

REUNIÃO INTERSERVIÇOS - CASO CLÍNICO FMUSP

1) Identificação: masculino, 8 anos e 10 meses, natural e procedente de Embu das Artes-SP.

2) Queixa e Duração: “Tremor nas pálpebras e quedas desde 1 ano e 8 meses”

3) História pregressa da moléstia atual:

Mãe refere que, com 1 ano e 8 meses, paciente iniciou quadro de quedas frequentes. Conta que paciente apresentava tremor de pálpebras, seguido de movimento de abdução súbita dos membros superiores e flexão dos membros inferiores, que descreve como semelhante a um choque, evoluindo com queda ao solo. Eventos se tornaram progressivamente mais frequentes e foi avaliado por Neurologista infantil, sendo iniciado valproato de sódio. Houve redução da frequência de quedas, porém mantinha diariamente diversos episódios em que apresentava o tremor de pálpebras, supravisão ocular, alguns acompanhados de queda do pólo cefálico, com eventos de duração menor de 5 segundos (**vídeo 1**). Mantinha também eventos diários de abalos súbitos como choques em membros superiores, por vezes unilateral e sem lado preferencial, por vezes bilateral, alguns associados com flexão cervical súbita.

Internado em serviço externo, realizou VEEG (laudo abaixo), sendo iniciada fenitoína, evoluindo com alteração da marcha com desequilíbrio, sendo substituída por nitrazepam e posteriormente associado topiramato, porém mãe refere que desde então a marcha sempre se manteve alterada.

Avaliado no HCFMUSP pela primeira vez com 2 anos e 6 meses, trazia RM de encéfalo externa sem alterações. Paciente tentou uso de dieta cetogênica, porém tinha difícil aceitação, sendo descontinuada pela família. Ao longo dos anos de acompanhamento, apresentou aumento progressivo da frequência de crises (**vídeos 2 e 3**), com titulação das medicações. Apresentou aumento assintomático de amilase e disfunção plaquetária, sendo substituído valproato de sódio por levetiracetam, porém evoluiu com apatia e períodos de agitação e agressividade, sendo este também suspenso. Mais recentemente, mãe refere que apresenta os eventos do (**vídeo 2**) cerca de 30-40 vezes ao dia, eventos do (**vídeo 3**) cerca de 2-3 vezes ao dia e não apresenta mais abalos súbitos de membros superiores. Iniciada etossuximida. Mãe relata que crises pioram no momento da alimentação. Refere também que paciente é muito resistente a estímulos dolorosos.

4) Medicações em uso:

Topiramato 10mg/kg/dia; Nitrazepam 1mg/kg/dia; Etossuximida 30mg/kg/dia

5) Antecedentes

Gestacionais: Mãe G2P2A0, pré-natal adequado com exames de rotina sem alterações, sem intercorrências na gestação.

Perinatais: Nascido de parto cesáreo agendado a termo, IG 39 semanas, PN 3085g, PC e APGAR não registrados na carteirinha, sem necessidade de manobras de reanimação neonatal, alta com 3 dias de vida sem intercorrências.

Pessoais: história de sibilância recorrente nos primeiros dois anos de vida.

Familiares: Pais hígidos não consanguíneos. Irmãos mais velho hígido. Nega história de doenças neurológicas na família.

6) DNPM:

Sustento cefálico com 5 meses, sentou sem apoio com 10 meses, primeiros passos com 1 ano e 3 meses, andou sem apoio com 1 ano e 6 meses. Nunca apontou o que desejava ou deu tchau, compreende comandos simples. Chegou a falar três palavras aos 3 anos, porém apresentou involução da linguagem.

Desde pré-escolar, apresenta comportamentos estereotipados de bater palmas imotivado, bater com o punho no tórax, balançar os braços alternadamente e mexer nas mãos. Aos 8 anos, paciente é não-verbal, fica muito incomodado com sons e tem brincar não funcional. Apresenta seletividade alimentar importante.

7) Exame neurológico:

Crânio: normocefálico.

Dismorfismos: *face alongada, joelhos em varo, pés planos em varo.*

Cognitivo: *demonstra interesse por objetos, emite sons guturais e risos imotivados, apresenta estereotípias (balanço de tronco, bater no peito).*

Motricidade: trofismo preservado, leve *hipotonia global*, vence resistência com quatro membros, reflexos miotáticos normoativos, reflexo cutâneo-plantar em flexão bilateral, ausência de movimentos involuntários.

Sensibilidade: retirada simétrica a estímulos dolorosos vigorosos em quatro membros.

Coordenação: tenta alcançar objetos sem dismetria ou decomposição do movimento.

Equilíbrio e marcha: assume ortostase de forma independente, marcha *com base discretamente alargada e tendência a manter flexão anterior de tronco na marcha.*

Nervos cranianos: blinking simétrico, pupilas isocóricas fotorreagentes, presença de *exotropia de olho direito* sem limitações evidentes do olhar horizontal ou vertical, ausência de nistagmos, córneo-palpebral presente e simétrico, *hipotonia de musculatura facial* mantendo boca aberta, cócleo-palpebral presente bilateral, palato e úvula centrados, língua trófica e sem desvios.

8) Principais exames complementares:

8.1) Neuroimagem

RM de encéfalo externa 2014: Laudo sem alterações, sem acesso a imagens.

RM de encéfalo (outubro/2020): Leve ampliação dos espaços liquóricos intracranianos. Sulcos corticais, fissuras e cisternas encefálicas amplos. Restante do parênquima encefálico com morfologia e intensidade de sinal normais.

8.2) VEEG / EEG

VEEG 24h de serviço externo dezembro/2014: atividade de base sem anormalidades. Atividade epileptiforme caracterizada por complexos espícula e multiespícula – onda generalizados de duração de 1 a 1,5 segundos.

Durante a vigília, crises eletroclínicas ocorrendo em surtos com descargas epileptiformes, caracterizadas ora por complexos de espícula e multiespícula-onda de predomínio anterior, ora com ondas lentas, delta, de grande amplitude, por vezes com sobreposição

de ondas alfa e beta bilaterais e síncronas, associadas a queda brusca de tronco ou da cabeça, parada do olhar, mioclonias de pálpebras e movimentos mioclônicos de membro superior, ora à direita, ora à esquerda, de duração de quatro a seis segundos.

EEG abril/2021:

Desorganização difusa da atividade de base.

Atividade epileptiforme frequente, de espículas e de ondas agudas, isoladas ou agrupadas, com projeção multifocal, predominando nas regiões posteriores e, espículas agrupadas seguidas por ondas lentas, por vezes formando complexos irregulares de projeção difusa e duração de até 1 segundo.

Estes paroxismos foram ativados pelo fechamento palpebral e, foram observadas crises eletroclínicas caracterizadas por piscamentos palpebrais, elevação dos olhos para cima e queda do polo cefálico. Eletrograficamente, foram registradas espículas e ondas lentas difusas, seguido por atenuação da atividade de base.

Durante o exame, o paciente apresentou eventos não epiléticos, de careteamento e lateralização da língua para ambos os lados, sem alteração eletrográfica concomitante. A ativação através da fotostimulação intermitente não acrescentou novos dados.

9) Perguntas:

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