



REUNIÃO INTERSERVIÇOS –MAIO/2023
CASO CLÍNICO SANTA CASA DE SÃO PAULO

IDENTIFICAÇÃO: Masculino, branco, natural e procedente de São Paulo (SP)

DATA NASCIMENTO:03/05/2021

DATA PRIMEIRO ATENDIMENTO: 22/06/2022 (1ano e 1 mês)

QUEIXA E DURAÇÃO:Encaminhada pela ortopedia com 1 ano e 1 mês por “atraso do desenvolvimento infantil (notado a partir dos 6 meses), hipotonia e fraqueza muscular dos membros superiores e mancha café com leite na pele”.

HISTÓRIA PREGRESSA DA MOLÉSTIA ATUAL: Paciente primeiro filho de casal não consanguíneo, sem histórico pré, peri ou pós natal relevante, apresenta atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, principalmente na parte motora. Vem encaminhado pela ortopedia para investigação. Referem que notaram atraso quando demorou para sentar com apoio (por volta dos 7 meses). Referem desenvolvimento normal até então e negam intercorrências durante período. Negam eventos paroxísticos, perda de ganhos de habilidades ou alterações comportamentais.

ANTECEDENTES GESTACIONAIS E PERINATAIS: G1PN1A0 / RNT 38 SEM / P: 3.360g / PC 32,5 CM / COMPR.: 49 CM / APGAR 9/10; Pré natal sem intercorrências / icterícia neonatal necessitando de fototerapia por 03 dias.Triagens neonatais normais / Teste do pezinho: normal

ANTECEDENTES PESSOAIS:Constipação (evacua 1x/semana); Nega uso de medicações ou internações previamente;Vacina em dia.

ANTECEDENTES FAMILIARES: Pai com 26 anos e mãe com 24 anos, ambos hígidos e não consanguíneos.

DESENVOLVIMENTO NEUROPSICOMOTOR: Sustento cefálico com 1 mês. Sorriso social com 3 meses. Sentou com apoio com 7 meses. Sentou sem apoio com 10 meses. Atualmente com 1 ano e 1 mês pega objetos com as duas mãos e os manipula sem limitações, fica de 4 apoios com joelhos e cotovelo, porém não engatinha.



EXAME FÍSICO (1 ano e 1 mês):

Peso 8,2KG (p4) / E: 71,5 cm (p1).

Orelhas proeminentes e pregas epicânticas. Aparelho cardiovascular: 2 Bulhas rítmicas e normofonéticas. Aparelho Respiratório: Murmúrio vesicular presente, sem ruídos adventícios. Aparelho digestório: Abdomen plano indolor, sem visceromegalias. Pele: Nevo de 0,5 cm em região temporal esquerda; Mancha mongólica em região sacral.

EXAME NEUROLÓGICO:

PC: 42,5 cm (<p2). Paciente vígil e ativo. Fixa e segue com o olhar, porém de forma fugaz, interagindo pouco com examinador, mostrando-se muito mais interessado nos objetos ao seu redor. Não falou nem mesmo lalação durante exame e não parece entender ordens simples como dar "tchau". Paciente com postura simétrica, movimentação ativa dos 4 membros, em decúbito ventral, fica em 4 apoios, com apoio do joelho e cotovelo. Quando colocado em pé (erguido pelas axilas), fica rígido, mas não anda e não consegue ficar em pé sozinho mesmo com apoio. Apresenta força aparentemente preservada, mexendo ativamente os 4 membros. Quando colocados objetos a sua frente os pega e os manipula. Senta sem apoio, com boa defesa lateral. Paciente com tônus e trofismo adequados. Reflexo osteotendíneos vivos e sem sinais de liberação piramidal. Movimentos involuntários ausentes. Movimentação ocular extrínseca e intrínseca presentes com leve estrabismo não paralítico a esquerda, sem outras alterações de pares cranianos.

EVOLUÇÃO:

Paciente manteve com atraso do neurodesenvolvimento com novos ganhos: Começou a engatinhar com 1 ano e 5 meses; Percebido com 1 ano e 7 meses discinesia: quando oferecido objeto, busca-o apresentando movimento atetósico e discretamente ondulatório com ambas as mãos. Perímetro Cefálico: 43 cm (p<2). Paciente ainda não anda nem com apoio, não dá tchau ou bate palmas.

Exames de investigação:

- Exames laboratoriais gerais (19/08/22): TTPA 34,6 / UR 21 / CR 0,3 / TP 13,2 / TGO 8 / TGP 26 / DHL 246 / PTH 29,4 / P 5,9 / CPK 52 / HMG: HB 12,7 / HT 36,8 / VCM 77 / HCM 26 / CHCM 34 / RDW 14,1 / LEUCO 11.000 (N 31,8% / SEG 61% / EOSINO 2% / BASO 0,2% / LINFO 59,8% LINFO ATÍPICOS 5% / MONO 6,2%) PLAQ 405.000 / T4L 1,31 / TSH 1,5
- Teste do Pézinho ampliado (10/22): Sem alterações.
- RM Crânio e neuroeixo (12/12/23): Em anexo.
- Fundo de Olho: Difícil por falta de colaboração de paciente; DO róseo, de borda nítidas e regulares. Escavação fisiológica; Mácula com brilho preservado. Vasos sem alterações. EPR trófico sem presença de lesões/cicatrizes.



Quais as hipóteses diagnósticas?

Quais exames a serem solicitados?

ANEXOS:









