

Apresentação: Dr. Ricardo Goretti Vasconcelos, Dra. Gabriela Silva Ramos, Dra. Iara Maia de Sousa Lamounier.

Orientador: Dr. Marcio Moacyr Vasconcelos

RESUMO

Identificação: Menina, idade = 8,5 anos (DN: 12/11/2014), natural e residente de Cachoeiras de Macacu, interior do RJ.

Queixa Principal: “Atraso do desenvolvimento”.

História da Doença Atual: primeira consulta aos 3 anos e 2 meses, em 16/01/2018. Aos 6 meses de vida, os pais notaram que paciente não crescia e nem ganhava peso. Além disso, demorou a sustentar a cabeça, a sentar sozinha e ainda não andava. Aos 4 anos, ela apresentou crises epiléticas, com evolução para epilepsia de difícil controle.

História da Gestação, Parto e Nascimento: G2P2A0, pais não consanguíneos. Mãe realizou cerca de 6 consultas de pré-natal. Refere ITU no início da gestação. Nega tabagismo ou uso de drogas lícitas ou ilícitas. Parto cesáreo, devido a parada de progressão, IG= 38semanas, PN= 3000g, PC= 33cm, Comprimento= 49cm, Apgar 9/10. TBR= 3h. Sem intercorrências. Alta hospitalar= 2 dias.

História Patológica Progressiva: submetida à herniorrafia inguinal bilateral aos 2 anos e 2 meses de idade. Internação aos 3 anos e 10 meses para investigação diagnóstica. Internação aos 7 anos e 10 meses devido a disfagia + desnutrição, quando foi submetida à gastrostomia. Pais negam alergias medicamentosas ou alimentares.

História Vacinal: em dia. Recebeu primeira dose da vacina contra Covid-19 em 2022.

História Familiar: pais e irmã de 9 anos saudáveis. Nega história de epilepsia, morte precoce, doenças neurológicas ou enxaqueca na família.

História Social: reside com pais e irmã em casa, com saneamento básico adequado. Não possui animal doméstico.

Desenvolvimento:

- sustento cefálico e balbúcio ao 1 ano
- sentou sem apoio ao 1 ano e 10 meses
- falou “mamã” e “papa” ao 1 ano e 2 meses
- deambulou aos 4 anos
- deu tchau aos 3 anos
- regressão de habilidades prévias a partir de 5 anos

Exame Físico (em 16/01/2018):

- **Peso=** 10,4Kg (-3<Z<-2), **PC=** 45 cm (-3<Z<-2).
- **Sinais vitais:** FC= 112bpm, FR= 24irpm, SatO₂= 98% em AA, PA= 90x50mmHg. Acompanhada pela mãe, em BEG, hipocorada (1+/4+), hidratada, acianótica, anictérica, boa perfusão capilar periférica.
- **Pele:** sem alterações.
- **ACV:** RCR em 2T, bulhas normofonéticas, sem sopros audíveis.
- **AR:** MVUA sem RA, com tempo expiratório prolongado.

- **Abdome:** Globoso, flácido, RHA+, timpânico, normotenso, indolor à palpação superficial e profunda, sem sinais de irritação peritoneal, fígado palpável a 4cm da MCD.
- **MMII:** Ausência de edemas, pulsos palpáveis.
- **Estado mental:** paciente alerta, interagindo com o meio, porém não verbaliza. Glasgow= 15.
- **Nervos cranianos:** pupilas isocóricas e fotorreagentes. Fundoscopia = sem papiledema, máculas ok. Ausência de oftalmoplegia. Estrabismo à esquerda. Face simétrica. Palato e língua normais.
- **Exame motor:** hipotonia axial. Redução de amplitude de movimentos em MSE. Força muscular reduzida globalmente, porém pior em dimídio direito. Dificuldade em segurar objetos, não realiza movimento de pinça. Reflexos tendíneos profundos: patelar e aquileu 3+ bilateralmente, demais RTPs 2+. Sinal de Babinski positivo bilateralmente. Discreta ataxia e levantar miopático. Não foi possível avaliar a marcha.

Atualização da anamnese e exame físico em setembro de 2022:

Fala < 10 palavras isoladas. Incontinência urinária e fecal. Confinada em cadeira-de-rodas.

Medicamentos: levetiracetam (61 mg/kg/dia) e valproato (29 mg/kg/dia).

Crises epiléticas tônico-clônicas focais e generalizadas eventuais, duração < 5 minutos.

Mioclonias frequentes.

Houve perda de habilidades do desenvolvimento previamente adquiridas.

Peso = 13 kg (Z < -3), Comprimento = 100 cm.

Hipotonia muscular difusa. RTPs 3+. Ataxia do tronco e membros.

Marcha = apenas com apoio, base alargada.

Exames Complementares:

- Triagem neonatal - sem alterações
- Parecer oftalmológico (28/06/2017) – discos regulares, máculas normais; exotropia alternada, hipermetropia = +2,0 OD, +1,5 OS. Prescrito uso intermitente de tampão
- Perfil de ácidos orgânicos urinários (14/09/2018) – normal.
- USG abdominal (18/09/2018) - sem alterações
- Gasometria arterial (19/01/2021) – pH=7,45, PCO₂=27,8, PO₂=104,8, HCO₃=18,9, BE=-4,1, saturação O₂=97,3%, lactato=2,12 (normal, < 2,2) .
- Amônia sérica (26/01/2021) = 102 mcmol/L (faixa normal, até 51).
- Painel de genes para epilepsia (13/04/2021) – negativo
- Triagem para CLN1 e CLN2 (26/03/2021) – normal.
- EEG (20/05/2021) - atividade elétrica cerebral com discreta disfunção de natureza irritativa
- Dosagem enzimática em leucócitos (13/07/2021) – sem alterações
- Víde-EEG (03/2022) - “sinais de moderado comprometimento cortiço-subcortical difuso, anormalidade paroxística com acentuadas características epileptogênicas e projeção focal bilateral”.
- Ceruloplasmina (24/01/2022) – 26,30 mg/dL (faixa normal, 20 a 60), Cobre sérico – 132,5 mcg/dL (faixa normal, 75 a 179).
- Cromatografia quantitativa de aminoácidos plasmáticos (09/03/2022) - normal.
- Provas de função tireóidea (09/03/2022) - normais.
- Amônia sérica (09/03/2022) = 27 mcmol/L (faixa normal, 19-54).
- Triagem para doenças lisossômicas de depósito (09/03/2022) - negativa.
- Radiografias AP e perfil da coluna vertebral (17/03/2022) - normal.
- Glicosaminoglicanos urinários (31/03/2022) - 5,3 (faixa normal, 2,1 a 11,5).
- Eletroneuromiografia dos 4 membros (11/05/2022) - estudos de condução nervosa sensitiva e motora dentro dos limites de normalidade.
- Triagem auditiva por BERA (11/05/2022) - dentro dos limites da normalidade.
- Potencial evocado visual por *flash* (11/05/2022) - dentro dos limites de normalidade
- Focalização isoeétrica da transferrina (11/07/2022) - padrão normal de glicosilação
- Pesquisa de ácidos orgânicos urinários (11/07/2022) – “excreção fisiológica”
- Fator de crescimento de fibroblastos (11/07/2022) – 797 (faixa normal, <240)

Em setembro de 2022, a paciente realizou dois exames sucessivos que definiram o diagnóstico

Ressonâncias magnéticas de crânio - Laudos

- **03/07/2017** – “hipoplasia da porção inferior do vérmis cerebelar com discreto alargamento secundário do IV ventrículo, que se comunica com a cisterna magna/imagem cística retrocerebelar”
- **28/09/2021** – “aspecto sugere impregnação de metais pesados nos núcleos lentiformes, além das alterações involutivas encefálicas adversas para a faixa etária”
- **21/03/2022 (Imagens em anexo)** – “redução volumétrica do parênquima cérebro-cerebelar associado à acentuação difusa dos sulcos-fissuras corticais. Hipersinal em T1, hipossinal no GRE, hipersinal com focos de calcificação, comprometendo os núcleos lentiformes, envolvendo predominantemente os globos pálidos.”