

Identificação: L.S.M, 11 anos, masculino, natural de São Paulo e procedente de Santo André – SP.

Peso: 34kg

QD: “Dificuldade para andar com início aos 4 anos”

HMA:

Mãe relata que em Outubro de 2017, aos 4 anos, paciente recebeu as vacinas conforme a idade, incluindo DTP e Poliomielite Oral (VOP). Após 15 dias, o pré-escolar iniciou quadro de perda de força em membro inferior esquerdo, acompanhado de quedas frequentes e avaliação da ortopedia, sendo liberado com uso de anti-inflamatórios, sem resolução. Paciente cursou com fraqueza progressiva, de caráter subagudo, evoluindo com paresia em membro inferior contralateral, seguido de paresia em membros superiores, perdendo sustento de tronco e sustento cefálico no decorrer de um mês, tendo sua primeira internação no final de Novembro de 2017.

Durante internação, realizado exames laboratoriais, coleta de líquido e imagem. Realizado tratamento com pulsoterapia com corticoide e acompanhamento com fisioterapia, com melhora progressiva dos sintomas. Evoluiu com sustento cefálico, movimentação de membros superiores e inferiores, porém marcha dificultada, realizada com auxílio. Recebeu alta na primeira quinzena de Dezembro de 2017, com retorno para acompanhamento em nosso serviço.

Após 10 dias da alta hospitalar, paciente apresentou novo episódio de piora clínica, descrito como disfagia importante para alimentos líquidos e pastosos, além de perda do controle esfíncteriano, com incontinência urinária e fecal frequentes; com relação à marcha, mantinha certa ataxia e andava com auxílio. Realizado novo tratamento com corticoide e intensificado acompanhamento com fonoaudiologia e fisioterapia, apresentando melhora progressiva do controle esfíncteriano e disfagia, conseguindo ingerir alimentos via oral em Janeiro de 2018, sem necessidade de nova internação por boa resposta ao tratamento.

Em 2020, após período de estabilidade clínica, apresentou 2 novos episódios de piora súbita da marcha, sem necessidade de internação, com melhora associada a intensificação da reabilitação.

Desde então, paciente segue estável, atualmente com ataxia apendicular, leve espasticidade em membros inferiores, porém consegue andar sem apoio em curtas distâncias, com necessidade de momentos de repouso em percursos maiores. Refere boa aceitação de alimentos e líquidos, nega engasgos, possui controle esfíncteriano, porém apresenta perdas aos esforços.

Antecedentes gestacionais e neonatais:

- Mãe G2P2A0, fruto da segunda gestação. Nascido de parto normal, IG 38 semanas, Apgar 9/10, PN 3,100kg, Comprimento 48cm e PC 34cm. Alta após 48h, sem intercorrências em parto e gestação. Teste do pezinho, orelhinha e olhinho normais.

Antecedentes pessoais:

- Nega comorbidades e antecedentes neurológicos
- Nega alergias

Antecedentes familiares:

- Pais não consanguíneos, provenientes de uma cidade do interior da Bahia (cidade com menos de 10mil habitantes). Irmã mais velha e pais sem comorbidades. Sem história neurológica na família

DNPM:

- Sustento cefálico aos 3 meses

- Sentou com apoio aos 5 meses
- Sentou sem apoio aos 7 meses
- Ficou em pé sem apoio aos 10 meses
- Andou com 1 ano e 1 mês e correu aos 2 anos
- Falou palavras compreensíveis com 1 ano
- Frases com 3 palavras aos 2 anos
- Atualmente, sabe ler e escrever, realizar contas matemáticas

Acompanhamentos: Neurologia Infantil da FMABC

Terapias: Fisioterapia e Fonoaudiologia

Exame físico geral atual:

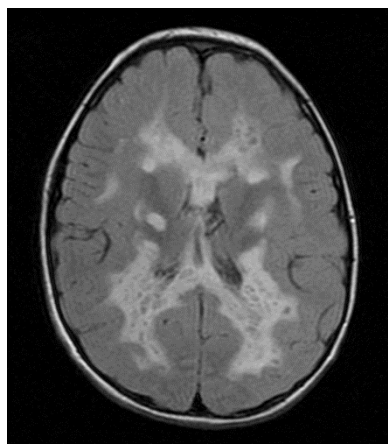
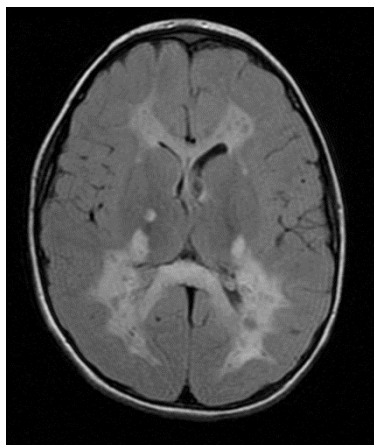
- BEG, ativo e reativo, corado, hidratado, anictérico, acianótico, afebril
- Cardio: BCNF, 2 tempos, sem sopros, regular
- Pulmonar: MV presente bilateralmente, sem RA, eupneico em ar ambiente
- Abdome: plano, RHA presentes, flácido, indolor, sem visceromegalias ou massas palpáveis
- Extremidades: sem edemas, sem cianose, pulsos presentes e simétricos nos 4 membros
- Pele: sem lesões ou máculas

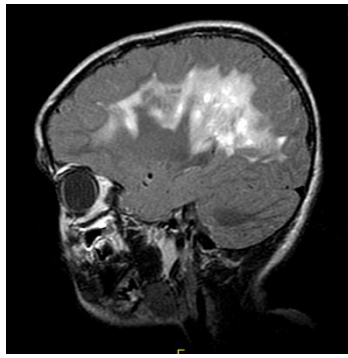
Exame físico neurológico atual:

- PC 53cm (próximo ao p50)
- Vigil, colaborativo, fala levemente disártrica, linguagem sem alterações. Obedece a todos os comandos, boa interação.
- Marcha espástica, em tesoura. ***vídeo em anexo**
- Equilíbrio estático e dinâmico sem alterações.
- Dimetria e disdiadococinesia bilateral e simétrica. Ausência de hiperreflexias.
- Força muscular grau IV em membros inferiores e grau V em membros superiores.
- Hipertonia apendicular, com leve espasticidade de predomínio em membros inferiores. Tônus axial adequado. Trofismo adequado.
- ROTs exaltados globalmente com presença de clônus rapidamente esgotável em membros inferiores. RCP em extensão bilateral.
- Sensibilidade tátil e dolorosa preservadas.
- Artrorestesia e palestesia preservadas.
- Pupilas isocóricas e fotorreagentes bilateralmente.
- MOI e MOE preservados, sem nistagmo, pupilas isocóricas e fotorreagentes bilateralmente.
- Mímica facial preservada. Língua e palato centrados com protrusão de língua adequada e sem fasciculações.

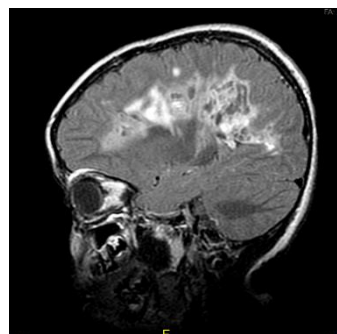
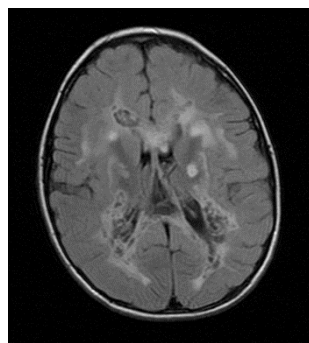
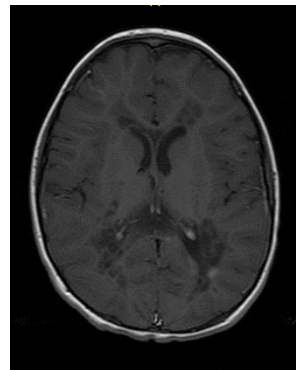
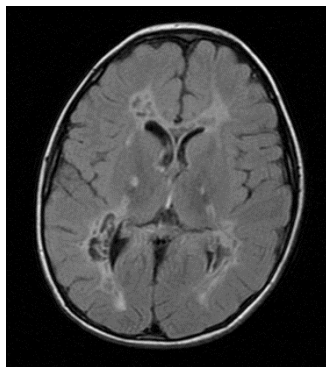
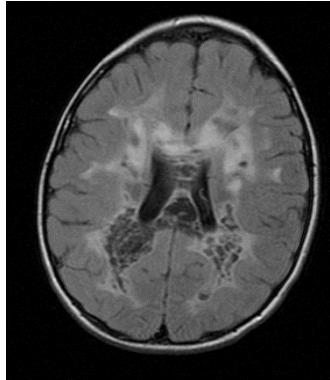
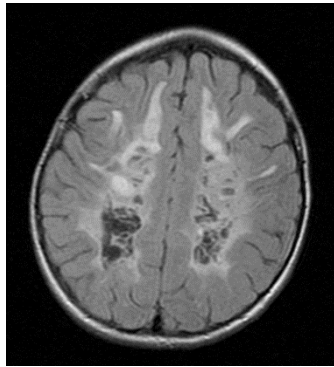
Exames de Imagem:

RNM de Crânio (Nov. de 2017): *vídeos em anexo****





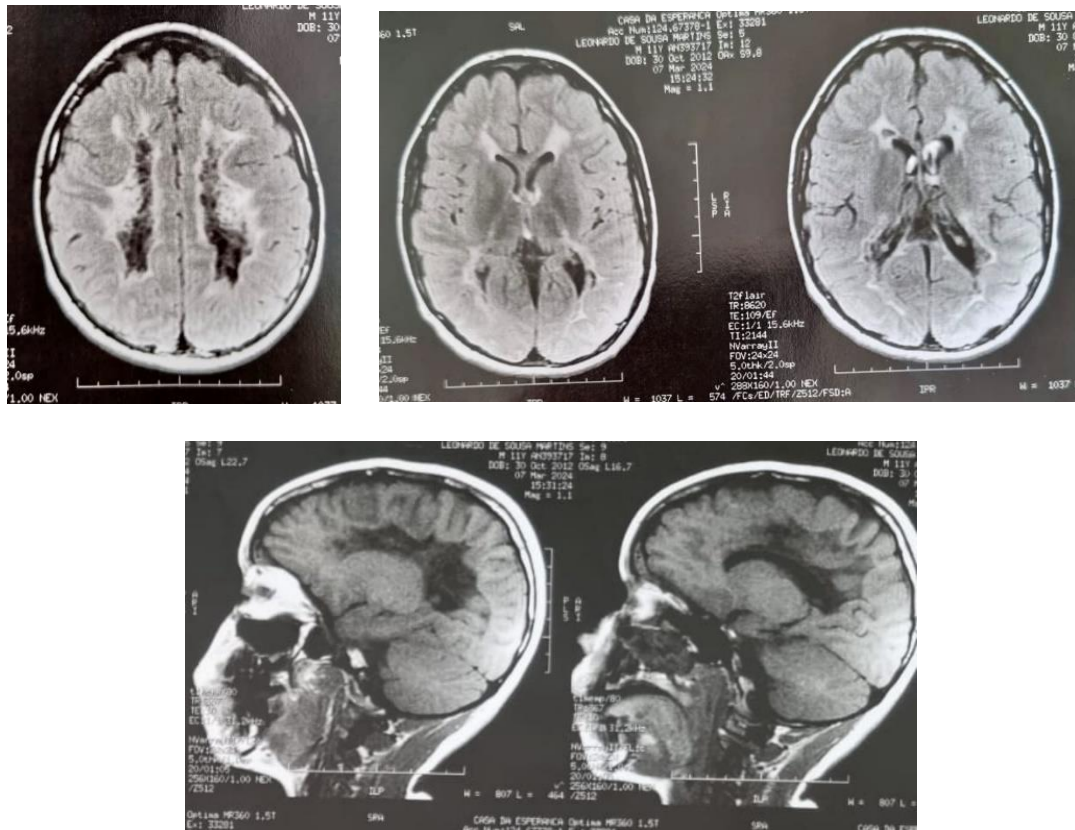
RNM de Crânio (Dez. de 2017):



RNM Coluna Lombar e Cervical (Dezembro de 2017):



RNM de Crânio (Abril de 2024):



Exames Laboratoriais:

- Laboratoriais: (09/11/2017): Hemograma, PCR, função hepática e renal, eletrólitos, amônia, gasometria venosa, CPK, CKMB sem alterações; Lactato Venoso 25mg/dL e Glicemia 80mg/dL
- Urina I e URC (09/11/2017): sem alterações
- Anticorpo Anti-Aquaporina 4 (05/12/2017): não reagente
- Anticorpo Anti-MOG: Não dosado, exame não disponível no serviço

Líquor Cefalorraquidiano:

- Líquor (09/11/2017): límpido, incolor / Proteína 50mg/dL / Glicose 55mg/dL / Lactato 123mg/dL / Celularidade 0,6p/mm³ / Hemácias 1,25 p/mm³ / bacterioscopia negativa , Tinta da China negativa, Látex negativo. Sorologia para Herpes negativo, cultura negativa.
- Líquor (09/12/2017): límpido, incolor / Proteína 55mg/dL / Glicose 52mg/dL / Lactato 32mg/dL / Celularidade 1p/mm³.
- Pesquisa Bandas Oligoclonais (01/12/2017): ausentes

Perguntas:

1. Quais as hipóteses diagnósticas?
2. Quais exames estão indicados?