

Reunião Interserviços – caso clínico UFF/HUAP

- 1) **Identificação:** feminino, atualmente com 15 anos (DN: 19/11/2005), natural e residente em Niterói/RJ.
-

- 2) QP: “caindo e tremendo”.
-

- 3) **HDA** (1ª avaliação realizada em 2009 → paciente com 4 anos de idade):

segundo informações obtidas com a mãe e com a avó, a paciente iniciou quadro de regressão do desenvolvimento neuropsicomotor aos 2 anos (falava algumas palavras e deambulava sem dificuldade), com deterioração progressiva da marcha, associado a quedas frequentes e tremores de repouso e de movimento. Desde os 3 anos e ½ vem apresentando piora: “ela se assusta e cai” (*sic*) semelhantes a crises mioclônico-astáticas.

- 4) **HPP:** internação com 1 ano de idade por broncoespasmo e “intoxicação” por produto de limpeza; cartão vacinal em dia (PNI)
- 5) **Histórico Gestacional:** G2-P2-A0; parto vaginal a termo; 5 consultas de pré-natal; Apgar 9/10; sorologias negativas. Alta da maternidade com 48 de vida.
- 6) **História do Desenvolvimento:**

Sustentou a cabeça: 2 meses	Sentou-se sem apoio: 8 meses
Engatinhou: 9 meses	Andou: 1 ano e 1 mês
Balbuciou (dobrou sílabas) = 12 meses	Linguagem verbal: não desenvolveu

7) Exame neurológico na 1ª avaliação (2009 – 4 anos de idade)

P = 18 kg (z = 0 ↔ 1) ----- A = 103 cm (z = 0 ↔ -1) ----- PC = 49 cm (z = 0 ↔ -1)

Ectoscopia: bom estado geral, eutrófica, corada, hidratada, eupneica. Face atípica e exame clínico/pediátrico sem anormalidades.

Mental/cognitivo: acordada, ativa, atenta ao meio e ao examinador, Glasgow 15. Sem anormalidades comportamentais aparentes. Demonstrava interesse pelos brinquedos. Não apresentava comunicação verbal, mas executava comandos simples, apontava o que desejava,

sorria e fazia bom contato visual denotando uma comunicação não verbal eficaz. Aparentava deficiência intelectual limítrofe/leve.

Exame motor: marcha atáxica com apoio; hipotonia muscular global; estática na posição sentada alterada, com ataxia de tronco; tremores de repouso em membros superiores e cabeça com mioclonias; postura distônica do pé esquerdo; força muscular de difícil graduação, aparentemente grau 4- nos quatro membros; reflexos simétricos e normais (2+/4+); cutaneoplantar em flexão bilateralmente.

Exame da sensibilidade: sem anormalidades da sensibilidade tátil e dolorosa; não cooperou para avaliação da sensibilidade vibratória e posição segmentar.

Nervos cranianos: FO aparentemente normal; abertura ocular presente, movimentação ocular extrínseca normal, pupilas isocóricas e reagentes à luz; sensibilidade em face preservada; mímica facial simétrica; audição com reação duvidosa (pela anormalidade cognitiva?); elevação simétrica do palato, com reflexos de tosse e vômito preservados, movimentação de língua sem anormalidades; força do músculo trapézio preservada.

Evolução clínica:

2010 → Piora das mioclonias; piora da marcha; surgem sinais de Babinski e Chadock bilateralmente; sem resposta evidente após prova terapêutica com vitamina E.

P = 19,5 kg

2011 → inicia quadro de rigidez nos 4 membros; tetraparesia evidente; não consegue mais caminhar nem com apoio; a distonia passa se tornar generalizada.

2012 → agravamento da rigidez associado a comportamento autoagressivo.

2013 a 2016 → perda de seguimento (problemas sociais e mudança de domicílio). Nesse período realizou tenotomia dos adutores e dos tendões de Aquiles (fora do nosso hospital)

2016 → agravamento da distonia e da rigidez; clônus dos pés e hiperreflexia nos quatro membros; escoliose torácica; incoordenação de deglutição e desnutrição ($z < -3$) = indicada GTT.

2017 a 2019 → acompanhamento irregular (família relutante com a realização de GTT)

2020 → tetraparesia evoluindo para tetraplegia com agravamento da rigidez agravamento dos sintomas cognitivos e comportamentais e da disfunção de deglutição; Sem ganho ponderal efetivo (P = 20 kg) e com história de pneumonias aspirativas tratadas em outros serviços e UPAs. Internada em caráter de urgência para realização de GTT.

Exames complementares:

- TC de crânio (2009) → normal
 - RM de crânio (2010) com laudo de normalidade (realizada fora de nosso serviço; não tivemos acesso às imagens)
 - RM de crânio (2020) → atrofia cerebelar + atrofia cortical/subcortical difusa
 - Pesquisa de erros inatos do metabolismo (HCPA 2010)
 - Aminoácidos em plasma e urina → normal
 - Cromatografia de sialoligosacarídeos e oligossacarídeos → normal
 - Beta-glucuronidase, hexosaminidase A e total; e quitotrisidase → normais
 - Isoeletrofocalização de transferrina → normal
 - Cobalamina → 433 pg/ml (normal)
 - IgG 747 mg/dl (751-1560); IgA 29,7 mg/dl (82-453); IgM 209 mg/dl (40-274)
 - Ácido fólico 7,6 ng/ml
 - Alfa fetoproteína 0,79 UI/ml (até 4)
 - Estudo da velocidade de condução (2012) → normal
 - Hemograma, enzimas hepáticas, enzimas musculares, lipidograma normais
-

Perguntas:

- 1) Quais seriam suas hipóteses?
- 2) Como conduzir o diagnóstico e o tratamento dessa paciente?