

CASO CLÍNICO FMABC - INTERSERVIÇOS MAIO/2021

Identificação: Paciente masculino, 13 anos.

QD: Crises convulsivas há 6 anos e involução do desenvolvimento neuropsicomotor há 3 anos.

HPMA:

Mãe refere que até os 6 anos a criança desempenhava atividades conforme esperado, corria, brincava, porém falava pouco, considerava que era tímido. Quando entrou na escola (6 anos) foi chamada pela professora e orientada a procurar atendimento psicológico pois era uma criança retraída, com dificuldade de se relacionar com os colegas (não se expressava bem e chorava muito). Procurou atendimento e aos 7 anos foi feito diagnóstico de TEA pelo psiquiatra infantil.

Relata que também aos 7 anos ocorreu primeiro episódio de crise convulsiva na escola, caracterizada por parada comportamental, olhar fixo e não respondendo aos chamados, seguido de tremores nos quatro membros com queda brusca, duração de cerca de 1 minuto, sem liberação esfinteriana. Nega sonolência pós-ictal, refere que quando a crise cessa a criança volta ao comportamento usual. A frequência das crises era inicialmente de 3 vezes por semana. Passou por atendimento com neuropediatra no mesmo mês e iniciou uso de Depakene, com ajuste das doses progressivamente até diminuição das crises. Há cerca de 1 ano o número de crises estabilizou em 1 vez por mês apresentando apenas a parada comportamental seguida de tremores, sem quedas ao solo, de duração de cerca de 30 a 40 segundos.

Até 2018 acompanhava as atividades regulares da escola, apesar de ser considerado um pouco mais lento que os pares. A partir deste ano essas dificuldades se acentuaram, necessitando atividades diferenciadas/adaptadas. No início de 2019 começou a apresentar dificuldades sutis na marcha e na fala, sendo avaliado pela psiquiatria.

Em outubro de 2019 foi iniciado uso de Risperidona pelo psiquiatra infantil devido distúrbio de comportamento e conduta. Refere que no mesmo dia do início da medicação ocorreram crises repetidas (6 crises) necessitando de internação hospitalar. Ficou internado por 10 dias para controle das crises. Foi suspensa a Risperidona e introduzido Trileptal durante essa internação.

Durante a internação a mãe refere ter observado que o paciente apresentou alteração da marcha, com piora progressiva nos meses subsequentes. Há 4 meses com a deterioração da coordenação motora fina tornou-se incapaz de segurar o lápis para escrever e desenhar. Voltou a usar fraldas há 2 meses pois não tem mais controle esfinteriano (anteriormente ia ao banheiro sozinho). Apesar de as crises epiléticas estarem parcialmente controladas o paciente permanece evoluindo com perda progressiva das habilidades motoras e cognitivas.

Medicações em uso: Trileptal 7ml 12/12h [26mg/kg/dia]

Depakene 15ml 12/12h [46mg/kg/dia]

História gestacional/neonatal: Gestação sem intercorrências. Parto vaginal de 39 semanas. PN=3250g, Est=50cm, Apgar7/9. Alta com a mãe no terceiro dia de vida.

ISDA/Antecedentes Pessoais: Refere que teve sopro cardíaco nos primeiros meses de vida, fez acompanhamento com cardiologista até cerca de 1 ano de vida e teve alta.

DNPM: Firmou pescoço com 3 meses. Sentou-se sem apoio com 6 meses. Engatinhou aos 8 meses. Andou com 10 meses. Iniciou fala com 1 ano (mama/papa).

Antecedentes familiares: Pais hígidos, não consanguíneos. Não apresenta casos semelhantes na família. Tem uma irmã de 8 anos, um irmão de 7 anos e um casal de gêmeos de 2 anos, todos com DNPM normal.

Exame Físico Geral:

P: 32kg E=145cm

BEG, corado, hidratado, eupneico, acianótico, anictérico, afebril.

Aparelho Cardiovascular: BRNF em 2T, sem sopros audíveis.

Aparelho Respiratório: MV+ bilateralmente, sem ruídos adventícios.

Abdome: globoso, RHA +, timpânico, flácido, indolor à palpação, sem visceromegalias, sem massas palpáveis.

Extremidades: bem perfundidas, pulsos cheios e simétricos.

Genital: tipicamente masculina, sem alterações

Osteoarticular: Presença de sifo-escoliose.

Pele e anexos: sem lesões visíveis.

Exame Neurológico:

Criança consciente, permanece a maior parte do tempo apresentando movimentos estereotipados como colocar mão na boca, brincando persistentemente de maneira inapropriada com as próprias mãos e objetos. Emite sons inarticulados durante todo o exame que são ininteligíveis. Interação de maneira inadequada com o examinador, desviando o olhar quando chamado atenção. Não entende nenhum comando simples, como abrir a boca, fechar os olhos, dar as mãos, etc. (Vídeo em anexo).

Equilíbrio estático: Permanece em pé sem apoio, com pequena oscilação de tronco.

Equilíbrio dinâmico: Marcha atípica cuidadosa com passos curtos (hesitante) com discreta instabilidade (oscilação).

Coordenação: Coordenação motora de difícil avaliação pela não compreensão/colaboração do paciente.

Força muscular: Força muscular grau 5. Tônus: discreta hipertonia plástica com sinal de roda denteada em MMSS. Trofismo: hipotrofia muscular generalizada nos 4 membros.

Reflexos: normoativos em MMII e MMSS. Não obtidos clônus, Rossolimo ou Babinski. Reflexo cutâneo-abdominal presentes bilateralmente.

Sensibilidade: aparentemente preservada.

Ausência de sinais meningo-radiculares.

Pares cranianos: Fundo de olho normal. Movimentos oculares intrínsecos e extrínsecos preservados, restante aparentemente normal.

PC=53,5cm (p50)

Exames complementares:

(08/05/17) Glicemia=83 Ferro=136 Colesterol total=181 Triglicérides=53 HDL=56 VLDL=11 LDL=114 Ferritina=33 Hb=13,6 Ht=38,7 VCM=76,6 HCM=26,9 RDW=15 4.300 leucócitos (45,4 neut/12,2 eos/1,2 baso/35,5 LT/0,7 LA/5,8 mono) 198.000 Plaquetas.

(27/09/18) Glicemia=72 Cr=05 Ur=25 Na=135 K=4,7 TGO=19 TGP=9 GGT=8 Colesterol total=125 TG=50 HDL=40 VLDL=10 LDL=75 T4L=1,01 TSH=2,624 Prolactina=65,43 Hb=12 Ht=36,8 VCM=82 HCM=26,7 RDW=15,7 4.600 leucócitos (48,3 neut/8,4 eos/0,6 baso/37,3 LT/1 LA/5,4 mono) 145.000 plaquetas.

(18/09/19) Glicemia=75 Cr=0,5 Ur=24 Na=137 K=4,7 TGO=16 TGP=7 GGT=11 CT=143 TG=61 HDL=40 VLDL=12 LDL=91 T4L=0,82 TSH=1,035 Hb=12,4 Ht=37,7 VCM=78,2 HCM=25,7 RDW=13,8 5.400 leucócitos (48 neut/6,8 eos/0,2 baso/36,7 LT/0,9 LA/7,3 mono) 158.000 plaquetas.

(14/10/19) Hb=12,3 Ht=38,3 HCM=26,6 VCM=82,7 RDW=14,3 7.200 leucócitos (1 bast/85 seg/6LT/8 mono) 175.000 plaquetas. Na=140 K=4,3 PCR<0,1. Cr=0,5 Ur=25 TGO=22

(19/10/19) Hb=12,4 Ht=38,7 HCM=26,6 VCM=82,9 RDW=14,6 5000 leucócitos (64,7 seg/10,3 eos/0,6 baso/12,4 LT/12 mono) 153.000 Plaquetas. PCR=3,7. Urina=8000 leucócitos, 1000 hemáceas, nitrito negativo.

(04/08/20) Hb=14,2 Ht=44,2 VCM=86,2 HCM=27,7 RDW=13 6940 leucócitos (1 bast/45,9 seg/8,1 eos/0,4 baso/39,8 LT/4,9 mono) 198.000 plaquetas. Ur=34 Cr=0,5 Na=144 K=5,1 TGO=16 TGP=11 P=5,5. Cariótipo com banda= 46, XY (cariótipo masculino sem anormalidades nas células analisadas).

(18/11/20) LCR= glicose=66,6 Cl=128 Lactato=11,04 Bacterioscopia negativa Tinta da China negativa, Bacterioscopia por Gram negativa, Leucócitos=0, Hemácias=1 . Cor= incolor, Aspecto=límpido, Proteínas=14,4.

(21/12/20) Hb=14,0 Ht=41,2 VCM=83 HCM=28 RDW=13,2 6.500 leucócitos (1bast/58 seg/8,2 eos/0,5 baso/25 LT/7,3 mono) 150.000 plaquetas. VHS= 5mm TGO=13 TGP=7 Gasometria venosa: pH=7,33/pO2=34,2/pCO2=54,5/Bic=27,8/BE=0,6/SatO2=60,4. Na=141 K=4,5 Cl=104,9 Albumina=4,7 Amônia=53,7 CPK=143 Lactato=9,31 17AlfaHidroxiProgesterona=0,67 TSH=1,40 T4L=0,71 LH=6,9 FSH=4,61 Testosterona Total=261 SDHEA=62 Androstenediona=0,47 Cobre=72 Ceruloplasmina=25,1.

(27/01/16) TC de Crânio= Normal.

(19/10/17) EEG= Eletroencefalograma em vigília e sono espontâneo mostrou alentecimento difuso e bilateral além de descargas epileptiformes de projeção occipital bilateral e sugestivas crises eletrográficas parciais, focais nas regiões occipitais.

(23/11/18) EEG= Eletroencefalograma em vigília e sono espontâneo mostrou alentecimento difuso e bilateral, descargas epileptiformes de projeção multifocal e crises eletrográficas com início e término focal (occipital à direita).

(17/10/19) TC de Crânio= Aumento das vias de circulação liquóricas intra e extra-ventriculares. Acentuação de sulcos e fissuras, atrofia cortical e subcortical difusa.

(03/12/19) RNM de Crânio= Acentuação moderada de sulcos e fissuras cerebrais com dilatação ex-vacuum do sistema ventricular. Giros parahipocampais e hipocampus apresentam-se simétricos, porém atroficos, como os demais giros encefálicos. Não há evidência de restrição à livre movimentação dos prótons em sua topografia nem tampouco alteração do sinal de radiofrequência em T2/Flair. Giros da ínsula apresentam-se simétricos e com morfologia habitual. Impressão: Atrofia cortical e subcortical difusa. (imagens em anexo).

(23/06/20) Vídeo EEG= Alentecimento difuso em ambos os hemisférios cerebrais. Presença de ondas thetas. Presença de descargas paroxísticas extremamente frequentes, multifocal.

(05/01/21) Rx Idade óssea= Idade óssea de 13 anos para o sexo masculino. Rx Colunas dorsal e lombar= acentuada escoliose dextro côncava dorso lombar. Escanograma= membro inferior esquerdo é 1,0 cm menor que o membro inferior direito.

(12/01/21) Mapeamento de retina= exame dentro da normalidade, difícil avaliação de extrema periferia por não colaboração do paciente.

(27/01/21) Vídeo EEG= Alentecimento difuso em ambos os hemisférios cerebrais. Presença de ondas deltas e thetas. Raros grafoelementos do sono. Presença de descargas paroxísticas extremamente frequentes, multifocal.

(22/04/2021) RNM de Crânio= Acentuação dos sulcos entre os giros corticais, cisternas laterais da base do crânio, com dilatação compensatória do sistema ventricular supratentorial. Parênquima cerebral tem intensidade de sinal preservada. Não há sinais de restrição de difusão no presente estudo. Não se observam áreas de hemorragias intra ou extra axiais. Cerebelo, tronco cerebral e IV ventrículo sem alterações.

Perguntas:

- 1- Qual a principal hipótese diagnóstica?
- 2- Quais exames estão indicados?