1. Identificação:

Paciente de 5 anos, sexo feminino, natural e procedente de Campinas

1. Motivo da consulta:

Paciente encaminhada para investigação de atraso do desenvolvimento e crises

1. História da doença atual:

Pais observaram que a criança apresentava atraso dos marcos do desenvolvimento e baixo ganho ponderal, desde os primeiros meses de vida. Iniciaram fisioterapia motora aos 9 meses, por ser uma criança “molinha”, que tinha sustento cefálico incompleto. Paciente evoluiu com ganhos progressivos e com 18 meses, andava sem apoio.

Aos 2 anos de idade, falava poucas palavras, apresentava estereotipias manuais e sustentava pouco o contato visual. Aos 3 anos, após cirurgia corretiva de catarata congênita, paciente iniciou crises epilépticas caracterizadas por movimentos tônico-clônicos bilaterais e desvio ocular, de rápida duração. As crises ocorriam logo no início do sono, com frequência de 5 crises ao mês. Paciente evoluiu com piora da frequência e intensidade das crises. Concomitante, os pais relataram uma piora da marcha, com quedas mais frequentes e necessidade de apoio para deambular. Fez uso de carbamazepina, sem melhora, sendo substituída por levetiracetam, com controle parcial das crises, porém mantendo alteração da marcha. Após investigação e diagnóstico do quadro, foi introduzida medicação, conseguindo deambular curtas distâncias sem apoio.

1. Interrogatório dos demais aparelhos

Nega infecções recentes, nega dores e deformidades articulares, nega outras queixas.

1. Antecedentes Pessoais:
	1. Antecedentes gestacionais e perinatais:

Parto cesárea

Peso nascimento 2255 gramas, Estatura 42,5 cm, Perímetro cefálico 30,5 cm, APGAR 9 e 10, Idade Gestacional 37 semanas e 6 dias.

Alta com 48 horas de vida, sem intercorrências.

* 1. Desenvolvimento neuropsicomotor:

Sustento cefálico com 10 meses

Sentou sem apoio com 1 ano e 2 meses;

Andou sem apoio com 1 ano e 6 meses;

Falou as primeiras palavras com 2 anos

Não forma Frases simples, reconhece as vogais, sabe cores;

Entende comandos simples;

Não tem controle esfincteriano (intestinal e urinário).

* 1. Antecedentes patológicos

Transtorno do Espectro Autista

Baixo ganho pondero-estatural

Catarata congênita

* 1. Antecedentes Familiares:

Mãe teve câncer de tireoide (tratamento com radioterapia) e possui alteração no gene da protrombina

Irmão foi a óbito aos 40 dias de vida após parto prematuro

Pais não tinham informação de consanguinidade até descobrirem recentemente um bisavô em comum.

1. Exame Físico:
	1. Geral (aos 5 anos):

Peso: 17 kg

Pele: sem alterações cutâneas, ausência de fotossensibilidade

Bom estado geral, corada, hidratada, acianótica, anictérica, afebril

Cardiovascular: 2BRNF, sem sopros audíveis, FC: 103 bpm

Pulmonar: MV +, sem ruídos adventícios, eupneica, sem sinais de esforço respiratório FR: 18 ipm

Abdome normotenso, indolor, palpado Fígado no rebordo costal direito.

Pulsos cheios e simétricos nos quatro membros

Sem edema

* 1. Neurológico:
	2. AOS 5 ANOS
* Perímetro Cefálico: 46 cm
* Estado de consciência: Vígil, colaborativa, obedece a comandos simples
* Nervos cranianos: Pupilas isocóricas e fotorreagentes, MOE preservada, estrabismo divergente, discreta, demais pares cranianos preservados
* Motricidade: Força grau 5 globalmente. Tônus: hipertonia global, predomínio crural e discreta retração tendínea de aquileu bilateralmente. Reflexos osteotendíneos profundos exaltados em globalmente, Reflexo cutâneo plantar em extensão bilateralmente, ausência de clônus.
* Sensibilidade: de difícil avaliação
* Equilíbrio preservado
* Coordenação: ausência de dismetria às manobras index-index, index-naso e calcanhar-joelho
* Marcha espástica
1. Exames complementares:
	1. Exames (04/01/21):

Hemograma: Hb 13,8; Ht 37,7; Plq 210.000; Leuco: 8100; Seg: 45%; Linf: 41%; Eos: 2

Glicemia de jejum: 80

Urina I: sem alterações

TGO: 21; TGP: 23; Fosfatase alcalina: 20; Gama glutamil transferase: 19

Creatinina: 0,33; ureia 17

Ácido lático: 15,1

Gasometria arterial: ph 7,43; HCO3 18,5 ; lactato 1,2 ; Na 136; K 4,3

Sorologias (14/06/2016): Rubéola IgM e IgG negativos ; Citomegalovirus IgM negativo e IgG positivo; Toxoplasmose IgM e IgG negativos; HIV negativo; HSV negativo.

* 1. Outros exames:

Teste do pezinho (27/09/2015): normal

US de abdome (11/08/2016): normal

Cariótipo (14/12/2016): 46, XX

Mapeamento de retina (13/10/2016): halo pigmentar peripapilar em ambos os olhos. Palidez da rima temporal do disco óptico em ambos os olhos. Mácula com brilho e coloração levemente alterados em ambos os olhos. Pontos hipopigmentados na mácula e equador da retina em ambos os olhos. Moderada tortuosidade vascular em ambos os olhos. Cruzamentos patológicos em ambos os olhos.

Microarray (18/01/2017): perda de heterozigosidade no cromossomo 13

Ácidos orgânicos quantitativos (16/12/2019): perfil sem alteração

Cromatografia de aminoácidos (16/12/2019): perfil sem alteração

Erros inatos do metabolismo (16/12/2019): negativo

* 1. Ressonância magnética de crânio:

Ressonância magnética de crânio com espectroscopia (29/01/2020): normal

Ressonância magnética de crânio (06/01/2021): desproporção crânio-facial, com sinais de microcefalia, sem outras alterações.

* 1. Eletroencefalograma:

Aos 5 anos: atividade bioelétrica cerebral irregular, simétrica e organizada, constituída por ritmo teta e delta, com boa diferenciação topográfica e grafoelementos de fase II de sono NREM. Conclusão: eletroencefalograma digital em sono normal para idade.

Sem acesso a eletroencefalogramas anteriores.

1. Perguntas:

Quais são as principais hipóteses diagnósticas?

Qual exame diagnóstico deveria ser solicitado?