

REUNIÃO INTERSERVIÇOS - CASO CLÍNICO FMUSP

1) Identificação: masculino, 12 anos, natural de Taboão da Serra, procedente de Embu das Artes, destro, frequenta 7º ano da escola regular

2) Queixa e Duração: tremor desde 1 ano e atraso do desenvolvimento

3) História progressa da moléstia atual:

Paciente com primeiros marcos de DNPM adequados (descritos em detalhe abaixo), porém mãe relata dificuldade para aquisição de marcha e de fala, além de tremores no tronco e membros. Conta que paciente deu primeiros passos com apoio com 1 ano e 1 mês, mas não conseguiu deambular sem apoio até os 5 anos, apresentando marcha ebriosa. Procurou pediatra que o encaminhou para fisioterapeuta e fonoaudiólogo. Foi feita investigação com TC de crânio apenas (exames descritos abaixo). Com 2 anos entrou na escola, e devido ao atraso do desenvolvimento neuropsicomotor foi encaminhado à reabilitação. Aos 3 anos começou a falar, porém já apresentando disartria. Aos 4 anos realizada ressonância magnética (RM) de crânio, sendo feita a HD de paralisia cerebral atáxica pela pediatra. Aos 5 anos conseguiu andar sem apoio, porém com 5 anos e 6 meses começaram as deformidades nos pés, exigindo do paciente novamente apoio para deambular, uso de órteses e sucessivas cirurgias corretivas. Em 2017 perdeu reabilitações, sendo encaminhado para o nosso serviço. Iniciada a investigação novamente, sendo feita eletroneuromiografia e RM de crânio. Atualmente o paciente segue acompanhando em nosso ambulatório, estável, nega disfagia, nega alterações visuais. Apresenta dificuldades escolares, precisando de auxílio nas tarefas, sabendo fazer somente contas simples, lendo com dificuldade, escrevendo frases curtas e com prejuízo da escrita devido ao tremor.

4) Medicações em uso: Nega

5) Antecedentes

-Gestacional: G3P3A0, gestação não planejada. Nega uso de medicações, nega uso de álcool e drogas. Nega diminuição da movimentação fetal, porém com 20 semanas observado oligoâmnio.

-Perinatal: Parto cesárea, IG 35 sem 5d, PN 2420g, PC: 32, E: 43, APGAR 8/9, chorou ao nascer, não precisou de manobras de reanimação neonatal. Sorologias negativas. Recebeu alta em uso de fórmula, pois não tinha boa pega. Teste do pezinho sem alterações

-Pessoais: Bronquiolite com 21 dias, sem necessidade de internação. Doença do Refluxo gastroesofágico. Relata alergias a sabonetes, perfumes, corantes. Fez três 3 cirurgias corretivas do pé direito.

-Familiar: Nega consanguinidade. Mãe: tremor essencial, enxaqueca oftalmoplégica. Pai: esquizofrenia. Irmãs: 19 anos e 16 anos ambas sem comorbidades e desenvolvimento normal. Avó materna: aneurisma. Avó paterna (falecida): esquizofrenia, câncer (mieloma múltiplo). Avós paternos são primos de 1º grau. Irmã do pai morreu com 7 dias de vida, por problema cardíaco. Primo paterno: esquizofrenia.

6) DNPM:

- 1 mês: olhava na direção do som, fixava olhar

- 2 meses: seguia com olhar, procurava os sons, sorriso social
- 3 meses: levava mão à boca, segurava mordedor
- 4 meses: passava objetos de uma mão para outra
- 7 meses: sentava sem apoio, virava e rolava
- 8 meses: engatinhou
- 1 ano e 1 mês: andou com apoio - apresentou queda por causa do tremor em ortostase. Mãe relata que "parecia bêbado" e após passou a andar de joelhos no chão. Iniciou fisioterapia motora passando a andar apenas com apoio por causa do tremor, chegou a andar sem apoio com 5 anos, porém com 5 anos e meio começaram as deformidades nos pés, começou a usar órtese.
- Atraso importante na fala, começou a falar com 3 anos, porém sempre com dificuldade.

7) Exame neurológico:

PC 48,5cm P: 36kg E: 155cm

Fácies: Sem dismorfismos, face levemente alongada

Cognitivo: Contactua com examinador, sorridente, pouco colaborativo. Linguagem: fala poucas palavras, responde a perguntas simples com balanço da cabeça para sim e não. Fala disártrica.

Motricidade: Amplitude e velocidade de movimento reduzidas globalmente, principalmente em MID. Força aparentemente grau V, exceto para flexão/extensão de quadril e dorsiflexão plantar grau IV. Tônus: hipotonia axial e leve espasticidade apendicular. Trofismo: Globalmente reduzido com maior hipotrofia tenar e hipotenar em mão esquerda. Reflexos profundos globalmente exaltados. Babinski bilateral.

Coordenação: Dismetria bilateral, com decomposição do movimento. Diadococinesia: não colabora

Sensibilidade: Superficial: retirada simétrica ao estímulo doloroso. Profunda: prejudicada pela pouca colaboração.

Equilíbrio: Marcha atáxica. Deambula sem auxílio da mãe, porém com dificuldade, com base alargada e instabilidade de tronco. MID escarvante. Pés cavos (principalmente à D).

NNCC: Pupilas isocóricas, fotorreagentes, sem DAR; assume as 9 posições do olhar sem diplopia, nistagmo ausente; sensibilidade da face preservada; mímica facial simétrica; cócleo-palpebral presente bilateral; reflexo nauseoso presente bilateralmente; palato e úvula sem desvios; língua trófica, sem desvios

8) Principais exames complementares:

8.1)BERA 2010: normal;

8.2)Teste pezinho: normal;

8.3)TC 13/04/12: aumento do espaço liquórico retrocerebelar, compatível com megacisterna magna. Parênquima encefálico normal, sem outras alterações;

8.4)RM 11/12/13: Hemisférios cerebelares apresentam-se com pequenas dimensões de forma difusa e simétricos, com intensidade de sinal homogêneos e sem realces anômalos, associado ao alargamento dos espaços liquóricos da fossa posterior e do IV ventrículo, podendo corresponder a hipotrofia cerebelar

8.5)RM encéfalo 03/05/19: Atrofia cerebelar global, que no vermis predomina no segmento superior, sem outros achados associados;

8.6) Avaliação Oftalmológica 02/05/19: AV 1,0/1,0; FO com nervo óptico corado de bordas bem definida, escavação 0,2x 0,2, mácula normal e sem alterações vasculares. Exame dentro da normalidade;

8.7) Eletroneuromiografia 03/05/19: leve polineuropatia axonal sensitivo motora acometendo MMII e MSD

8.8) Ecocardiograma 03/2021: normal;

8.9) Ác. orgânicos na urina 12/04/2021: perfil normal

Labs. gerais: Na 139/ K 3,9/ Cálcio iônico 1,2/ CaT: 10,1 /Mg: 1,8 /P: 5,4 /PT: 7,2 /Alb: 4,4 /TGO: 24 /TGP: 15 /HDL: 88 /LDL: 69 /VLDL: 11 /ColT: 168 /Trig: 39 /CPK: 140 /TSH: 1,37 /T4L: 1,29/glicose: 86 /amônia: 58,7/ pH: 7,41/ pCO2: 34,6 /pO2: 57/ HCO3: 22,3/ SatO2: 91%/ Lactato: 21/Na: 139/ K: 3,9/ Cl: 109/ U: 18/ Cr: 0,52/ Vit.D: 28,2/ alfafetoproteína: 0,7

9) Perguntas:

- a) Qual(is) a(s) sua(s) hipótese(s) diagnóstica(s)?
- b) Qual exame a ser solicitado?