

CASO CLÍNICO FMABC – INTERSERVIÇOS AGOSTO/2022

Identificação: R.P.C., feminino, nascimento em 10/06/2019.

Natural/Procedente: São Caetano do Sul – SP.

QP: Atraso de fala.

HMA: Paciente encaminhada do ambulatório de pediatria geral aos 2 anos de idade devido a atraso da fala. Acompanhante relata movimento repetitivo, interesse restrito à palma da mão, gostava de brinquedos giratórios. Refere sustos frequentes com barulhos. Além disso, apresenta seletividade alimentar, com repulsa a alimentos úmidos, nega disfagia, apresenta sialorreia constante. Aos tres anos, não consegue trocar de roupa, precisa de auxílio para se alimentar, somente emite sons , balbucia. Não apresenta agressividade. Dificuldade de interação social, não sabe imitar ou brincar em grupo, quando brinca com outras crianças tem fixação por pegar no rosto das mesmas. Até o momento, não apresentou crises convulsivas. Quando quer alguma coisa pega a mãe pela mão e a leva até aquilo que deseja. Dorme das 21 as 8h (antes do início da risperidona acordava de 4 a 5 vezes a noite). A principio, dignosticada com TEA e iniciado acompanhamento especializado. Em agosto de 2021, realizou fundoscopia de rotina, devido a prematuridade, evidenciando mancha vermelho cereja.

AG/PERINATAL: G1P1A0. Descobriu que estava gestante com aproximadamente 32 semanas. Fez uso de álcool durante a gestação. Fez uso de medicação para emagrecer, antibioticos e antipiréticos durante a gestação. Parto cesário (DHEG+ oligoamnio), com 36 semanas 1/7. PN: 2510g, C: 45 cm, PC: 31 cm, Apgar: 9/10. Recebeu alta após 72 horas, com a mãe, sem intercorrências, em aleitamento materno exclusivo.

ISDA/ANTECEDENTES PESSOAIS: Teste do pezinho normal. Nega internações. Alergia à proteína do leite de vaca. Faz uso de Calman 2,5ml 12/12h VO. Nega histórico de convulsões.

Em uso de risperidona 1mg/ml 0,5ml à noite;

DNPM:

- Sustento cefálico: 3 meses
- Sentou: 8 meses
- Andou: 11 meses
- Fala: balbuciava dissilábicos aos 9m, mas regrediu e atualmente apenas emite sons.
- **Atualmente**, com 3 anos e 1 mês, deambula sozinha , emite sons.

ANTECEDENTES FAMILIARES: Pai e mãe hígidos, não consanguíneos. 02 irmãos paternos, hígidos (20 anos e 12 anos, ambos sexo masculino). 01 prima paterna portadora de TEA. Mãe tem 12 irmãos hígidos do mesmo pai e mesma mãe e 08 meio-irmãos por parte de pai, dos 8 irmãos, 4 (3 meninos e 1 menina) que faleceram na infância, por volta de 5 anos de vida, sem diagnóstico.

ACOMPANHAMENTOS

- Oftalmologia: miopia
- Fonoaudiologia, terapeuta ocupacional, fisioterapia, pediatria geral, neurologia infantil

EXAME FÍSICO GERAL ATUAL:

Peso: 12,8 kg E: 95cm PC:48,5cm

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

Aparelho respiratório : MVF sem RA, sem desconforto respiratório, eupneico.

Aparelho cardiovascular: BRNF em 2T, sem sopros, FC:90bpm

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

Extremidades: bem perfundidas, pulsos cheios e simétricos

Genitália: tipicamente feminina, sem alterações

Pele e anexos: sem alterações

EXAME NEUROLÓGICO ATUAL:

Criança Ativa e reativa, contactua com o meio através da visão e audição. Vigil.

Não entende ordens simples como mandar beijo, dar tchau, apanhar objetos.

Sua linguagem está restrita a sons ininteligíveis, irritada e chorosa. Durante o exame, faz algumas estereotipias de mãos.

Marcha: Atípica. Anda sem apoio, com base discretamente alargada.

Coordenação motora aparentemente preservada.

Força, tônus e trofismo preservados

ROTS vivos em MMSS, exaltados em MMII.

Não obtido clônus, rossolimo ou babinski.

Sensibilidade aparentemente preservada.

Pupilas isocóricas e fotorreagentes, nistagmo bilateral horizontal .

Videos do exame neurológico em anexo.

EXAMES:

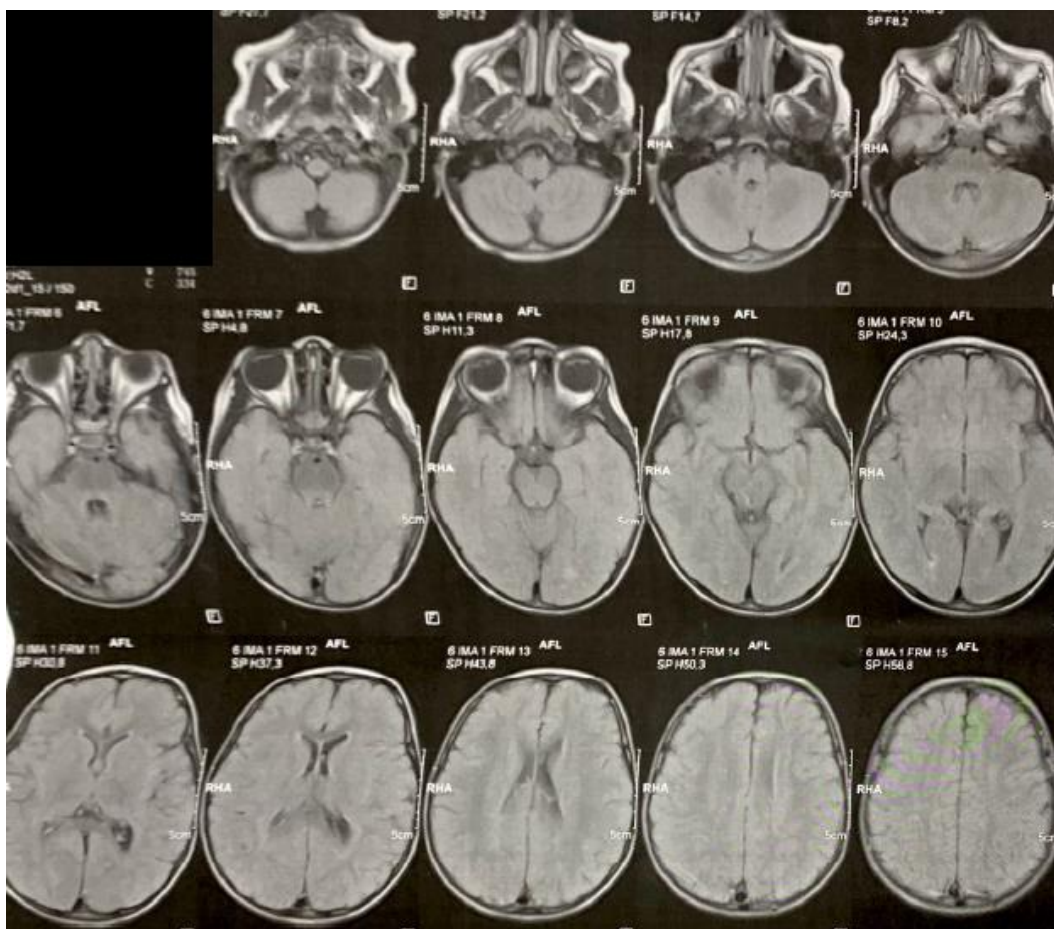
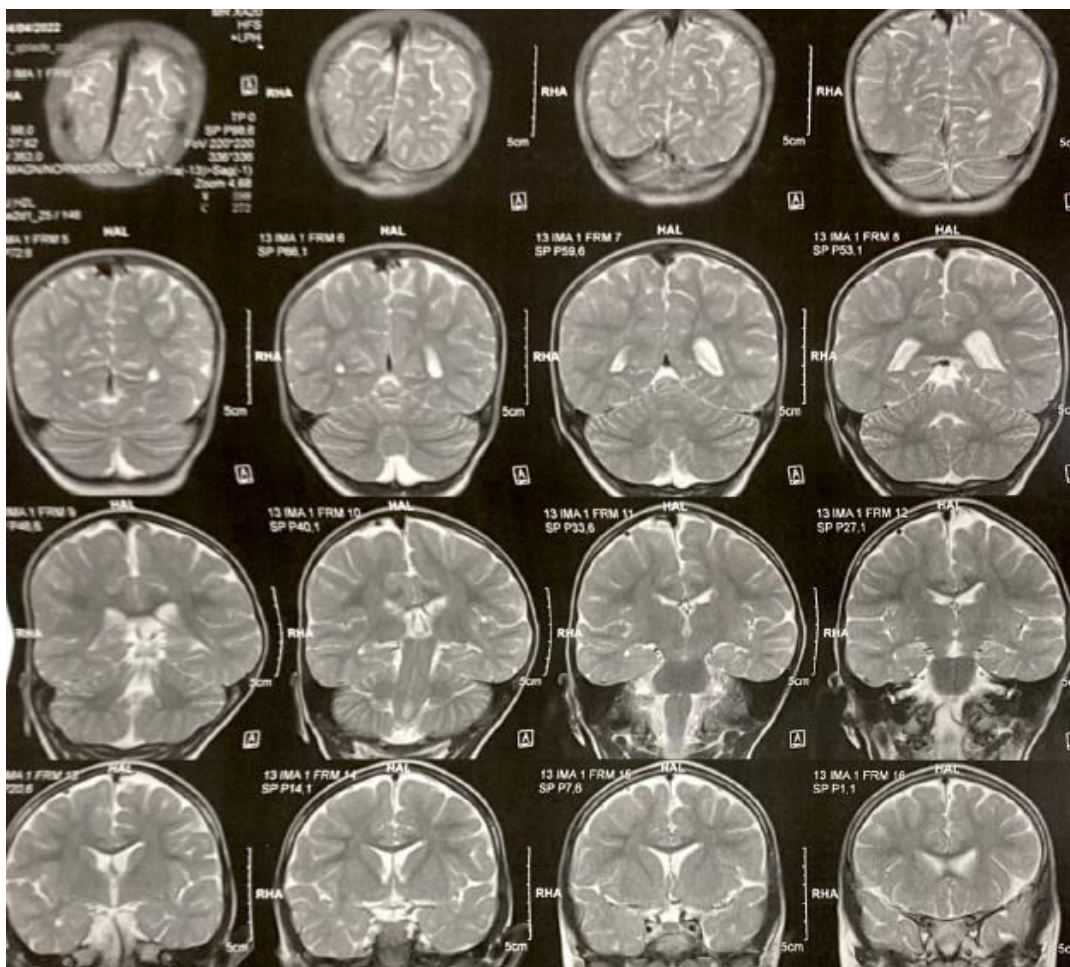
-ECOCARDIOGRAMA (03/10/19): Forame Oval Patente.

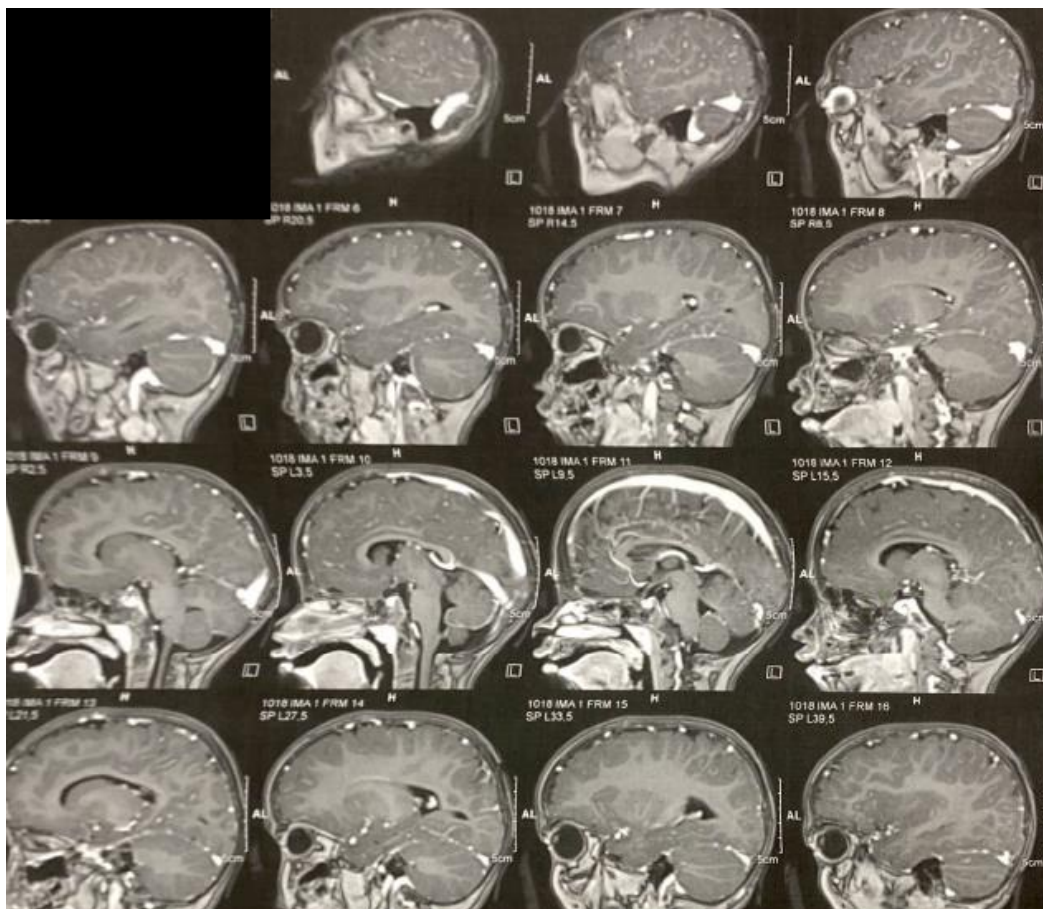
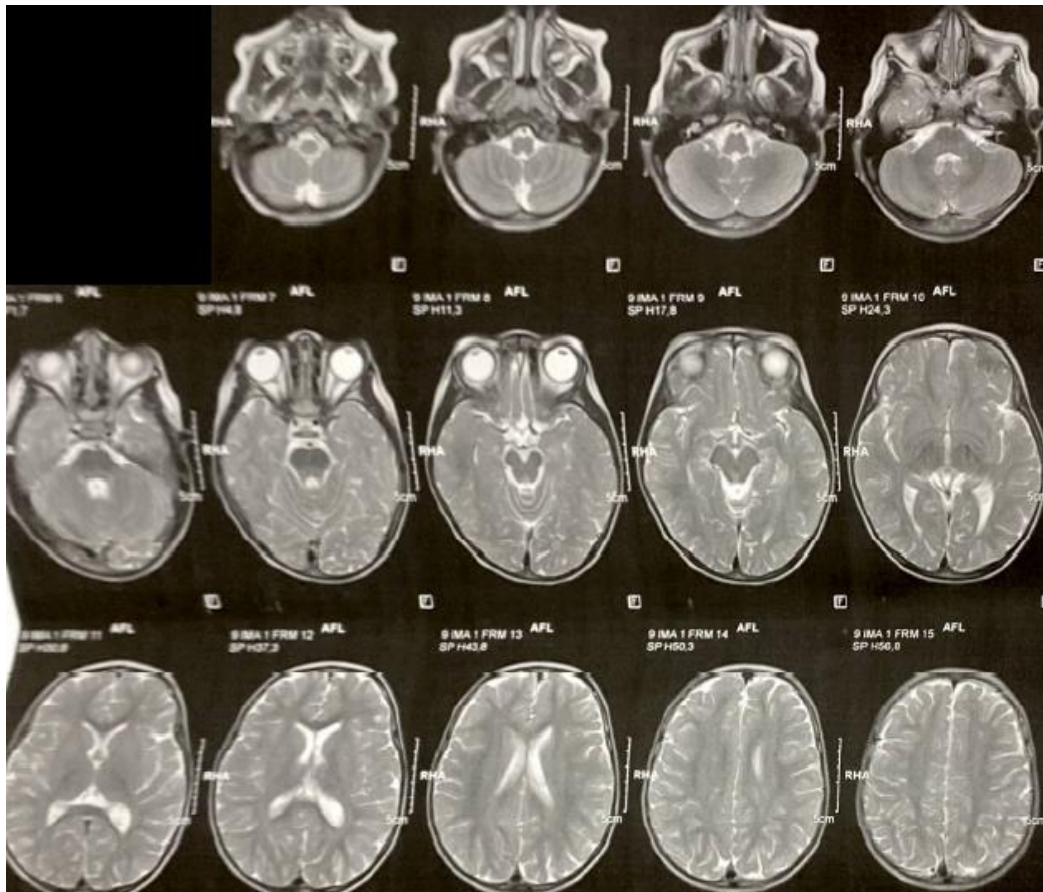
-TC Cranio: 04/08/21 - Dentro da normalidade.

-Fundoscopia (24/08/2021): Nistagmo na levoversão, acompanha luz e objetos, mácula em Cereja , posição da cabeça para a esquerda para compensar o nistagmo.

-EEG 10/01/2022: Dentro da normalidade.

- 04/04/2022: Ressonância Magnética de crânio: Imagem cística extra-axial na fossa posterior, retrocerebelar mediana, que admite diferencial com cisto de aracnoide ou megacisterna magna.





PERGUNTAS:

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