



## IDENTIFICAÇÃO

---

**G.P.R**, 13 anos e 6 meses, Feminino, Parda, Natural e procedente de São Paulo.

**Data de Nascimento:** 10/01/2008

**>> Primeiro Atendimento:** 18/02/2008 (com 1 mês e 8 dias de vida)

## QD: CRISES CONVULSIVAS DESDE 1º DV

### HISTÓRIA DA DOENÇA NEUROLÓGICA AO LONGO DO SEGUIMENTO CLÍNICO:

---

Paciente, 4ª filha de pais consanguíneos (primos de 1º grau), nasceu à termo (IG: 42 semanas), de parto cesárea por iteratividade e presença de mecônio. Teve Apgar 6/9, Peso: 3.605g, Comprimento: 48 cm e PC: 35,6 cm. Necessitou de aspiração traqueal, 3 ciclos de VPP e evoluiu com desconforto respiratório. Foi encaminhada para UTI neonatal e no 1º dia de vida iniciou quadro de hipertonia de MMSS e MMII e lateralização do polo cefálico, atribuído a hipoglicemia (Dextro: de 30 mg/dL). Houve melhora após administração de glicose e recebeu alta da maternidade no 5º dia de vida. Foi diagnosticada com hipotireoidismo congênito, através do teste do pezinho, sendo medicada com levotiroxina.

Com 10 dias de vida, iniciou quadro de crises epiléticas. Procurou serviço externo, onde foi observada crise tipo espasmos infantis e foi introduzido fenobarbital, contudo não se obteve controle das crises e foi encaminhada para o nosso Serviço.

Deu entrada com 1 mês e 8 dias de vida, ainda com episódios convulsivos caracterizados por hipertonia em extensão dos membros e lateralização da cabeça. Seu exame neurológico de entrada mostrava uma assimetria na movimentação dos membros diminuída à esquerda e reflexos exaltados do mesmo lado. Realizou uma ampla investigação etiológica com fundo de olho, exames laboratoriais gerais (incluindo metabólicos), líquido e neuroimagem sem alteração (anexo 1). Video-EEG (vídeo 1) mostrou crises focais hipomotoras, com projeção na região temporal direita e espasmos assimétricos com alteração eletrográfica de projeção difusa. Fez teste com Piridoxina, sem sucesso, sendo então introduzida a Vigabatrina e retirado fenobarbital com controle do quadro epilético logo no 1º mês do tratamento.

Com 7 meses de idade, a Vigabatrina foi trocada pelo Valproato de sódio, mas devido plaquetopenia foi substituído pelo Fenobarbital. Nessa ocasião, era notável um atraso de DNPM, paciente não tinha sustento cefálico, não trocava de decúbito, ainda não sentava. Permaneceu



## Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo

### Departamento da Pediatria - Neurologia Infantil

sem crises até os 3 anos de idade quando foi retirado gradativamente o Fenobarbital (EEG normal antes da retirada da DAE) e realizou mais duas RM de crânio, em 2009 e 2010, normais.

Em relação ao seu desenvolvimento houve alguns avanços até os 3 anos quando paciente começou a se sentar com apoio, pegava objetos principalmente com a mão direita e começou a vocalizar alguns sons, contudo extremamente atrasado.

Em 2012, com 5 anos de idade, apresentava contato visual muito pobre, não falava e persistia restrita ao leito. O exame neurológico mostrava hipotonia e hipotrofia muscular de membros, com espasticidade nos 4 membros, retração articulares e sinais de liberação piramidal. Foi ampliada a investigação laboratorial (anexo 1) a qual se revelou normal incluindo uma ENMG.

Com 10 anos, sem apresentar involução evidente no quadro clínico, seu exame neurológico mantinha uma espasticidade acentuada nos 4 membros, com retrações articulares, principalmente dos tendões de Aquiles. Foi notada uma hipomimia facial e também distonia e atetose em mmss, e apesar da dificuldade em se expressar pela fala conseguia entender ordens simples, como pegar objetos, ajudar a retirar blusa contudo, sempre com dificuldade de executá-las

Atualmente, com 13 anos de idade, mantém o quadro neurológico estável, com intenção comunicativa, além de compreender alguns comandos simples, nunca falou. Nunca adquiriu marcha.

Apresenta alterações ortopédicas importantes, escoliose proeminente com concavidade à esquerda, pé equino-varo bilateral, retração dos tendões de Aquiles bilateralmente e limitações da extensão dos joelhos.

### **ANTECEDENTES PESSOAIS:**

---

#### **1.1 Gestacional:**

Filha de mãe, G5P4A1 (3ª gestação: natimorto, malformação pulmonar, agenesia dos pulmões). Fruto da 5ª gestação (todas com o mesmo parceiro). Nega intercorrências durante a gestação.

#### **1.2 Peri e Pós-natal:**

Descrito anteriormente

#### **1.3 Desenvolvimento Neuropsicomotor**

Descritos ao longo da HPMA

### **ANTECEDENTES FAMILIARES**

---

- Pais consanguíneos, primos de 1º grau. Mãe, hígida. Pai asmático.



Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo

Departamento da Pediatria - Neurologia Infantil

- Irmão 19 anos, asmático; Irmã, 11 anos, hígido; Irmão 9 anos, com deficiência de imunoglobulina, faz uso de gamaglobulina.

### **EXAME FÍSICO:**

---

#### **1.4 Exame Geral atual:**

Apresenta alterações ortopédicas importantes, escoliose proeminente com concavidade à esquerda, pé equino-varo bilateral, retração do aquileu bilateral e limitação da extensão dos joelhos.

### **EXAME NEUROLÓGICO (ATUAL - 13 ANOS):**

---

PC = 54 cm ( $50 < p < 97$ ) (**video 2**)

Paciente vigil, interage pela visão, fixa e segue com o olhar. Reage a estímulos sonoros. Emite somente sons incompreensíveis, entende ordens muito simples, como tentar tirar a blusa e dá a mão esquerda quando solicitada.

É restrita a cadeira de rodas. Não anda. Senta sem apoio e rola no leito em posição dorsal. Movimenta pouco os membros, vence a gravidade e até certa resistência. Tônus de difícil avaliação devido presença de retrações (tornozelos, joelhos, punhos e cotovelos). Há hipotrofia global, mais evidente em região distal dos membros. ROTs normoativos em MMSS e de difícil obtenção em MMII Babinski bilateral. Ausência de ataxia axial. Ao ser oferecido objetos tenta pegá-los sobretudo com o MSD e apresenta atetose. MOE e MOI presentes e sem alterações. Pares cranianos: sem alterações.

- 1) Quais as hipóteses diagnósticas?
- 2) Quais exames a serem realizados?