

CASO CLÍNICO UNICAMP

1. Identificação: Sexo feminino, 3 anos e 8 meses, natural de São Paulo e procedente de Minas Gerais.

2. Motivo da consulta: Regressão de desenvolvimento neuropsicomotor

3. História da doença atual: Paciente em seguimento na Unicamp desde setembro de 2021, com história de quedas frequentes e perda de tônus (“molinha”) iniciados aos 18 meses, evoluindo progressivamente com perda da habilidade de deambular e perda parcial do sustento de tronco e de sustento cefálico, além de quadro de incoordenação. Até o início dos sintomas, apresentava desenvolvimento motor adequado, já deambulava sem apoio desde os 13 meses.

Aos 2 anos, apresentou o primeiro episódio de crise epiléptica, caracterizada por postura tônica dos membros superiores, de curta duração, os quais se tornaram diários e de predomínio noturno. Na ocasião, foi introduzido levetiracetam, com bom controle de crises.

Durante o seguimento, evolui com dificuldade progressiva na deglutição, sendo necessária adaptação da dieta para alimentos pastosos.

4. Antecedentes Pessoais: Nega internações, cirurgias ou adoecimentos frequentes. Nega alergias. Vacinação atualizada.

5. Antecedentes gestacionais e de parto: Pré natal adequado, apresentou descolamento prematuro de placenta, porém sem outras intercorrências. Nega uso de drogas psicoativas ou medicações.

Foi um recém nascido a termo (38 semanas e 2 dias), APGAR 7/10. Parto cesárea por opção materna, sem intercorrências. Recebeu alta com a mãe.

Peso de nascimento: 2972 g / Perímetro Cefálico ao nascimento: 35 cm.

Triagens neonatais: sem alterações.

6. Desenvolvimento neuropsicomotor: Sorriso social aos 3 meses. Sustento cervical aos 4 meses. Sentou sem apoio aos 7 meses. Andou com apoio aos 11 meses. Andou sem apoio com aos 13 meses.

Emite sons, porém nunca foi capaz de emitir palavras ou de se comunicar verbalmente.

7. Antecedentes Familiares: Filha única de pais não consanguíneos. Negam doenças familiares.

8. Alimentação: Alimenta-se por via oral, porém apenas em consistência pastosa. Apresenta engasgos com alimentos sólidos.

9. Medicações de uso diário:

- Levetiracetam 35 mg/kg/dia.

10. Exame Físico:

10.1 Geral: Peso: 11 kg. Perímetro cefálico 50 cm. Sem distúrbios. Bom estado geral. Ausculta cardiopulmonar sem alterações. Abdome flácido, plano, indolor à palpação, sem visceromegalias. Sem lesões de pele.

10.2 Neurológico:

Estado de consciência: Vigília, fixa o olhar fugazmente.

Nervos cranianos: Pupilas isofotorreagentes, presença de estrabismo convergente à esquerda, presença de nistagmo multidirecional, mímica facial sem assimetrias, reflexo cócleo-palpebral presente. Restante preservado.

Motricidade: Hipotonia axial e apendicular acentuadas. Restrita ao leito. Pouca movimentação voluntária. Mantém posição em batráquio. Eventuais discinesias oromandibulares.

Força muscular:

- MMSS: Grau II proximal e distal.

- MMII: Grau II proximal e distal.

Reflexos osteotendíneos exaltados em membros superiores e vivos em membros inferiores.

Reflexo cutâneo plantar em extensão bilateralmente.

Sensibilidade e Coordenação: paciente não conseguiu compreender e colaborar para as manobras do exame

11. Exames complementares :

- Dezembro/2020:

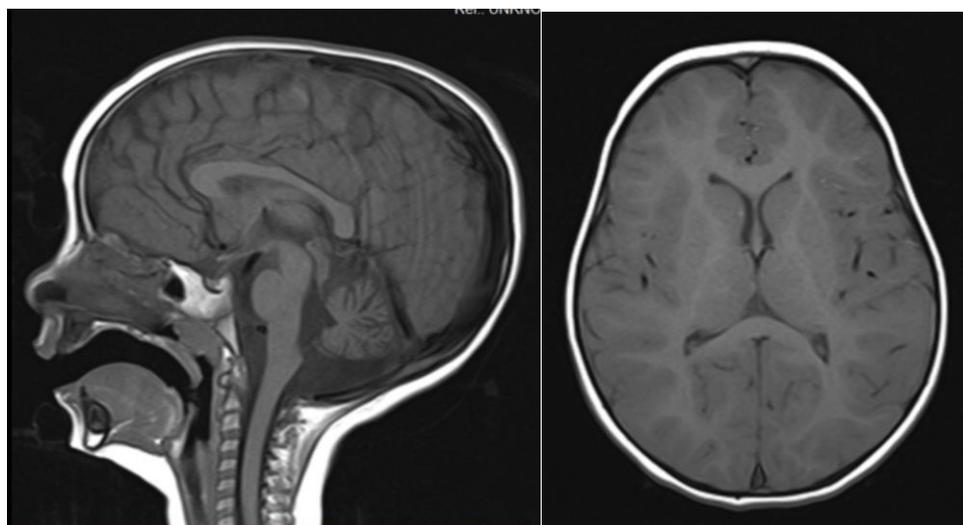
- Cariótipo: sem alterações detectadas no exame.
- Microarray: sem alterações detectadas no exame.

- Março/ 2021: Perfil Tandem: sem alterações detectadas no exame.

- Setembro/ 2021: Hb: 13,4, Ht: 38, Leuco: 7800, S: 51%, Linfo: 36%, Eosi: 4%, Baso: 1%, mono: 8%, plaq: 280 mil, glicose: 83, CPK: 83 (VR: 30 – 200), DHL: 1353 (VR: < 730), TGO: 126 (VR: 8 – 46), TGP: 45 (VR: 7 – 56), TSH: 1,76 (VR: < 4.3), Cr: 0,4 (VR: 0.4 – 0.7), Ureia: 21 (VR: 10.8 – 38.4).

- Fundo de olho (março/2021): sem alterações detectadas no exame.

10. Ressonância magnética de crânio (Março/ 2021): Atrofia cerebelar.



8.4. Eletroencefalograma (dezembro/ 2021): dentro dos padrões da normalidade.

9. Perguntas:

- 1) Quais são as principais hipóteses diagnósticas?
- 2) Qual exame diagnóstico deveria ser solicitado?

