

1. Identificação: F.V.C, 19 anos, masculino, pardo. Natural e procedente de São Paulo.

Data Nascimento: 18/06/2002 **Data primeiro atendimento:** 13/05/2004 (1a e 11m)

2. História da Doença neurológica ao longo do seguimento clínico:

Paciente, primeiro filho de casal não consanguíneo, sem antecedentes pré, peri ou pós-natais relevantes.

Em primeira consulta, com 1 ano e 11 meses de vida, mãe queixava-se de atraso para andar percebido há 3 meses. Referia que paciente apresentou sustento de polo cefálico com 3 meses, sentou com apoio com 8 meses, sentou sem apoio com 1 ano e 3 meses, engatinhou com 1 ano e 6 meses, marcha com apoio desde 1 ano e 7 meses. Com 1 ano e 11 meses, paciente apresentava marcha possível sem apoio, porém com instabilidade para realizá-la, com alargamento de base e dificuldade de equilibrar-se, com queda após curto trajeto. Negava queixas em membros superiores, sem dificuldade de pegar objetos e sem preferência de lados. Além disso, com 1 ano e 9 meses iniciou linguagem monossilábica, que se persistia desde então. Apresentou sorriso social com 3 meses de idade e com 1 ano e 11 meses tinha boa interação entre os pares e compreendia o que lhe era dito. Na ocasião, foi solicitada TC de crânio, normal.

Aos 2 anos e 6 meses paciente apresentou marcha independente, sendo observado padrão pareto-espástico, exaltação de reflexos em MMII e sinais de liberação piramidal bilateralmente (clônus e Babinski). Foram realizadas RM de crânio e, após achados de imagem, solicitada dosagem de galactocerebrosidase, coletado LCR e TEIM APAE, todos normais.

Com 3 anos e 2 meses paciente iniciou fala compreensível, porém dislálida, mantendo padrão de marcha. Após cerca de 1 ano, aos 4 anos de idade, evoluiu com marcha em ponta de pés, mantendo-se independente para sua realização.

Aos 5 anos de idade, passou a apresentar tropeços e quedas frequentes devido tendência de marcha em tesoura, com sinais de liberação piramidal mais evidentes e piora da espasticidade, que passou a ser observada também em membros superiores. Acrescentavam-se ainda movimentos involuntários atetósicos em MMSS. Além disso, neste período, passou a ser evidente o comprometimento cognitivo do paciente. Nesta ocasião, foram solicitados novos exames: ENMG, RM de crânio e cromatografia de aminoácidos.

Com 6 anos e 4 meses, sua fala se tornou de difícil compreensão. Ao exame neurológico, ficou mais evidente a dificuldade na realização da marcha, agora com fraqueza em MMII (força grau III -> IV). Mantendo hipertonia global, com predomínio crural e retração de tendão de aquileu. Realizada nova RM de crânio.

Aos 7 anos de idade, paciente apresentava maior comprometimento da marcha, necessitando de apoio de mãos para realizá-la, no entanto, após tenotomia de aquileu realizada aos 8 anos, voltou a adquiri-la de forma independente, porém dificultosa e com arrastar de pés. Neste período, passou a ser observada retração de tendões de região poplíteia de joelhos.

Aos 9 anos de idade houve comprometimento de coordenação, com decomposição de movimento à manobra índex-nariz e dismetria bilateral, além de disdiadococinesia. Realizada nova RM de crânio de controle.

Perdeu marcha independente aos 14 anos de vida, necessitando de apoio de ambas as mãos para realizá-la. Mantinha comprometimento de coordenação, pior quando comparado ao exame anterior, com fala nitidamente escandida.

Quanto ao crescimento do perímetro cefálico, paciente se manteve sempre próximo ao p50 para a idade.

3. Antecedentes Gestacionais e Neonatais:

Mãe G1P1A0, 17 anos, mãe fez pré-natal sem alterações (exames séricos e de imagem), nascido de parto cesárea devido distocia funcional, termo, PN: 2985g, Comp: 45cm, sem intercorrências perinatais relatadas, chorou ao nascer, recebeu alta com mãe. Não possui demais dados de nascimento em cartão da criança.

4. Antecedentes familiares:

Mãe 36 anos, hígida. Pai 44 anos, hígido. Irmã 15 anos, hígida.

5. Antecedentes Patológicos:

Nega infecções de repetição. Nega internações ou cirurgias. Vacinação atualizada.

6. Primeiro exame físico geral:

Sem anormalidades.

7. Primeiro exame neurológico de admissão em nosso Serviço (1ano e 11meses)

PC: 48cm (P50)

Paciente consciente, atento, ativo e reativo. Bom contato através da visão e audição. Lalação pobre devido irritabilidade durante exame neurológico. Fala monossilábica após ser consolado por acompanhante. Obedece ordens simples (dá tchau, manda beijo) e reconheceu familiares. Movimenta ativamente os 4 membros. Pega objetos apresentados sem déficits. Quando alçado pelas mãos tem bom sustento cefálico. Permanece sentado sem apoio. Quando alçado pelas axilas tem apoio plantar com base alargada e manifesta muito medo de cair. Marcha possível com apoio, quando sem apoio se desequilibra. Tônus e trofismos normais. Reflexos osteotendíneos normoativos. Reflexo cutâneo plantar em flexão. Rossolimo e clônus ausentes. Movimentação ocular extrínseca e intrínseca preservadas.

8. Exames de investigação:

- IMAGEM:

> TC de crânio (16/12/2004 – 2 anos e 6 meses): Normal.

> RM de crânio (2005 - 3 anos e 6 meses; 2007 - 5 anos e 2 meses; 2008 - 6 anos e 1 mês; 2013 - 10 anos e 10 meses): todos os achados foram semelhantes ao último exame realizado em 24/02/2021 - 18 anos e 8 meses, exceto pela discreta redução volumétrica, conforme laudo abaixo e imagens em anexo.

LAUDO: Discreta redução volumétrica associada a sinais de hipomielinização, caracterizada por áreas simétricas e bilaterais de hipersinal nas sequências ponderadas em T2/FLAIR, com sinal normal nas imagens T1, na substância branca dos hemisférios cerebrais, sem determinar efeito expansivo significativo ou restrição à difusão. Hipossinal em T2 dos núcleos da base e tálamos, por provável depósito de ferro. Não há comprometimento das estruturas infratentoriais. Sistema ventricular com forma e dimensões preservadas. Sulcos corticais e fissuras intracranianas sem alterações significativas. O restante do parênquima encefálico tem características anatômicas e sinal normal. Os estudos de espectroscopia com múltiplos voxels e volumes de interesses não evidenciaram alterações significativas. Formações hipocâmpais, fórnices e corpos mamilares com aspectos usuais. Sinal de fluxo habitual das artérias dos sistemas vertebrobasilar e carotídeo, pela análise das sequências convencionais. A injeção intravenosa de gadolínio não evidenciou áreas de impregnação anormal.

- OUTROS EXAMES REALIZADOS:

> LCR (05/04/2006 – 3 anos e 10 meses): normal. Realizada pesquisa de galactocerebrosidase normal.

- > TEIM APAE (12/07/2006 – 4 anos e 1 mês): normal.
- > ENMG (07/03/2007 – 4 anos e 9 meses): Normal
- > Cromatografia de aminoácidos (plasma e urina) (06/11/2007 – 5 anos e 5 meses): normal.
- > Sorologias (11/06/2014 – 12 anos): HIV e VDRL – Normais.
- > (17/09/2014 – 12 anos e 3 meses): CPK 85 | Colesterol total 174 | HDL 66 | LDL 95 | VLDL 14
- > (19/03/2015 – 12 anos e 9 meses): Homocisteína: 8,7 (VR:3,7-13,9) | Cobre: 105 (VR: 80-140)
| Amônia: 43 (VR: 11-35) | Ceruloplasmina: 22,2 (VR: 20-63)

- AVALIAÇÕES:

- > Oftalmologia (21/09/2012 – 10 anos e 3 meses): fundo de olho sem alterações.
- > Audiometria (11/2014 – 12 anos e 5 meses): Normal
- > Psicodiagnóstico (24/06/2008 – 6 anos): Dificuldade de aprendizado formal devido discrepância no desenvolvimento cognitivo e social em relação à idade apresentada.
- > Psicodiagnóstico (12/11/2019 – 7 anos e 5 meses): Na avaliação neuropsicológica realizada foi identificado um importante comprometimento em suas funções cognitivas, apresentando dificuldade de fala e prejuízos motores.

9. EXAME NEUROLÓGICO EVOLUTIVO (2021 – 18 anos):

Perímetro Cefálico: 57 CM (P50)

Paciente ativo e reativo, interage com o examinador respondendo perguntas simples, com fala escandida. Cognitivo rebaixado para idade (sabe a própria idade, não sabe ler, não identifica letras ou números, conta até 20). Marcha pareto-espástica, possível apenas com apoio de mãos. Hipertonia global com predomínio crural. Força Grau III em MMII e Grau IV em MMSS. Reflexos osteotendíneos exaltados globalmente, com clônus esgotável, reflexo cutâneo plantar em extensão e Rossolimo bilaterais. Presença de dismetria, decomposição do movimento e disdiadocinesia bilaterais, pior à esquerda. Presença de movimentos em MMSS com movimentos atetóticos. Movimentação ocular extrínseca e intrínseca preservadas, sem nistagmo, sem alteração de nervos cranianos.

10. Perguntas:

- 1. Qual(is) sua(s) hipótese(s) diagnóstica(s)?
- 2. Quais exames complementares a serem solicitados?

ANEXO – IMAGENS



