

---

R.L.C., 2 anos e 4 meses

Sexo masculino

Natural e procedente de Canguçu-RS

# QP: Alteração na marcha a esclarecer há 9 meses

# História da doença atual:

- Paciente começou a deambular sem apoio com 1 ano e 5 meses, e dois meses depois, em dezembro de 2020, evoluiu com quadro de alteração na marcha. Inicialmente, se limitava ao membro inferior esquerdo, com vídeos da época demonstrando marcha predominantemente claudicante deste lado. Não apresentava dor, febre, vacinação ou infecções recentes. Os sintomas eram precipitados pelo movimento, e pioravam de acordo com a intensidade e duração da atividade física. Paciente era assintomático em repouso.
- Realizada consulta em pronto-atendimento da cidade de origem em janeiro de 2021, e na ocasião foi aventada a hipótese de alteração ortopédica. Foi realizada radiografia de membros inferiores sem alterações. No decorrer dos meses seguintes, apresentou piora progressiva da marcha, acometendo ambos os membros inferiores e com tendência a quedas frequentes. Neste período, consultou diversas vezes em pronto atendimento, sem que se identificasse uma etiologia para os sintomas.
- Em 13/09/21 teve consulta com geneticista em Porto Alegre, que coletou painel para doenças neuromusculares.
- Em 24/09/21 internou no HCPA, encaminhado da cidade de origem para investigação do quadro.

# História perinatal:

- Pré-natal sem intercorrências.
- Parto vaginal no dia 09/05/19 no hospital de Canguçu-RS. IG: 38+1. Apgar 9/10. Peso ao nascimento: 3210g (AIG), Comprimento: 48cm, Perímetro cefálico: 33cm.
- Testes de triagem neonatal normais.
- Sem intercorrências no período neonatal. Recebeu alta com 48h de vida.

# História patológica pregressa:

- Sem comorbidades, medicações de uso contínuo, alergias ou internações prévias.

# História familiar:

- Primeiro filho de casal consanguíneo (primos de 2º grau).
- Mãe e pai hígidos; ambos têm filhos mais velhos, também hígidos.
- Sem história familiar de doenças neuromusculares ou demais patologias.

# Exame físico da admissão:

Peso: 11,26kg (escore z -2) | Altura: 90,6cm (escore z 0) | PC: 47cm (escore z -1)

Paciente ativo e reativo, interage adequadamente com o examinador, mas pouco colaborativo para realização do exame.

Crânio sem deformidades.

Pupilas isocóricas e fotorreagentes.

MOE preservada.

Eutrófico.

Tônus muscular simétrico e preservado.

Força muscular grau V globalmente.

RCA presente nos três níveis.

RCP flexor bilateralmente.

RMP normoativos e simétricos.

Ausência de clônus.

Ausência de pseudohipertrofia de panturrilhas.

Sinal de Gowers ausente.

Coluna vertebral alinhada e sem deformidades.

Marcha insegura, irregular, com características grotescas devido à presença de movimentos anormais bilateralmente (distonias), com exacerbação ao correr.

Sem movimentos anômalos nos membros superiores ou em repouso.

Sem dismetria ou decomposição do movimento.

# Exames complementares (externos):

- RX membros inferiores (04/01/21): normal.
- RM crânio (03/03/21): normal.

- 
- Ecografia de quadril e perna E (03/09/21): normal.
  - RX membros inferiores (09/09/21): normal.

# Exames complementares (da admissão no HCPA):

- Laboratoriais (24/09/21): ALT 14 | AST 32 | GGT 8 | FA 263 | Creatinina 0,53 | Ureia 28 | CK 101 | Hb 12,6 | Ht 34,8% | Leuc 7440 (Linf. 63%; Seg. 27%; Eos. 1,5%) | Plaq 280.000 | PCR <1 | VSG 2 | VDRL NR | Anti-HCV NR | Anti-HIV NR | HbsAg NR | Herpes IgG R IgM NR | Toxo IgG e IgM NR | COVID IgG e IgM NR | EBV IgG e IgM NR | Rubéola IgG R IgM NR | CMV IgG R IgM NR | EQU sp
- Ecocardiograma (24/09/21): diâmetro diastólico do VE no limite superior para o peso. Função sistólica biventricular preservada. Exame dentro da normalidade.
- RX quadril (27/09/21): aparente osteoporose difusa. Espinha bífida oculta em L5. Não há evidência de outra alteração osteoarticular significativa.
- Laboratoriais (28/09/21): TSH 0,417 | T4L 0,89 | PTH 29,2 | Vitamina D 26,9 | P 4,9 | Cal 4,8 | CaT 9,5 | LDH 332