

REUNIÃO INTERSERVIÇOS MAIO 2023

CASO CLÍNICO

ID: V.V.G; 11 anos e 8 meses

Natural: Campinas-SP

Procedente: Sumaré-SP

Motivo consulta: Início súbito de fraqueza e irritabilidade

História Médica Atual: Aos 11 meses, lactente é admitido no pronto socorro da cidade de origem, tendo em vista quadro súbito de fraqueza, alteração da motricidade ocular, irritabilidade associado a febre e congestão nasal.

Aos 18 meses, em vigência de novo quadro febril, evoluiu com instabilidade da marcha, movimentação involuntária das extremidades e alteração comportamental com irritabilidade.

No acompanhamento ambulatorial, paciente evoluiu a instabilidade da marcha com quedas frequentes, dificuldade na realização de atividades motoras finas com queixas escolares; salivação excessiva com alteração de fala e engasgos.

Além disso, durante seguimento ambulatorial fez uso de acetazolamida, sem resposta.

Histórico Gestacional e Neonatal:

Recém nascido termo, IG 39 sem, Apgar 10/10; parto cesárea. Mãe teve DHEG e DMG

História Patológica Pgressa:

Anemia Crônica

Baixo peso

História Familiar:

Mãe: epilepsia desde 6 meses de vida. Faz uso de carbamazepina

Pai e irmão: hígidos

Avô materno, tio materno: epilepsia

DNPM:

Sustento cefálico: mãe não soube informar

Sentou com apoio: 6 meses

Engatinhou: 8 meses

Andou: 1 ano e 3 meses

Frases curtas: 1 ano e 6 meses

Está cursando 6º ano, sabe ler, escrever, faz cálculos simples, não escreve com letra cursiva

Medicações:

Risperidona 0,5mg 12/12h

Exame Neurológico:

Vigil, colaborativo ao exame. Fala disártrica e hipofônica.

Presença de nistagmo de baixa frequência e grande amplitude as miradas extremas. Fundo de olho com palidez de papila bilateral, pupilas isofotorreagentes. Mímica facial sem alterações, sensibilidade facial sem alterações, palato e úvula centrados, língua trófica e sem desvios.

Força grau V global, ROT normoativos em MMSS, arreflexia MMII, RCP em flexão, hipotonia global.

Dismetria bilateral as manobras index-index e index-naso, disdiadococinesia. Movimentos coreiformes de membros superiores

Marcha atáxica, não realiza tandem. Pés cavos.

Exames Complementares:

- LCR (19/06/12): Cels 10, Ptn 21, Glic 60, Ig 2,56, Lactato 2,1; BOC negativas (LCR e sérica), VDRL negativo, IgG e IgM Toxo negativos.
- EEG (21/06/12): ausência de atividade epileptiforme.

- RM com espectroscopia de crânio (25/06/12): sem alterações
- RM de crânio (01/10/2018): sem alterações
- Painel de Autoanticorpos (29/01/2013): NMDA, AMPAR1, AMPAR2, GABAR, CASPR2, LGI1, anti-GAD : negativos no LCR e no sangue
- Pesquisa EIM (16/05/13): sem alterações

Perguntas:

1- Quais Hipóteses diagnósticas?

2- Como prosseguir a investigação?