



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

IDENTIFICAÇÃO: Masculino, 9 anos de idade, branco, natural e procedente de Itapeperica da Serra (SP)

QUEIXA E DURAÇÃO: Quedas desde os 6 anos de idade.

HISTÓRIA PREGRESSA DA MOLÉSTIA ATUAL:

Paciente previamente hígido, sem antecedentes relevantes, refere que aos 5 anos de idade, ao entrar na escola, mãe notou que paciente realizava desenhos e traços menos evidentes e não conseguia pular tão bem quando comparado a outras crianças, sendo esta também uma observação da professora. Aos 6 anos de idade, iniciou quadro de quedas frequentes, devido aparente perda de equilíbrio, sem fatores precipitantes ou horário preferencial, 1 vez por dia. Além disso, esporadicamente apresentava engasgos. Na época, chegou a passar em consulta com ortopedista externo, que descartou causas ortopédicas e orientou avaliação por neurologista infantil. Paciente deu entrada em nosso serviço aos 7 anos de idade, com piora progressiva da disfagia, salivação e aumento das quedas (4-5 vezes ao dia), marcha possível somente com apoio e com base alargada, evoluindo para necessidade de andador aos 8 anos de idade e cadeirante aos 9 anos.

ANTECEDENTES PESSOAIS: Gestação aos 22 anos, G2P2A0, sorologias negativas, sem intercorrências no pré-natal. Parto normal, IG: 38 sem, PN: 3010g, restante sem informações. Triagens neonatais e teste do pezinho sem alterações. Nega medicações de uso contínuo, cirurgias, internações ou alergias. Vacinação atualizada.

ANTECEDENTES FAMILIARES: Pais não consanguíneos.

Mãe, 31 anos, astigmatismo. Pai, 33 anos, hígido. Irmão, 10 anos, astigmatismo/miopia.

Nega doenças neurológicas na família.

DESENVOLVIMENTO NEUROPSICOMOTOR: Sorriu com 2 meses, sentou com apoio aos 4 meses, sentou sem apoio aos 7 meses, andou com 1 ano e 2 meses. Não recorda os demais marcos porém refere que sempre teve dificuldade para pular.



Atualmente, apresenta dificuldade para ler e escrever (dificuldade para identificar algumas letras, em alguns momentos tem dislalia de troca “r” por “l”), faz contas de adição e tem dificuldade em subtração.

EXAME FÍSICO: Peso: 27 Kg

BEG, corado, hidratado, acianótico, anictérico, afebril

AP: MV+ bilateralmente, sem RA

ACV: BRNF 2T sem sopros

ABD: RHA+, indolor a palpação, sem VCM

Membros: BPP, TEC 2seg, sem edema

Pele: sem alterações.

Escoliose discreta

EXAME NEUROLÓGICO ATUAL (9 anos): PC 55 cm.

Vigil, boa interação com examinador. Restrito a cadeira de rodas, fica em pé somente com apoio e base alargada, com piora quando comparado à última consulta. Discreta decomposição de movimento na manobra index-nariz bilateralmente. Força muscular grau IV em MMSS, grau III em MMII, sendo pior distalmente. Tônus e trofismo diminuídos principalmente em MMII. ROTS abolidos, sem sinais de liberação piramidal. Movimentos involuntários ausentes. Sensibilidade tátil aparentemente preservada, sensibilidade vibratória ausente globalmente. Nistagmo horizontal. MOI sem alterações. Sem alteração aparente de demais pares cranianos.

Exames de investigação:

- 18/11/2020: Hb 14,3 / Ht 41,8 / Leuco 6300 (N36,8 / L54,9) / Plaq 281mil / VHS 20 / Ph 7,37 / PO2 47 / Sato2 81 / PCO2 37 / Bic21,4 / BE-3,4 / Cai 1,21 / Lact 1,7 / Glic 95 / Na 139 / K 4,3 / P 5,9 / Mg 2,2 / PCR 0,5 / Ac úrico 3,8 / Cr 0,37 / DHL 338

- 11/03/2022: Vit D 20 / Vit B12 340

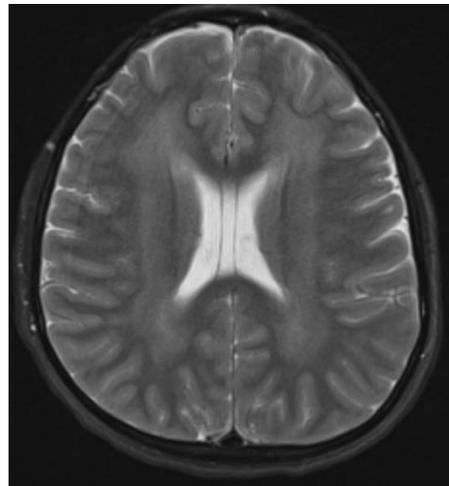
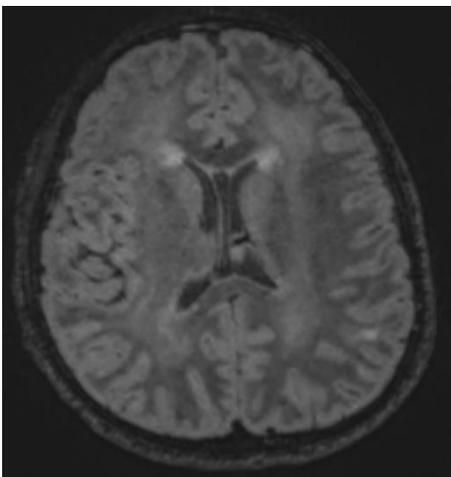
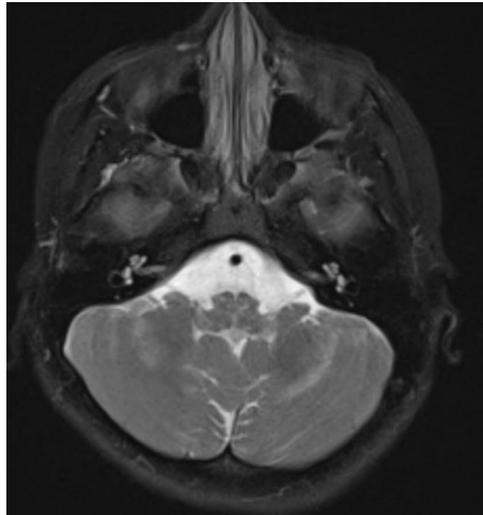
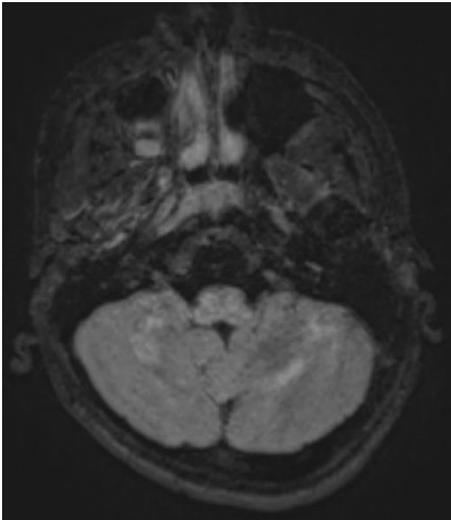
- LCR (03/2022): CEL 1 / HMC 1 / GLIC 54 / PTN 19 / Lactato 2,0

- ENMG (20/01/2021): Polineuropatia periférica forma axonal sensitiva motora crônica nos 4 membros

- RM externa (03/2022): Hipersinal em núcleos denteados do cerebelo e bulbo.



- RM de crânio (05/2023):



Anexo (vídeo do exame neurológico aos 7 anos de idade em anexo do drive):



1. Quais as hipóteses diagnósticas?
2. Quais exames a serem solicitados?