

Identificação: C.F.E.M., 11 anos, feminino

Peso: 36kg

QD: “Tremores desde os 9 meses”

HMA: Mãe relata que aos 9 meses de vida notados “tremores” em todo o corpo que pioravam em momentos de irritabilidade, além disso criança ainda não conseguia sentar sem apoio. Foi encaminhada à neurologia infantil com 1 ano e 3 meses e diagnosticada com encefalopatia crônica não evolutiva e ataxia, realizando fisioterapia. No mesmo período percebida defasagem quando comparada aos colegas da mesma faixa etária e por volta dos 4 anos notada dificuldade de aprendizagem. Devido à persistência do quadro, aos 5 anos paciente foi encaminhada ao serviço de neurologia infantil da FMABC para seguimento da investigação. Na ocasião mantinha tremores em repouso com agravamento perante fatores estressores (estresse psíquico e infecções), mantendo atrasos motores e cognitivos, porém com ganhos lentamente progressivos.

Atualmente, aos 11 anos, não sabe ler ou escrever, entende comandos, não forma frases, fala apenas palavras isoladas, anda curtas distâncias sem apoio, nega engasgos com dieta geral. Necessita de auxílio em todas as atividades de vida diária.

Antecedentes gestacionais e neonatais: Mãe G3P3A0, gestação os 37 anos de idade. Nascida de parto cesáreo devido cardiotocografia não tranquilizadora, sem necessidade de reanimação, nega intercorrência no período neonatal. IG 38 semanas, PC 32cm, estatura 47cm, peso de nascimento 2400g, APGAR 6/9.

Antecedentes pessoais: 1 internação com 1 ano e 3 meses devido doença diarreica aguda. Nega história de convulsões, cirurgia, alergias ou outras comorbidades.

Antecedentes familiares: Pais primos de 2º grau. Nega doenças na família. 2 irmãos hígidos de 29 e 25 anos.

DNPM:

Sustento cefálico aos 2 meses
Sentou com apoio aos 10 meses
Sentou sem apoio aos 12 meses
Não engatinhou
Andou com 3 anos
Falou palavras compreensíveis aos 6 anos

Acompanhamentos: oftalmologia - junho/19 manchas esclerais acinzentadas inespecíficas, sem alterações de no mapeamento de retina.

Terapias: fisioterapia até 2017, fonoaudiologia e terapia ocupacional até 2022

Exame físico geral atual:

BEG, ativa e reativa, corada, hidratada, anictérica, acianótica, afebril
Cardio – BCNF, 2 tempos, sem sopros, regular
Pulmonar – MV presente bilateralmente, sem RA, eupneica em ar ambiente
Abdome – plano, RHA presentes, flácido, indolor, sem visceromegalias ou massas palpáveis
Extremidades – sem edemas, sem cianose, pulsos presentes e simétricos nos 4 membros
Pele – sem lesões ou máculas

Exame físico neurológico atual:

Criança ativa e reativa, contactua com o meio através da visão e audição. Sua linguagem é restrita a palavras isoladas, não forma frases, faz gestos. Fácies atípica com mímica facial preservada

Equilíbrio estático com discreta oscilação do tronco

Marcha em bloco com base alargada

Bradicinesia, disdiadococinesia, decomposição do movimento na prova índice-índice e índice-nariz

Postura distônica de mãos e pés em repouso e na execução de movimentos

Força grau IV nos 4 membros com discreta hipertonia apendicular principalmente no membros superiores, acompanhada de tremores de média e baixa amplitude principalmente nos membros superiores que incapacitam o paciente abrir uma bala como visto no vídeo em anexo

Trofismo preservado

ROTs vivos globalmente

Clônus e Rossolimo ausentes, reflexo cutâneo plantar em flexão bilateral

Sensibilidade não testada por falta de cooperação

Pupilas isocóricas e fotorreagentes, MOE com movimentos sacádicos horizontais ao seguir objetos, nistagmo terminal, manchas acinzentadas em esclera bilateralmente

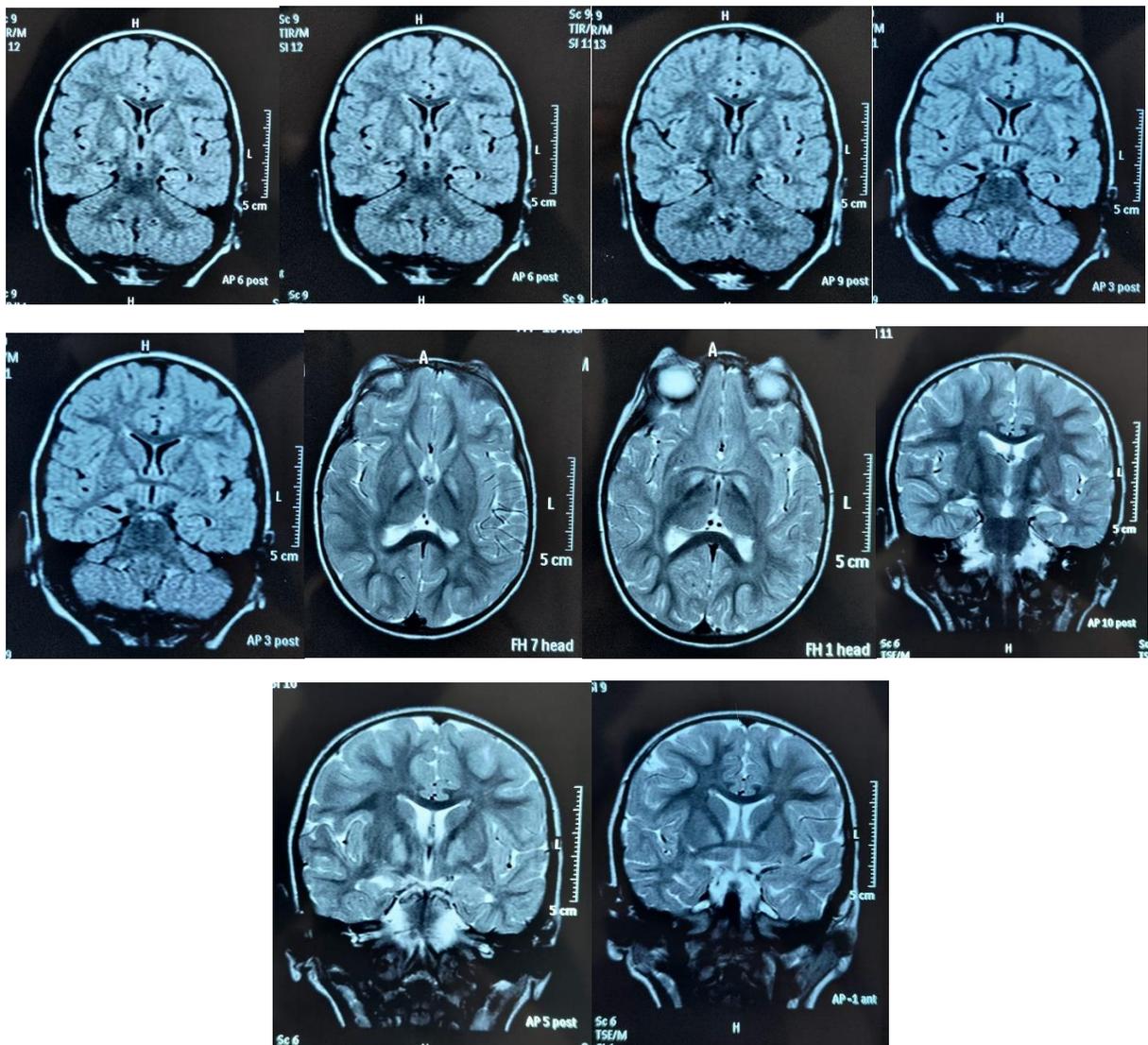
Pares cranianos sem alterações

PC 52,5cm (P50)

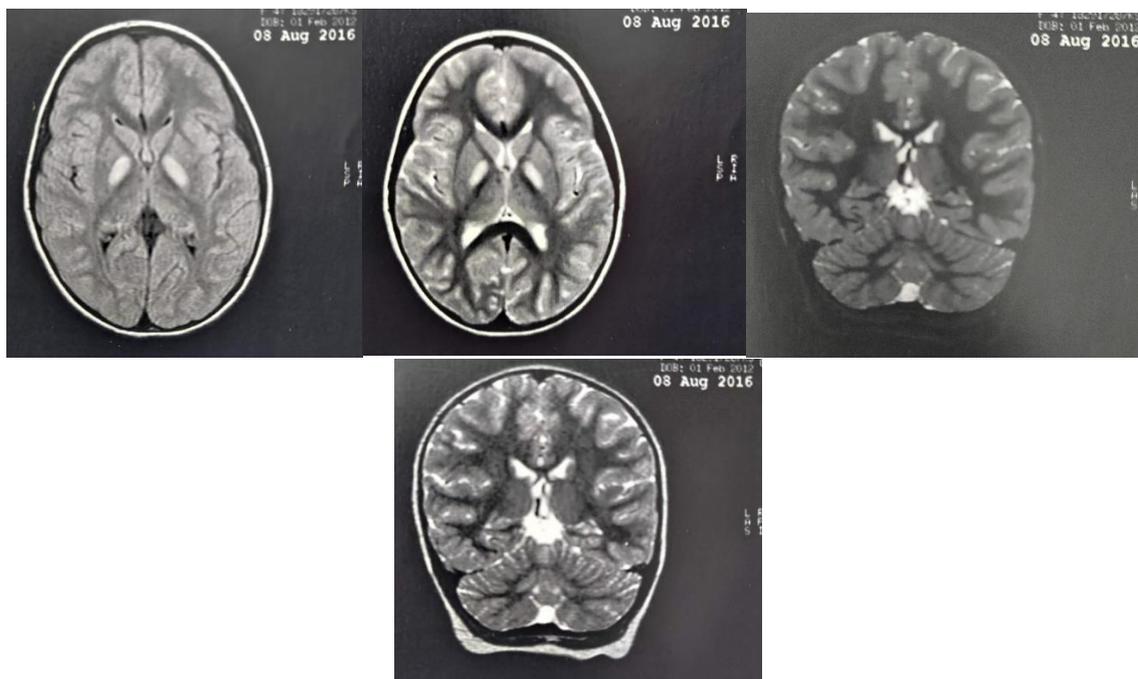
Exames de imagem:

(19/04/13) TC de crânio – pequena área hipodensa subcortical frontal direita de aspecto inespecífico.

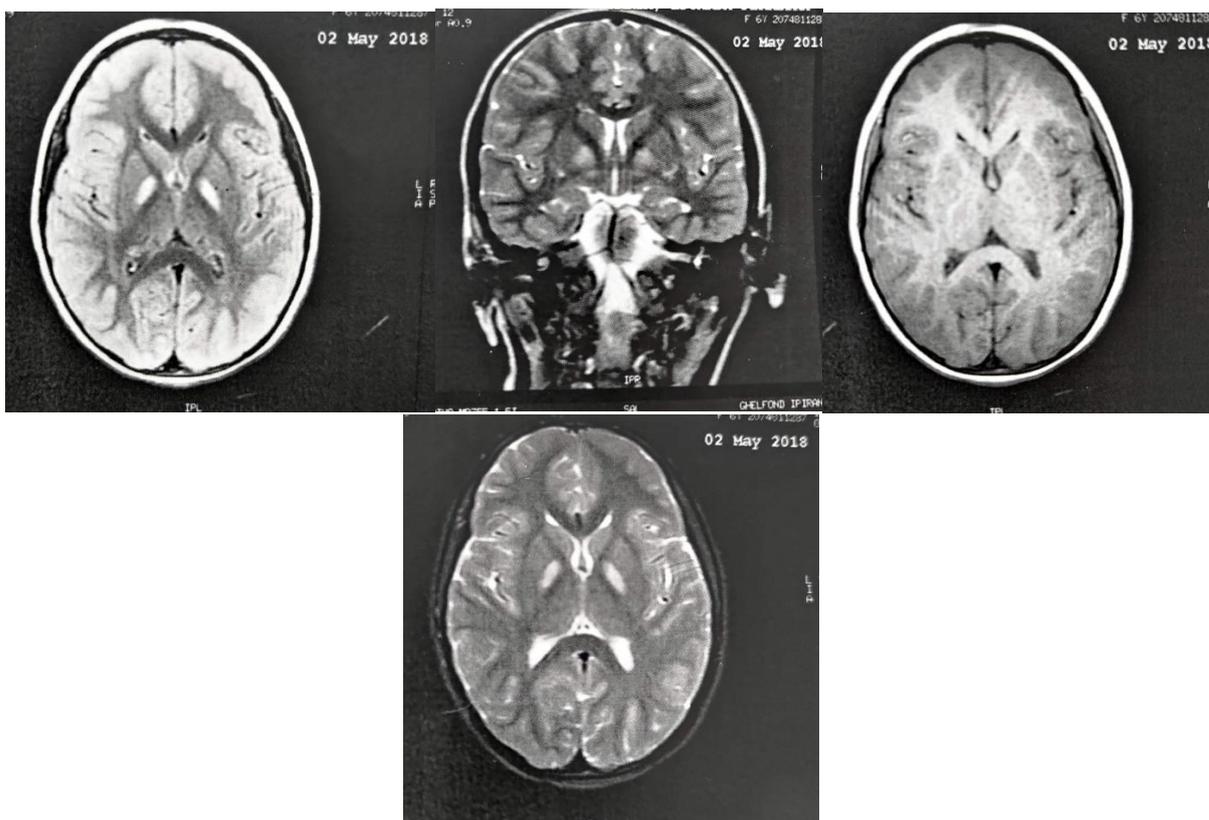
(10/12/13) RM de crânio – zonas de hipersinal em T2 e flair na substância branca das regiões parietais podendo corresponder a locais de menor mielinização/mielinização terminal. Zona de alteração de sinal nos globos páldos de característica inespecífica (zona de gliose?).



(08/08/16) RM de crânio – imagem ovalada com hipersinal em T2 e flair em região de ambos os núcleos pálidos e que não apresentam realce significativo após o uso do contraste (alteração metabólica?).



(02/05/18) RM de crânio – alteração de sinal bilateral e simétrica nos globos pálidos. Considerar a possibilidade de mitocondriopatia



Foi solicitada RM de crânio com espectroscopia, porém paciente não conseguiu realizar exame

Exames laboratoriais:

(27/04/18)

Imunoeletróforese de proteínas séricas normal

IgG 960, IgM 212.8

IgA 94.4

Cadeia kappa 210

Cadeia lambda 148

Alfafetoproteína 8.5

Lactato 2.9

(15/06/2017)

LCR - células 2, hemácias 3, proteínas 15, glicose 68, lactato 11

(15/08/18)

Lactato venoso 50mg/dl

(22/07/19)

Ácidos orgânicos na urina normal

Cromatografia de aminoácido normal

Triglicerídeos 187

Colesterol total 186

HDL 50

LDL 106

VLDL 30

Lactato venoso 2.8 mmol/L

(21/07/20)

SNP-array normal para o sexo feminino, foram encontradas, porém quantidades anormalmente elevadas de regiões de perda de heterozigose (LOH), muitas de grande porte, o que pode sugerir consanguinidade entre os genitores

- Quais as hipóteses diagnósticas?

- Quais os exames estão indicados?