

CASO CLÍNICO

- Identificação – GFO
- Idade: 11 meses
- Procedência: Poço Fundo – MG
- Sexo: masculino

**História da Moléstia Atual:** mãe informa que desde os 5 meses de vida percebeu que o paciente se movimentava pouco e não apresentava sustento cefálico. Aos 7 meses iniciou com crises de versão ocular para cima, acompanhadas por choro e sudorese. Informa que as crises eram quase diárias, chegavam a durar mais de uma hora e eram piores ao final do dia. Após as crises ficava sempre muito irritado. Foi atendido na cidade de origem, iniciado uso de fenobarbital sem melhora, optado pela substituição por levetiracetam, com melhora parcial das crises.

**História Gineco-Obstétrica:** Pré-natal de risco habitual, sorologias adequadas, mãe percebia que o feto se movimentava pouco. Nasceu por parto cesariana (oligodrâmnio). Apgar 8/9, peso de nascimento 2935g. Recebeu alta junto com a mãe. Teste do pezinho sem alterações.

**História Patológica Pgressa:** NDN

**História Familiar:** pais jovens, consanguíneos (primos de segundo grau), irmã de 9 anos hígida. Sem casos de doenças neurológicas na família.

**História do Desenvolvimento Neuropsicomotor:** não apresenta sustento cefálico, apresenta preensão palmar, não rola. Fixa o olhar, se interessa por objetos e pelo examinador, sorri em resposta desde os 2 meses de vida, apresenta lalação.

**AO EXAME:**

**Geral:** Bom estado geral, corado, hidratado, anictérico, acianótico e afebril.

Pele e anexos sem alterações.

**Aparelho cardiovascular:** Bulhas normorritmicas e normofonéticas em 2 tempos, sem sopros. Pulsos cheios e simétricos, perfusão capilar de 2 segundos.

**Aparelho respiratório:** Murmúrio vesicular fisiológico, sem ruídos adventícios, eupneico e sem esforço.

**Aparelho gastrointestinal:** abdome globoso, normotenso, indolor à palpação. Sem visceromegalias ou massas palpáveis.

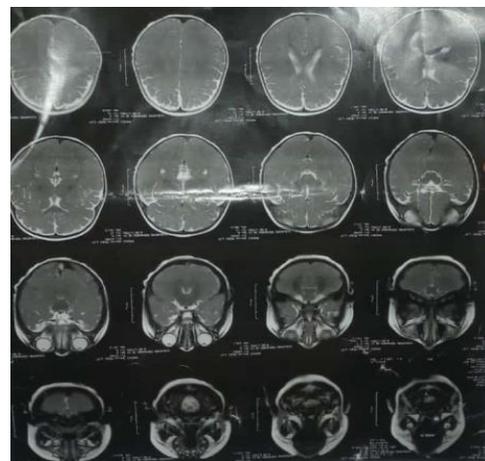
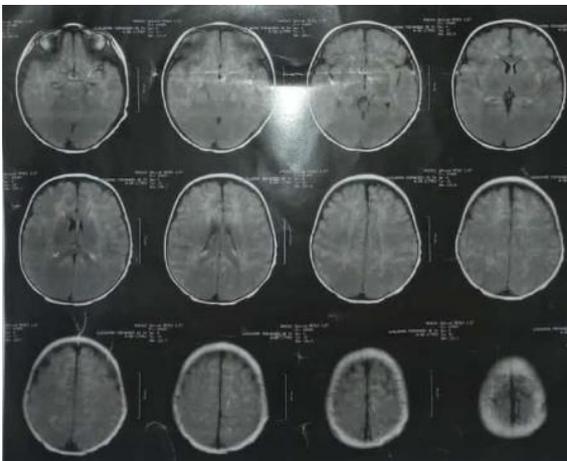
**Exame neurológico:**

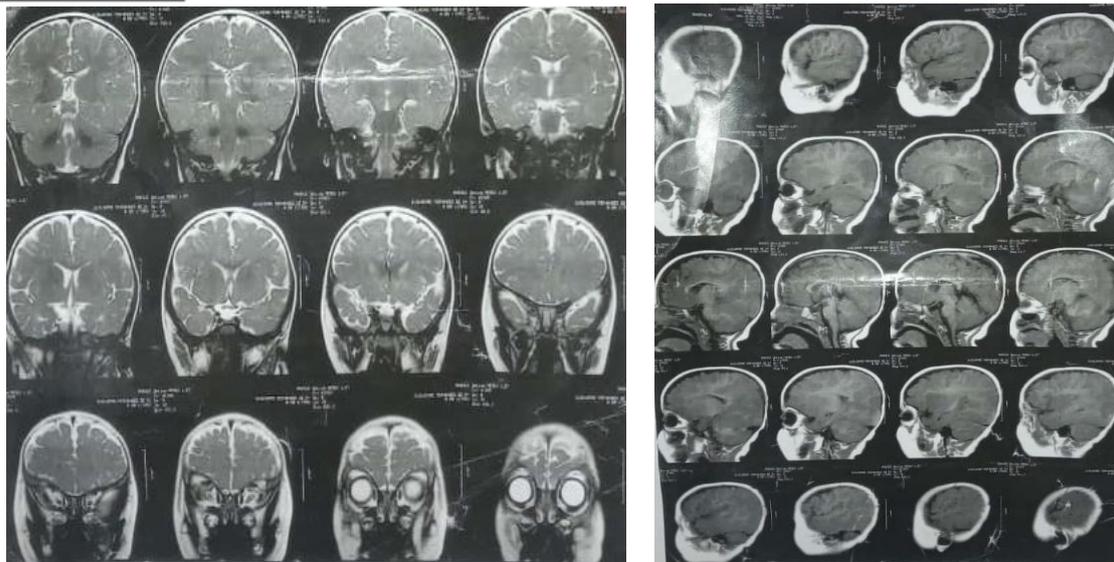
- Fontanela anterior puntiforme, normotensa.
- Alerta, bom contato com o examinador, sorri em resposta
- Pupilas isocóricas e fotorreagentes, movimentação ocular extrínseca preservada, mímica facial simétrica, elevação simétrica de úvula e palato, língua centrada à protrusão
- Movimentação reduzida dos membros
- Hipotonia cervical e hipertonia apendicular
- ROT 3/3 globalmente
- Sensibilidade aparentemente preservada
- Reflexo cutaneoplantar indiferente
- Sem sinais meníngeos
- Presença de dimple sacral

**Exames complementares:**

RNM de coluna lombossacra sem alterações.

RNM de encéfalo: assimetria ventricular, sem demais alterações.





EEG: Atividade de base simétrica, regular, contínua e organizada. Presença de elementos fisiológicos do sono ocorrendo em topografia, morfologia e incidência adequadas. Ausência de paroxismos epileptiformes. O EEG revelou-se NORMAL.

Exames laboratoriais: Hb 12,1 Ht 36,4 Leucócitos 8865 (S18 /L 74 / M4) plaq 306.000 glicemia 74 ureia 12 creatinina 0,3 K 4,6 Mg 2,3 P 5,62 Ca 10,59 CK 46 Fosfatase alcalina 165 TGO 38 TGP 12 GGT 9 ácido láctico 11 ácido úrico 2,8 triglicérides 73 colesterol T 192 HDL 34 VLDL 15 LDL 143 atividade de protrombina 85% RNI 1,00 urina sem alterações

Quais as hipóteses diagnósticas?

Qual a melhor conduta

Belo Horizonte, Junho/2022

Hospital Infantil João Paulo II - FHEMIG