exame físico constatado atraso de desenvolvimento neuropsicomotor, hipotonia axial, e hipertonía apendicular, hiperreflexia global, eventos distônicos, mioclonias e sialorreia abundante. Realizado EEG em nosso serviço com paroxismos raros de espículas, ondas agudas e ondas lentas irregulares, de projeção nas regiões temporais bilaterais. Iniciado ácido valproico e suspensos demais fármacos anti-crises.

Posteriormente, foi constatado que os eventos de superversão ocular não tinham correlato eletrográfico, sendo optado pela suspensão de ácido valproico. Paciente ficou alguns anos sem medicações, mantendo estabilidade do quadro até os 5 anos quando esses episódios se tornaram mais duradouros. Feito testes terapêuticos com levodopa, carbidopa e bromocriptina sem melhora do quadro.

Aos 17 anos mãe começou a perceber episódios de hipertermia e diaforese, com duração de poucos minutos, cerca de 1-2 vezes por semana.

Aos 18 anos feito teste terapêutico com triexifenidil, com melhora parcial da sialorréia e dos episódios distônicos.

4) Interrogatório sobre diversos aparelhos

Desnutrição. Não apresentou menarca.

5) Antecedentes gestacionais/ neonatais

G3P2A1 (1 aborto espontâneo no 1^o trimestre). Pré-natal adequado, sem intercorrências. Parto cesárea eletiva, IG 40 semanas, Apgar 9/10, sem necessidade de

manobras de reanimação. Peso de nascimento: 3200g; PC 34cm; Est 47cm. Alta os 3 dias de vida com a mãe.

6) DNPM

Fixou o olhar com 1 mês. Nunca teve sustento cefálico. Não senta, não deambula e não fala. Interação pobre com examinador, apresentando breve contato visual.

7) Antecedentes pessoais

Diabetes Mellitus tipo 1 (DM1) em uso de Lispro e NPH, diagnosticada aos 8 anos
Doença celíaca diagnosticada aos 12 anos, em uso de suplementos e dieta específica
Duas internações por pneumonia.

8) Antecedentes familiares

Pais consanguíneos (primos de 2º grau por parte de avó materna e de 3º grau por parte de avó paterna), procedentes de Monte Santo (49.000 habitantes). Pai com DM1 (diagnóstico aos 21 anos) e mãe hígida.

Irmão com história de atraso de desenvolvimento neuropsicomotor de partida, crises oculogiras, distonia e mioclonias. Evoluiu com óbito aos 7 anos por broncoaspiração.

9) Vacinação

Em dia.

10) Exame físico geral

Peso: 21kg, estatura: 1,35cm **IMC: 11,5**

- Regular estado geral, corada, hidratada, acianótica, anictérica, afebril, eupneica, sem gânglios palpáveis
- Cardíaco: BRNF em 2t sem sopros, pulsos cheios e simétricos
- Pulmonar: MV+, sem ruídos adventícios, FR: 20
- Abdome: RHA+, flácido, indolor à palpação, sem visceromegalias
- Extremidades com ponta dos dedos frias, tempo de enchimento de 5 segundos, sem edema
- Pele: livedo reticular quando sem vestimenta por mais de 5 minutos

11) Exame neurológico atual:

- Atitude: Paciente vigil, restrita a cadeira de rodas, interage pouco com o examinador, não fala, faz contato visual breve, emite gritos, apresenta sorriso social, não obedece a comandos simples.
- Fácies: rosto alongado, dentes mau posicionados
- Equilíbrio: Não anda. Não apresenta sustento cefálico

- Motricidade: Movimenta os quatro membros de forma assimétrica: força grau pelo menos III em hemisfério esquerdo e pelo menos grau II em hemisfério direito. Tetraparesia espástica. Sinal de roda denteada em punho. Hipotonia axial. Reflexos vivos globalmente. Reflexo cutâneo plantar em flexão bilateral.
- Sensibilidade: retira os 4 membros de forma assimétrica (pior à direita)
- Movimentos involuntários: episódios de mioclonias, discinesia facial, caretamento e distonia de membros superiores
- Nervos cranianos: I- não testado, II- reflexo de ameaça simétrico bilateral, III, IV, VI- assume as 9 posições do olhar V- cócleo-palpebral preservado e simétrico, VII- mímica facial preservada, VIII- manobra óculo-cefálica preservada, IX e X- reflexo nauseoso presente bilateral, XII- Língua sem desvios ou fasciculações
- Sinais meníngeos: ausentes

12) Exames Hospital das Clínicas

Laboratoriais

- 05/12/2014: Hb: 12,9 / Ht: 39 / Leuco: 8,11 / Neut: 50,4% / Eosi: 5,2% / Baso: 0,5% / Linf: 37,7% / Mono: 6,2% / Pla: 240 / Ur: 24 / Cr: 0,44 / Na: 136 / K: 4,7 / CaT: 9 / INR: 1,15 / R: 1,25 / TGO: 48 / TGP: 67 / FA: 103 / GGT: 13 / Lip: 36 / Amil: 97 / BT: 0,36 / BI: 0,22 / BD: 0,14 /
- 27/10/2020: Hb: 12,1 / Ht: 36,3 / Leuco: 6,05 / Neut: 42,5% / Eosi: 7,9% / Baso: 0,8% / Linf: 42% / Mono: 6,8% / Pla: 209 / Ur: 19 / Cr: 0,45 / Na: 134 / K: 4,2 / Cal: 5,06 / Mg: 1,77 / P: 4,1

Metabólico: HDL: 46 / LDL: 62 / VLDL: 15 / CoLT: 123 / Trig: 75 / Vitamina B12: normal / **HbGlic: 7,1%** / Glic: 253 / TSH: 2,3 / T4L: 1,1

Autoimune: PTH negativo / Anti tireoglobulina negativo / anti-TPO negativo / **anti-endomisio 1:1280 (VR<1:10)** / **anti-GAD 72 (VR < 25)** / anti- tirosina fosfatase negativo / anti-insulina negativo / Prolactina 15,9

LCR:

- **LCR (05/2003):** Células 1 / Hemácias 180 / Proteína total 20 / Glicose 49 / Citologia oncológica negativa

Imagens:

- **TC de crânio (11/12/2002):** discreto alargamento dos espaços liquóricos periencefálicos bifrontais.
- **RM de encéfalo (06/01/2003):** alargamento dos espaços liquóricos periencefálicos.
- **RM de encéfalo com espectroscopia (13/05/2003):** em anexo

- **USG abdominal 2016:** sem anormalidades
- **BERA 2016:** Pesquisa da integridade da via auditiva no Tronco Encefálico normal bilateralmente. Limiar eletrofisiológico para cliques dentro dos padrões de normalidade para a faixa etária bilateralmente.
- **ECO 2016:** dentro da normalidade / Fração de ejeção 81%

EEG:

- **EEG (09/04/2007):** Condições do paciente durante o EEG: sono medicamentoso e despertar.
 1. Paroxismos de espículas, ondas agudas e ondas lentas irregulares, de projeção nas regiões temporais bilaterais, com predomínio, ora à esquerda, ora à direita, mais frequentemente à esquerda.
- **EEG (03/01/2012):** EEG realizado em vigília, sonolência, sono espontâneo e despertar, evidenciando:
 1. Discreta desorganização difusa da atividade elétrica cerebral, caracterizada por maior grande quantidade de ondas lentas irregulares, teta e falta de diferenciação ântero-posterior. 2. Surtos de ondas lentas irregulares, teta e delta de projeção nas regiões parieto-ocipitais e parietal mediana. 3. Paroxismos epileptiformes raros de ondas lentas irregulares, de elevada amplitude, de projeção generalizada, predominando nas regiões anteriores.
- **EEG (12/12/2018):** EEG realizado em vigília, sonolência, sono espontâneo e despertar, evidenciando:
 1. Discreta desorganização da atividade de base, caracterizada pela maior quantidade de ondas lentas irregulares teta. 2. Ausência de paroxismos epileptiformes. Obs.: Foram registrados movimentos de superversão ocular e postura distônica do membro superior direito, sem correlato eletrográfico.

13) Perguntas:

- a) Qual(is) as sua(s) hipótese(s) diagnóstica(s)?
- b) Qual seria a conduta mais adequada?