



CASO CLÍNICO FMABC – INTERSERVIÇOS JUNHO/2022

Identificação: A.S.P, masculino, nascimento em 23/09/2020.

Natural/Procedente: Santo André – SP.

QP: Dor em membros inferiores com fraqueza muscular há 4 dias.

HMA: Paciente iniciou em 21/06/2021 quadro de febre, associado a lesões em cavidade oral e vômitos mantidos por dois dias; no terceiro dia evoluiu com exantema difuso. Em 25/06/2021 deu entrada no pronto-socorro infantil (PSI) com hipotonia de tronco e membros. Referia também dor e parestesia principalmente dos membros inferiores. Transferido para UTI pediátrica evoluiu com disfagia e piora do quadro motor (tetraparesia flácida com reflexos normoativos), mantendo apenas movimentação ocular.

Na internação apresentou hipertensão arterial sistêmica sendo realizado investigação cardiológica e outros exames complementares (em anexo). Também necessitou de sonda nasointestinal (SNI), sem necessidade de suporte ventilatório.

No décimo primeiro dia iniciou com melhora espontânea e progressiva do quadro. Recebeu alta em 14/07/2021 apresentando apenas discreta hipotonia cervical, sentando sem apoio e recebendo alimentação via oral sem engasgos.

Em dezembro de 2021 iniciou com coriza, tosse e febre, evoluindo após dois dias com perda do sustento cefálico, hipotonia, diminuição da movimentação dos quatro membros, fraqueza global e sialorreia. Procurou atendimento em PSI onde foi liberado apenas com sintomáticos. Após 7 dias apresentou melhora espontânea dos sintomas, recuperando a força motora com o mesmo padrão anterior.

Em março de 2022 procurou novamente o PSI com os mesmos sintomas: perda do sustento cefálico, hipotonia, diminuição da movimentação ativa dos quatro membros, fraqueza global e sialorreia. Foi avaliado pelo pediatra que orientou apenas uso de sintomáticos e seguimento ambulatorial.

AG/PERINATAL: G2 A1 P1 / Parto vaginal sem intercorrências. Infecção urinária no primeiro trimestre de gestação e no terceiro SBG + com profilaxia adequada antes do nascimento.

ISDA/ANTECEDENTES PESSOAIS: Internação aos 7 dias de vida por icterícia neonatal tratada com fototerapia. Teste do pezinho normal. Mãe refere história de engasgos nas mamadas e dificuldade para deglutir líquidos. Nega outras comorbidades e internações.

DNPM:

- sustento cefálico aos 3 meses
- sentou aos 6 meses
- não engatinhou e se arrastava pelo chão aos 9 meses
- atualmente, com 1 ano e 10 meses, deambula com apoio

ANTECEDENTES FAMILIARES: Pais não consanguíneos e hígidos.

EXAME FÍSICO GERAL ATUAL:

Peso: 11kg E: 92cm PC:45cm

Paciente em bom estado geral, corado, hidratado, acianótico, anictérico, afebril, sem dismorfismos, ativo e reativo

Aparelho respiratório : MVF sem RA, sem desconforto respiratório, eupneico, FR: 20 irpm

Aparelho cardiovascular: RR2T sem sopros, bulhas normofonéticas, FC:90bpm

Abdome: globoso, RHA+, timpânico, flácido, indolor a palpação, sem visceromegalias, sem massas palpáveis

Extremidades: bem perfundidas, pulsos cheios e simétricos

Genitália: tipicamente masculina, sem alterações

Pele e anexos: sem alterações

EXAME NEUROLÓGICO ATUAL:

Criança ativa e reativa, colabora com o examinador e permanece sentada sem apoio durante a maior parte do exame. Bom contato com o meio, interage bem através da visão e audição. Apanha os objetos oferecidos com ambas as mãos não apresentando déficit de força aparente. Não emitiu nenhum som articulado durante o exame apenas balbucia alguns mono dissílabos. Aparentemente não conhece partes do corpo, não manda beijo e não dá tchau.

Marcha: Anda apenas com apoio.

Coordenação motora: aparentemente preservada sem sinais de ataxia.

Apresenta discreta hipotonia axial e apendicular com força muscular e trofismo preservados nos quatro membros.

Reflexos profundos normoativos.

Não obtido clônus, rossolimo ou babinski.

Sensibilidade aparentemente preservada.

Pares cranianos: MOE e MOI preservados, restante sem alterações.

EXAMES:

24/06 Líquor: células 3, Hemácias 0, Proteínas 30, Glicose 67, Bacterioscópico negativo, Lactato 30 (VR 9-19)

25/06 COVID 19: PCR, Antígenos, IGM e IGG negativos

Exames laboratoriais:

Hemograma:

25/06 HB13,9 HT39,6 LEUC 12.300 (B1,0 S27,0 E1,0 BAS0 L66,0 M5,0)

PLAQ 164.000

12/07 HB10,1 HT29,5 LEUC 9.900 (B0 S26,0 E6,5 BAS0,2 L54,0 M12,4)

PLAQ 481.000

VHS: 25/06 10,0

12/07 30,0

PCR: 25/06 0,7

12/07 0,5

Evolução TGO 2550 (25/06)/ 6173 (28/06) / 850 (04/07) / 72 (12/07)

TGP 785 (25/06)/ 1762 (28/06) / 1397 (04/07) / 209 (12/07)

CPK: 26/06/2021: 300

30/06/2021: 74.000

03/07/2021: 48.200

04/07/2021:34.663

05/07/2021: 29.357

07/07/2021: 16.874

12/07/2021: 2.133

27/07/2021: 1.534

19/08/2021: 557

26/06 Sarampo IGM não reagente IGG reagente

CMV IGM não reagente IGG reagente

Rubéola IGM e IGG não reagente

EBV IGM e IGG não reagente

Hepatite B não reagente

Hepatite C não reagente

Hepatite A não reagente

28/06 VDRL não reagente

Dengue IGM não reagente

29/06 Coxsackie IGM e IGG negativo
Toxoplasmose IGM e IGG não reagente
Chikunguya IGM e IGG não reagente

30/06 Parvovírus IGM e IGG não reagente
Herpes simples IGM e IGG não reagente
Anticorpo anti LMK1 não reagente
Anti músculo liso não reagente
Anticorpo anti mitocôndria não reagente
Alfa 1 anti tirosina 231 (VR até 200)
Amônia 41 (VR 9-30)
Eletroforese de proteínas: B2 gamaglobulinemia 0,15 / gama globulina
0,32 (diminuídas)
Ferritina 1.732 (VR 22-274)
Imunoglobulina G 593 (VR 350-1.620)
Imunoglobulina M 88 (VR 40-150)
FAN não reagente

04/07 ProBNP 164,4 (VR < 70)
Ferritina 75 (VR 22-274)

05/07 URC negativa
Ácidos orgânicos urinários normais
Cromatografia dos aminoácidos normais
Lactato venoso jejum 1,2 e pós jejum 1,3 (VR <2,0)

07/07 Pro BNP 248,1 (VR < 70)

08/07 Perfil de acilcarnitinas normal

12/07 Anti HMG Coa <0,3
Quitotriosidase 70,4
Pro BNP 67

Outros exames:

27/06 Fundo de olho: normal

28/06 USG abdome superior: normal

28/06 Ecocardiograma: insuficiência tricúspide leve e FE:82%

29/06 TC crânio: normal

30/06 Ecocardiograma: insuficiência tricúspide leve, derrame pericárdico laminar, FE:75%

05/07 EEG: normal

17/09 Ecocardiograma: normal, FE:83%

20/09 RNM crânio: Sem alterações

PERGUNTAS:

- 1) Qual a hipótese diagnóstica??
- 2) Quais exames estão indicados?