

## INTERSERVIÇOS OUTUBRO 2021

### CASO CLÍNICO FMABC

**ID:** M.F.S, masculino, nascimento em 12/05/2021 em Santo André.

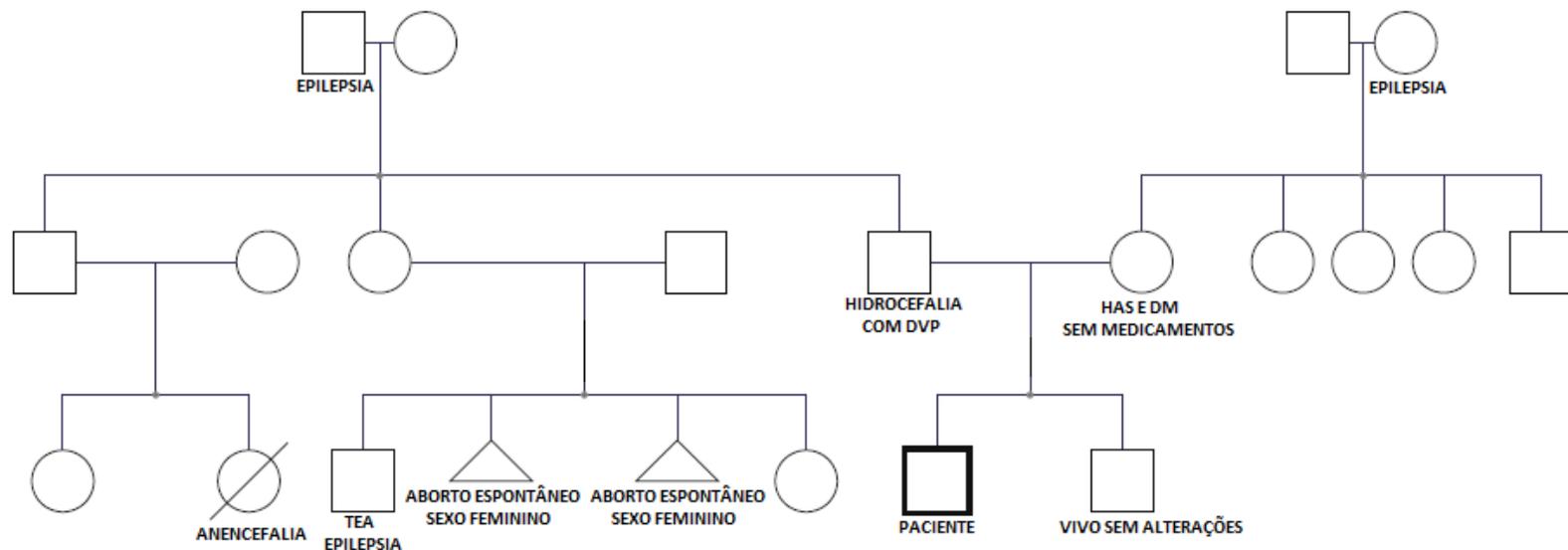
**QP:** hipotonia importante desde o nascimento

**HPMA:**

Pré-natal com 15 consultas, gestação inicialmente sem intercorrências, ITU tratada adequadamente. Nega uso de álcool e drogas. HIV = NR. Sífilis = NR. Hepatite B = NR. Citomegalovírus = imune. Rubéola = imune. Toxoplasmose = suscetível. Recebeu 1 dose de corticoide e Sulfato de Magnésio. Com polidramnio e movimentos fetais reduzidos. Hidropisia fetal.

Parto cesárea, apresentação pélvica, bolsa rota no ato. Idade gestacional = 37 semanas e 6 dias. APGAR = 5 / 7, estatura = 49,0 cm, peso = 2.918 g, perímetro cefálico = 32,0 cm. Recém-nascido não chorou ao nascimento, com pouca vitalidade, hipotonia generalizada, cianose, desconforto respiratório e respiração irregular. Ainda em sala de parto, necessitou de IOT e transferência imediata para a UTI-NEO em incubadora aquecida.

**História familiar:**



### **Exame físico nas primeiras 24 horas de vida:**

MEG. Afebril, hidratado, corado, acianótico e anictérico. IOT, em ventilação mecânica.

AR = murmúrio vesicular universalmente audível, sem ruídos adventícios.

AC = ritmo cardíaco regular em 2 tempos, bulhas normofonéticas sem sopros.

Abdome = globoso e com ruídos hidroaéreos presentes difusamente, depressível, coto umbilical em bom aspecto.

Genitália tipicamente masculina, testículos retráteis.

Fratura de úmero à direita. Flexão dos polegares.

Pulsos palpáveis cheios, com boa perfusão capilar periférica.

Pele sem lesões. Sem edemas.

Paciente em internação em UTI-NEO, avaliação pela Neuropediatria na primeira semana de vida devido a hipotonia importante desde o nascimento.

### **Exame neurológico na primeira semana de vida:**

RN em incubadora na UTI neonatal, permanece em decúbito dorsal obrigatório, com movimentação espontânea quase nula. Hipoativo, hiporresponsivo, em posição de batráquio. Não apresenta abertura ocular espontânea, com ptose palpebral bilateral. Face alongada, hipomímia facial, palato em ogiva. Ausência de respiração espontânea e sem movimentos de deglutição, está em IOT e SNE.

Reflexos primitivos ausentes.

Hipotonia global, axial e apendicular. Durante as manobras de manipulação, não apresenta resistência à movimentação ativa e passiva. Ausência de contração muscular visível em todos os segmentos corporais.

Reflexos profundos ausentes. Não obtidos sinais de liberação piramidal (reflexo cutâneo-plantar indiferente, clônus ausente, Rossolimo ausente). Reage pouco aos estímulos dolorosos.

Pupilas isocóricas lentamente fotorreagentes. Acavalgamento de suturas, fontanela bregmática plana e normotensa. Perímetro cefálico = 32,0 cm.

No primeiro mês de vida, apresentou 2 episódios de tremores de extremidades, com introdução e manutenção de fenobarbital 5 mg/kg/dia, com melhora e sem recorrência.

No segundo mês de vida, submetido à TQT e GTM, e apresentou adequado crescimento pondo-estatural.

#### **Exame neurológico em 01/08/2021:**

MEG em UTI-NEO. TQT e GTM, dependente de ventilação e com respiração irregular à manipulação. Ptose palpebral bilateral, pupilas tendendo a miose, porém fotorreagentes. Boca entreaberta, tremor de língua. Persiste com hipotonia global severa. Apresentando pouca movimentação de polo cefálico e extremidades. Sem resistência à movimentação passiva. Reage minimamente aos estímulos dolorosos. PC = 38,0 cm. Restante do exame neurológico mantido em relação ao último.

#### **Exame neurológico com 4 meses e 2 semanas:**

Estatura = 65,0 cm. Peso = 5,460 kg.

Lactente em berço na UTI neonatal, permanece em decúbito dorsal obrigatório, em posição de batráquio. Mantém a dependência de ventilação, está em uso de TQT e GTM. Fâscias hipomímicas. Permanece com ptose palpebral bilateral, não fixa com o olhar e não acompanha o examinador. Boca entreaberta, com tremor de língua.

Hipotonia global. Ausência completa do sustento cefálico. Apresenta discreta movimentação da cabeça para os lados, porém permanece com atividade espontânea extremamente pobre. Mínima movimentação dos membros superiores vencendo a gravidade por alguns segundos. Nos membros inferiores, a mobilidade é praticamente nula, restringindo-se a uma mínima contração muscular.

Reflexos profundos abolidos nos 4 membros. Sem sinais de liberação piramidal.

Aos estímulos dolorosos, reage apenas movimentando as extremidades de mãos e pés.

Pupilas mióticas e fotorreagentes. Paralisia da motricidade ocular extrínseca. Fontanela bregmática plana e normotensa. Perímetro cefálico = 39,5 cm.

#### **Exames complementares:**

- Teste do pezinho + perfil TANDEM normal.

- Cariótipo banda G 46, XY.

- 12/05/2021:

Radiografia de tórax sem alterações.

Ecocardiograma = forame oval patente, persistência do canal arterial, comunicação interatrial fossa oval 2,7 cm, hipertensão pulmonar (sinais indiretos), isomerismo esquerdo.

Avaliação oftalmológica com fundoscopia normal.

- 18/05/2021:

Hemograma, coagulograma, eletrólitos, gasometria arterial, funções renal e hepática sem alterações.

Lactato = 12,0 / Amônia = 29,2 / Aldolase = 4,8 / CPK = 45,2.

LCR = normal.

USGTF DE CRÂNIO = Parênquima encefálico sem alterações, cavidades ventriculares de dimensões normais, ausência hemorragias.

USG ABDOME TOTAL = Sem alterações.

- 02/06/2021: Eletroencefalograma sem anormalidades.

- 21/07/2021: Tomografia computadorizada do crânio normal.

- Exame: Atrofia Espinhal Progressiva (sequenciamento NGS de SMN1 após MLPA) = Ausência de variantes que isoladamente justifiquem quadro clínico. Exame por MPLA identificou presença de 2 cópias do gene SMN1 e 1 cópia do gene SMN2.

Imagens do paciente em anexo (autorizadas pelos responsáveis).

- 1. Quais são as principais hipóteses diagnósticas?**
- 2. Quais exames deverão ser solicitados?**