

1 IDENTIFICAÇÃO:

Sexo feminino, 12 anos, procedente de Engenheiro Coelho - SP.

2 MOTIVO DA CONSULTA:

Paciente encaminhada para investigação de atraso do desenvolvimento neuropsicomotor e crises epiléticas.

3 HISTÓRIA DA DOENÇA ATUAL:

Paciente previamente hígida, no primeiro ano de vida, iniciou quadro de crises epiléticas, caracterizada por crises tônicas de membros superior direito, sialorreia, duração de 3 a 4 minutos, principalmente durante o sono, além de crises de parada comportamental mais breves e crises atônicas. Nunca houve relato de crises febris. Nesse período apresentou estagnação dos marcos do desenvolvimento, principalmente da linguagem. Obteve-se controle parcial das crises epiléticas com o uso de Lamotrigina, Clobazam e Fenitoína.

Aos quatro anos de idade, iniciam-se episódios paroxísticos recorrentes de piora da marcha, apresentando-se de base alargada, associados a vômitos, com duração de aproximadamente 20 minutos, sem alteração do sensório. Familiares negam fatores desencadeantes.

Aos seis anos foi atendida pela primeira vez no ambulatório de Neurologia Infantil da Unicamp. Persistiam as crises epiléticas e os eventos paroxísticos de alteração de marcha e vômitos. Na primeira consulta, observaram-se também comportamentos de auto e heteroagressividade, além de déficit cognitivo.

Na evolução, houve melhora do controle das crises epiléticas, com o ajuste das doses de Lamotrigina, Clobazam e Fenitoína; e das alterações comportamentais, com o uso de Risperidona.

Atualmente ocorrem raras crises epiléticas durante o sono, caracterizadas por movimentos tônicos de membro superior direito, com frequência de uma crise a cada quatro meses. Ainda apresenta eventos paroxísticos de marcha com base alargada e vômitos, mas sem comprometimento das atividades de vida diária.

4 ANTECEDENTES PESSOAIS:

4.1 ANTECEDENTES GESTACIONAIS E PERINATAIS:

Parto cesárea por distocia de apresentação.

Dados antropométricos do nascimento:

Peso: 3.030g.

Estatura: 43,5cm.

Perímetro cefálico: 37cm.

APGAR: 6 e 9.

Idade Gestacional: 38 semanas.

4.2 DESENVOLVIMENTO NEUROPSICOMOTOR:

Sentou com apoio aos quatro meses;

Andou sem apoio com um ano e quatro meses;

Falou as primeiras palavras com um ano.

Hoje, aos 12 anos, fala frases simples e curtas, por vezes ininteligíveis. Reconhece algumas letras, forma palavras com dificuldade, reconhece cores e conta até 10.

4.3 ANTECEDENTES PATOLÓGICOS:

Hipotireoidismo;

ANTECEDENTES FAMILIARES:

Pais não consanguíneos, jovens e hígidos

Ausência de doenças neurológicas na família.

5 EXAME NEUROLÓGICO:

PC: 52cm.

Estado de consciência: vígil, agitada e não colaborativa com o exame. Fala incompreensível.

Nervos cranianos: pupilas isocóricas e fotorreagentes, motricidade ocular extrínseca preservada, ausência de nistagmo, mímica facial preservada, demais pares cranianos preservados.

Motricidade: força grau V em membros superiores e inferiores, proximal e distal.

Tônus: hipotonia global.

Trofismo: sem alterações.

Reflexos osteotendíneos profundos e reflexos superficiais normoativos e simétricos.

Reflexo cutâneo plantar em flexão bilateralmente, ausência de clônus.

Sensibilidade: de difícil avaliação.

Equilíbrio preservado.

Coordenação: Manobras índex-naso, índex-índex e calcanhar-jelho com dismetria e tremor de ação, disdiadococinesia bilateral.

Marcha: base alargada.

6 EXAMES COMPLEMENTARES:

6.1 EXAMES LABORATORIAIS:

Em 10/03/2015:

Eletroforese de proteínas: Proteínas totais: 7,4; albumina: 4,16; a1: 0,2; a2: 0,82; b: 0,93; g: 1,29; relação albumina/globulina: 1,29.

Perfil lipídico: HDL: 59; LDL: 77; VLDL: 6.

Hemograma: Sem alterações.

Lactato sérico: 1,1.

Em 18/01/2016:

Hemograma: Hb: 11,8; GL: 6100; Plaquetas: 258000

Perfil lipídico: colesterol total: 149; HDL: 59; LDL: 83; VLDL: 7,0; triglicérides: 35

CK: 46; Alfetoproteína: <0,6; vitamina E: 5,9 (Valores dentro da normalidade)

Demais investigações:

Fundo de olho (06/07/2015): Sem alterações.

Ultrassom abdominal (06/11/2015): Estruturas visibilizadas de aspecto habitual.

Potencial evocado auditivo (26/11/2016:) Sem alteração na morfologia e na latência das ondas obtidas.

Cromatografia de aminoácidos (29/02/2016): Sem alterações.

Análise de líquido (18/07/2017): Aspecto límpido e cristalino, hemácias: 23, Leucócitos: 1, Glicose: 61 (sérica 63), Proteínas:16, Lactato: 1,2.

Cromatografia de ácidos orgânicos na urina (15/09/2017): Sem alterações.

Perfil acilcarnitinas (15/09/2017): Sem alterações

Análise quantitativa de aminoácidos (15/09/2017): Sem alterações.

6.2 RESSONÂNCIA MAGNÉTICA DE CRÂNIO:

Ressonância magnética de crânio (2014): discreta atrofia cerebelar difusa.

6.3 ELETROENCEFALOGRAMA

09/12/2014: Complexos espícula e onda aguda-onda lenta, de lenta de elevada amplitude multifocais, localizadas em regiões frontais e temporais, bilateralmente, além de parietal e occipital à direita, tal atividade apresenta-se em trens de até 9 segundos. Conclusão: Distúrbio epileptiforme multifocal.

21/06/2016: Ondas agudas e espícula-onda lenta, irregulares, de elevada amplitude, frequentes, generalizadas e máximas nas regiões frontais, além de distribuição multifocal, nas regiões: Frontais, occipitotemporal esquerda, que ocorrem de forma independente, por vezes em trens, com duração de até 1,5 segundos. Conclusão: Distúrbio epileptiforme generalizado multifocal, máximo em regiões frontais bilaterais, frequente. Distúrbio lento, difuso e leve da atividade de base.

02/01/2018: Distúrbio lento moderado e difuso da atividade de base e atividade epileptiforme multifocal e generalizada muito frequente.

16/07/2019 : Distúrbio lento da atividade de base, moderado. Atividade epileptiforme multifocal muito frequente, com predomínio em regiões frontais.

6.4 ELETRONEUROMIOGRAFIA

07/11/2018: Exame dentro dos padrões da normalidade.

7 PERGUNTAS:

QUAIS SÃO AS PRINCIPAIS HIPÓTESES DIAGNÓSTICAS?

QUAL EXAME DIAGNÓSTICO DEVERIA SER SOLICITADO?