



### Interserviços – Caso clínico IPPMG/ UFRJ

Identificação: A.V.S.

Idade: 2 anos

QP: Regressão do desenvolvimento

HDA: Paciente apresentou no início do segundo semestre de 2021 uma mudança comportamental, com prostração, irritabilidade e choro intenso. Além disso, mãe refere regressão dos marcos do desenvolvimento (parou de andar e falar, só deglute alimentos pastosos e líquidos), associado a quadro de hipertonia com cianose perioral 1 a 2 x ao dia. Genitora alega que 2 meses antes do início do quadro a menor esteve internada devido infecção de garganta e feridas em cavidade oral no Hospital Infantil de Queimados. Relata também que há 1 mês apresenta vômitos (em jato?), diários, após alimentação. Nega febre, diarreia ou queixas urinárias.

HPP: 5 internações por celulite, sendo a primeira com 1 mês de vida.

1 internação por bronquiolite aos 3 meses

1 internação por infecção de garganta com 1 ano e 8 meses

Alergia a paracetamol e abóbora (?)

Nega cirurgias

H. Gestacional: G3P3A0, fez 2 consultas pré natal. Necessitou ficar internada devido mastite após o parto. Sorologias negativas.

H. Fisiológica: Nascida de parto vaginal, IG 38 semanas, PN 2975 g, e 51 CM, PC 34 cm, Apgar 8/9, Mãe e RN O+, alta com 2 dias. Triagem auditiva, teste do coração e ROV normais. Teste do pezinho: laudo não disponível

H. Vacinal atual: Falta hepatite A e tetra viral

H. Familiar: Pais primos de 3º grau. Tio paterno com história de paralisia cerebral e déficit cognitivo. Tio materno história de hipóxia perinatal.



H. Alimentar: Atualmente toma leite ninho com mucilon, além da comida da família bem amassada para não engasgar.

Desenvolvimento: Dentro da normalidade até a regressão dos marcos no início do segundo semestre de 2021

Exame físico inicial:

- Paciente acordada, bom contato visual, leve ptose palpebral à direita.
- Cabeça: movimento errático, rápido da cabeça que não acompanha o movimento ocular.
- Olho: estrabismo divergente à direita
- Postura: mantém MMSS flexionados e abduzidos, pior à esquerda. Em MMII temos uma hiperextensão à direita com pé equino, além de espasticidade à esquerda.
- Reflexos tendinosos profundos: difícil obtenção (arreflexia?).
- Comportamento: apresentou diversas vezes olhar arresponsivo com duração de segundos a minutos
- Movimentos involuntários: distonia importante, além de movimentos coreicos

Nesse primeiro momento, foi solicitado RNM de crânio e neuroeixo, exames laboratoriais, EEG, CPK, avaliação da oftalmologia e nutrologia, punção lombar e iniciado levetiracetam até a dose de 30 mg/kg/dia além de baclofeno.

Exames:

1. Fundo de olho: normal
2. Líquor 1º: Células 0/ Glicose 59/ PTN 51/ADA negativo/ Cultura negativa; 2º (1 mês depois): Células 0/ Glicose 54/ PTN 112/Ácido láctico 12,7/ Cultura negativa



3. ECO: FE 71%, hipertrofia VE
4. CPK: 1007
5. EEG: normal
6. RNM crânio: lesões de aspecto desmielinizante – intensa com hipersinal em T2, difusas e simétricas, com captação de gadolínio na substância branca periventricular aos átrios dos ventrículos laterais e também do hemisfério cerebelar esquerdo
7. Cromatografia de aminoácidos: normal

Durante a internação, a paciente piorou seu quadro, não conseguindo mais deglutir, além de ter piorado da hipotonia, com sustento cervical incompleto. Diante disso, foi realizado gastrostomia e redução da dose de baclofeno.

Na última consulta no mês de junho, a mãe relatou eventos tipo “choque”, de duração menor que 3 segundos, pelo menos 1x ao dia, além de piora do quadro regressivo. Foi observado pela equipe médica a perda do sustento cervical, além da não realização do contato visual com examinador, não emissão de sons, manutenção da espasticidade do MIE e arreflexia global.

Perguntas:

- 1) Quais as hipóteses diagnósticas?
- 2) Quais exames estão indicas?