

Sessão Interserviços

Caso do Instituto Fernandes Figueira – Fiocruz

Identificação: JRCS, sexo feminino, parda, natural e procedente de Nova Friburgo, natural do Rio de Janeiro

DN: 28/08/2004, Idade atual: 19 anos

HDA: Paciente admitida no Instituto Fernandes Figueira em companhia do avô e tia maternos, através do sistema de regulação do Estado do Rio de Janeiro (SISREG), em 17/05/21, aos 16 anos, para avaliação ambulatorial no serviço de genética médica, com história de dificuldade alimentar, engasgos, dificuldade progressiva na fala, salivação intensa, movimentos anormais e emagrecimento.

O início dos sintomas ocorreu de forma abrupta em janeiro de 2020, durante um quadro infeccioso de provável foco pulmonar. Havia relato de febre (não aferida), evoluindo com dificuldade de deglutição, engasgos frequentes (inclusive da própria saliva), rouquidão progressiva, lentificação psíquica (bradpsiquismo), rigidez a movimentação ativa e emagrecimento. Na época, foi indicada internação hospitalar em Nova Friburgo para investigação diagnóstica. Foi tratada com antibioticoterapia para pneumonia bacteriana presumida e investigada para tuberculose pulmonar (relato verbal dos cuidadores, sem resumo de alta hospitalar). Exames realizados em outubro/2020 incluíram ressonância magnética de crânio e análise do líquido cefalorraquidiano, ambos normais. Recebeu alta para seguimento e investigação ambulatorial. Os exames realizados após alta hospitalar foram: potencial evocado auditivo de tronco cerebral (2020) com perda auditiva neurossensorial moderada bilateral; além de eletroencefalograma e eletroneuromiografia (março/2021) sem alterações. Segundo relato familiar houve melhora clínica parcial, sendo posteriormente encaminhada a centro terciário para prosseguir a investigação diagnóstica.

Na consulta de primeira vez realizada pelo serviço de genética médica (17/05/21) foram identificados desnutrição, disfagia e afasia, sendo indicada internação hospitalar para elucidação do quadro clínico e suporte nutricional.

Permaneceu internada na enfermaria de pediatria por 17 dias, sendo acompanhada pelo serviço de neurologia infantil, genética e psiquiatria infantil.

HPP: Nega antecedentes patológicos ou cirurgias. Internação hospitalar em janeiro 2020 (vide HDA). Caderneta de vacinação atualizada.

H. Gestacional e perinatal: G2P2A0, gestação sem intercorrências, parto a termo, alta da maternidade com 48h de vida. (sem acesso aos dados da caderneta de vacinação e história colhida com acompanhantes que desconheciam detalhes).

H. Familiar: Pais não consanguíneos, mãe com diagnóstico de doença neuropsiquiátrica sem etiologia definida, com evolução há 20 anos e suspeita de

caráter degenerativo. Meio irmão por parte de mãe com 10 anos, saudável na data da avaliação.

Após contato com hospital de Nova Friburgo, relato verbal do Neurologista que a acompanhava do diagnóstico de encefalopatia crônica não progressiva associado a quadro psiquiátrico.

Exame físico global: Paciente emagrecida, corada, hidratada, anictérica, acianótica. Aparelho cardiovascular: ritmo cardíaco regular, bulhas normofonéticas, sem sopros. Aparelho respiratório: murmúrio vesicular universalmente audível, sem ruídos adventícios. Abdome peristáltico, timpânico, indolor a palpação e sem visceromegalias. Exame dos membros com pulsos palpáveis e sem edemas. Pele e fâneros sem alterações.

Exame Neurológico:

Paciente acordada, interagindo e atendendo às solicitações do examinador apenas com linguagem gestual (movimento de cabeça com sim/não), não havia intenção de fala (mutismo).

Equilíbrio estático: Sinal de Romberg negativo. Equilíbrio dinâmico: marcha bradicinética, em pequenos passos, com rotação em bloco e redução de automatismo. Não consegue andar em tandem.

Tônus: rigidez plástica com sinal de roda dentada em membros superiores, com piora na manobra de coativação. Postura distônica na mão esquerda.

Força em MMSS proximal 4+ e distal 4-, com desvio pronador em MSE e força normal em MMII.

Reflexos profundos: 3+/4+, cutâneo plantar indiferente bilateralmente, ausência dos sinais de Trommer e Hoffmann.

Trofismo: atrofia distal, pior em MSE.

Coordenação apendicular: manobra índex-nariz prejudicada pela postura distônica, porém sem decomposição de movimento, com discreto tremor distal de repouso.

Sensibilidade superficial (tátil e dolorosa) e profunda (vibratória e proprioceptiva) sem alterações.

Nervos cranianos: Fundo de olho normal, acuidade visual preservada, pupilas isocóricas e fotorreagentes, com mobilidade ocular preservada. Sensibilidade tátil e dolorosa em face sem alterações. Hipomimia facial, redução da abertura da boca. Hipoacusia suspeita. Úvula centrada, ausência de mobilidade do palato, ausência de reflexo de vômito e nauseoso. Disfagia, sialorréia abundante. Assimetria dos ombros, com elevação a direita. Desvio da língua para a direita na cavidade oral e desvio para a esquerda durante a protrusão de língua, sem fasciculação.

Exames realizados:

Resultado dos exames realizados em Nova Friburgo

- RM de crânio (10/2020): normal
- EEG (04/2021): normal
- ENMG (03/2021): normal
- Potencial auditivo de tronco cerebral (2020): perda auditiva moderada

Resultado dos exames realizados na internação do IFF

- PCR para COVID: negativo
- RM de crânio e medula cervical (24/05/2021): normais
- Laboratório (05/2021): Cobre, Ceruloplasmina, Vit B12, Hormônios tireoidianos, amônia, lactato, gasometria, ácido úrico, proteínas totais e frações normais (albumina 4,9); Vit E, hepatograma, lipidograma, hemograma, bioquímica, cromatografia de aminoácidos quantitativo no sangue e perfil de acilcarnitina (TANDEM), enzimas musculares: todos normais.
- EAS normal e Urocultura negativa (22/05/21)
- Avaliação cardiológica e ecocardiograma (20/05/2021): normal
- USG de abdome total e vias urinárias (20/05/2021): normal
- Parecer da psiquiatria (25/05/2021): sintomas conversivos de possível etiologia ambiental com suspeita diagnóstica de doença neurodegenerativa associada. Indicado acompanhamento com psicoterapia.
- Avaliação da Fonoaudiologia (24/05/2021): estruturas orais íntegras com alteração da mobilidade e postura, língua com movimentos restritos de protrusão, lateralização e tremores contra resistência; lábios com boa oclusão, faz preensão, abertura lentificada; palato mole sem elevação; reflexo de vômito reduzido; sensibilidade ao toque; difícil visualização de elevação laríngea com alteração importante da deglutição salivar, sem movimento de ejeção oral; ausculta cervical limpa, pois consegue eliminar a saliva através dos lábios; emite a vogal A com apoio diafragmático; mesmo sem emitir o som realiza os pontos articulatorios dos fonemas. Impressão de disfagia orofaríngea severa com indicação de gastrostomia.
- Avaliação da Endoscopia Respiratória (01/06/2021): nasofaringolaringoscopia com videobroncoscópio flexível normal com reflexo de tosse presente
- Avaliação da Nutrição (01/06/2021): melhora da deglutição, aceitando dieta pastosa e suco com canudo.
- Painel molecular para distúrbios de movimento: EA

Evolução na Internação:

Durante a internação, foi feita prova terapêutica com Triexifenidil (Artane®) por 7 dias, sem melhora, sendo substituído por Levodopa 100mg + Benserazida 25 mg (Prolopa BD® 100+25mg/cp), com aumento gradual até 01 cp de 12/12h. Com o acompanhamento da fonoaudiologia para o tratamento do disfagia houve melhora na ingestão de sólidos e pastosos, não sendo mais indicado a gastrostomia. Em 04/06/2021, recebeu alta em uso de Prolopa BD®, com melhora clínica discreta.

Seguimento ambulatorial:

Durante seguimento ambulatorial a paciente manteve estabilidade do quadro neurológico, porém desenvolveu sintomas ansiosos. Durante as crises de ansiedade, apresentava exacerbação dos movimentos involuntários e dispneia, com necessidade de visitas recorrentes à emergência. Optou-se por início de Sertralina 50mg, assim como aumento de Prolopa BD® para 01 cp de 8/8h, com melhora das exacerbações, atribuídas aos sintomas psiquiátricos. Entretanto, o exame neurológico mantinha bradipsiquismo, bradicinesia, rigidez plástica bilateral, hipomímia facial, mutismo e distonia em membros.

Com terapias de reabilitação a paciente conseguiu adquirir ferramentas para desenvolver autonomia parcial em suas atividades de vida diárias, assim como melhora parcial da disfagia.

Em março de 2022, seu meio-irmão, filho de pai diferente, com 12 anos na época, iniciou quadro clínico abrupto, caracterizado por alteração de marcha e fala, desencadeado após agudização de asma. Antecedentes gestacionais e neonatais sem intercorrências, porém relato de atraso de desenvolvimento, com necessidade de supervisão para realização de atividades de vida diárias, além de distúrbio do comportamento (auto e heteroagressividade se frustrado) e episódios esporádicos de dificuldade de deglutição e perda urinária.

Na avaliação neurológica, observou-se marcha digitígrada, posturas e movimentos distônicos, tentando compensá-los com outros movimentos, hipertonia em MMII, pior à esquerda, reflexos vivos globalmente. Não foram identificadas alterações de força, equilíbrio estático e nervos cranianos.

Optou-se pelo início de Prolopa BD ® 100 + 25mg/cp, ¼ de cp de 12/12h. Entretanto, houve piora global da movimentação, da fala e do comportamento. Neste momento o exame neurológico evoluiu, além dos achados já descritos, com fala disártrica, hipotrofia global e postura distônica em membros e tronco, chegando a comprometer a dinâmica ventilatória. Os episódios distônicos são flutuantes e tem duração de aproximadamente 10 minutos, associados a gatilhos emocionais, e que vem se tornando cada vez mais frequentes, diante de contexto psicossocial complexo. Diante da piora clínica, foi iniciado Diazepam 2,5mg/dia.