

**Identificação:** AJS, sexo feminino, negra, natural e procedente de São Paulo (SP).

**Data de nascimento:** 03/01/2014 (8 anos)

**Data do primeiro atendimento:** Agosto/2021 (7 anos)

**QP:** Epilepsia de difícil controle aos 3 anos e meio e regressão cognitiva aos 5 anos

## **1. História da doença neurológica ao longo do seguimento clínico:**

Primeira filha de pais consanguíneos (primos de 1º grau), com relato materno de hipertensão e toxoplasmose na gestação, sem outros antecedentes perinatais relevantes, com desenvolvimento neuropsicomotor adequado prévio.

Aos 3 anos e 6 meses, iniciou quadro de crises tônico-clônicas generalizadas, procurando atendimento em serviço externo. Realizou exames gerais (tomografia de crânio, LCR e exames séricos), relatados como normais. Evoluiu com estado de mal epilético, sendo realizadas as medidas necessárias. Na ocasião, recebeu alta com Fenobarbital.

Após o evento, iniciou acompanhamento com neuropediatra externo, sendo solicitado EEG e mantida medicação. Paciente permaneceu 1 ano sem crise.

Aos 4 anos e 6 meses, foi tentado redução da medicação, porém com recidiva das crises.

Com 5 anos, evoluiu com quadro de regressão cognitiva e motora. Inicialmente, apresentava fraqueza no membro superior esquerdo, depois no membro superior direito, até o ponto de a paciente não conseguir mais escrever, com dificuldade de segurar os objetos com as duas mãos. O quadro evoluiu com fraqueza nos membros inferiores. Foi iniciado Levetiracetam na ocasião. Um mês após, iniciou crises hemiclônicas a esquerda, em vigília e em sonolência, crises de parada comportamental e piscamento, além de alteração cognitivo-comportamental. Neste momento, foi tentado Valproato de Sódio, mas paciente apresentou sonolência importante, sendo suspenso e aumentado Fenobarbital.

Aos 6 anos, paciente não andava mais sem apoio, além de apresentar crises epiléticas diárias.

2 meses após, foi iniciado Topiramato e Clobazam. Aos 6 anos e 5 meses, foi suspenso Fenobarbital, e 1 mês depois, foi relatado ter sido a pior fase da paciente.

Aos 7 anos e 7 meses, após passar em diversos neuropediatras, foi encaminhado ao nosso serviço para investigação diagnóstica. Na consulta, mãe relatou momentos de oscilação do nível de consciência e do quadro motor, além de crises muito frequentes (a cada 5 minutos) do tipo atônicas e ausências. Apresentava também piora do sono e do comportamento, com lentificação da fala e do movimento, e desequilíbrio.

Foi realizado EEG (10/09/2021), que demonstrou estado de mal não convulsivo, sendo optado por internação, com solicitação de fundo de olho, líquor, exames laboratoriais e RM de crânio. Durante a internação, apresentou sonolência importante não relacionada com as drogas antiepiléticas, que foram substituídas por Fenitoína, o que houve melhora das crises, mas mantinha quadro de sonolência.

Nos dias seguintes, evoluiu com melhora progressiva, tanto do nível de consciência quanto das crises. Novo EEG feito na internação revelou melhora do padrão eletrográfico, e recebeu alta com Fenobarbital e Fenitoína, com o seguinte exame neurológico.

## **2. Exame neurológico da alta:** PC 54 (P 50)

Paciente vigil, pouco colaborativa (bastante agitada, com dificuldade para focar em uma atividade), porém mantém contato visual. Apresenta fala mal articulada. Cognitivo aquém do esperado para idade. Responde perguntas simples, sabe cores, nomeia objetos, porém não compreende comandos mais complexos.

Senta sem apoio, sem instabilidade axial. Fica em pé com apoio, com base alargada.

Marcha espástica, possível apenas com apoio de uma mão. Espasticidade em membros inferiores. Hipotrofia em região distal dos membros.

ROTS vivos em membros superiores e exaltados em membros inferiores, com aumento de área reflexógena, presença de Babinski e clônus inesgotável bilateralmente.

Decomposição de movimento e dismetria apendicular bilateral.

MOE / MOI presentes. Sem alterações de pares cranianos. (Vídeo em anexo no e-mail).

## **3. Antecedentes gestacionais e neonatais:**

Mãe G2P1A1 (aborto no 1º trimestre), gestação aos 22 anos, apresentou hipertensão (controlada sem medicação), toxoplasmose no 3º trimestre (tratamento com Espiramicina), parto cesárea a termo, sem intercorrências. Apgar 8/9. Testes de triagem normais. Dados antropométricos não disponíveis.

## **4. Antecedentes pessoais patológicos:**

Internada 3 vezes por ITU e diversas vezes por BE, correção de hérnia umbilical aos 2 anos.

## **5. Antecedentes familiares:**

Pais consanguíneos (primos de 1º grau).

Mãe, 30 anos, hipertensa.

Pai, 35 anos, hígido.

Meio-irmão paterno, 1 ano e 8 meses, hígido.

## **6. DNPM:** Normal até os 5 anos de vida.

## **7. Exames de investigação:**

- EEG (10/09/2021): atividade elétrica cerebral desorganizada em sono e vigília; paroxismos de poliespículas e ondas agudas, entremeadas a ondas lentas irregulares e amplas na faixa delta, de 0,5-2,5hz, de projeção difusa e de aspecto contínuo no sono e na vigília. Pode sugerir estado de mal epilético.



- Exames laboratoriais durante internação (08/10/21): hemograma, PCR, gasometria venosa, eletrólitos, glicemia, função tireoidiana, função renal, função hepática, coagulograma, urina 1 e CPK sem alterações.

Amônia 259,8. LCR normal.

- RM de crânio (16/10/21): sinais de redução volumétrica cerebelar. (Imagem em anexo no e-mail)

## 8. Perguntas:

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