



Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo
Neurologia Infantil

REUNIÃO INTERSERVIÇOS SBNI – 01/07/2024

CASO CLÍNICO – SANTA CASA DE SÃO PAULO

IDENTIFICAÇÃO

Lactente do sexo masculino, 1 ano e 11 meses, natural e procedente de São Paulo.

HDMA

Paciente admitido em 15/02/2024 no pronto socorro infantil por febre alta e quadro respiratório agudo com pneumonia, anemia e distúrbio hidroeletrólítico. Durante avaliação foi observado pela equipe da pediatria uma hipotonia global, microcefalia, disfagia, atraso do DNPM e movimentos involuntários coreoatetóticos especialmente nas mãos, nos pés e na língua. Optado por internação hospitalar e solicitado avaliação da Neurologia Infantil.

Havia relato de que aos 6 meses de vida foi notado pela mãe atraso de DNPM pois não acompanhava com o olhar, não levava mão a boca e não sentava com apoio. Aos 10 meses, apresentou a primeira internação por pneumonia em outro serviço. Necessitou IOT e ventilação mecânica por 5 dias. Evoluiu com anemia e importante alteração de enzimas hepáticas e após extubação, equipe médica notou abalos motores e movimentos involuntários sendo suspeitado de Crises Convulsivas. Iniciaram tratamento com fenobarbital, sem melhora dos movimentos. Evoluiu também com alteração em hormônios tireoidianos, e por ausência do teste do pezinho, realizou-se a hipótese de hipotireoidismo congênito, sendo prescrito Levotiroxina na dose de 12,5 mcg/dia. Após esta internação, paciente prosseguiu investigação neurológica ambulatorialmente, realizou cariótipo (46,XY), eletroencefalograma e ressonância de crânio com ambos os resultados normais. Mãe interrompeu uso de fenobarbital após 5 meses de uso por não observar melhora do quadro. Paciente progrediu com múltiplas internações por quadros respiratórios e febre recorrente, sendo realizado diagnósticos de pneumonias, totalizando 5 internações.

Na Santa Casa de São Paulo foi realizado rastreio para Erros Inatos do Metabolismo e realizado perfil NEOTANDEM. Após estabilização eletrolítica e tratamento com antibiótico de amplo espectro para pneumonia broncoaspirativa, ao final de fevereiro/24 paciente manteve picos diários de febre até 40º graus, sem controle com antitérmicos gerais, mesmo após rastreio infeccioso de focos profundos e provas inflamatórias oportunas negativas. Além disso, em março/24 evoluiu com vômitos recorrentes diários sendo necessário realização de GTT, persistiu com quadro de anemia necessitando de hemotransfusão em 3 momentos distintos e manteve manutenção de movimentos involuntários hipercinéticos. Foi introduzido clorpromazina para controle de febre persistente, porém paciente apresentou reação adversa caracterizado por agitação e taquicardia. Dessa forma, foi transicionado para clonazepam e clonidina evoluindo com controle parcial de picos febris e dos movimentos coreoatetóticos.

Em abril/24 teve infecção pelo Covid-19 identificada em painel viral. Nesta ocasião, apresentava episódios de crises epiléticas em vigência de febre, presenciadas pela equipe médica e caracterizadas por olhar fixo seguido de hipertonia dos quatro membros evoluindo para clonias de MMSS, com melhora após uso de benzodiazepínico.



Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo
Neurologia Infantil

Devido a internação prolongada paciente teve outras intercorrências infecciosas nosocomiais, mas com boa resposta clínica ao tratamento infeccioso em unidade de terapia intensiva. Durante internação o paciente foi extensamente investigado por múltiplas especialidades. A avaliação da endocrinopediatria descartou a hipótese de hipotireoidismo, sendo indicada a suspensão da Levotiroxina.

Devido a suspeita de crises epiléticas em maio/24, persistência de picos febris e manutenção dos movimentos involuntários coreoatetóticos especialmente nas mãos, nos pés e na língua, foi realizado EEG e iniciado Levetiracetam. Após otimização de medicação em dose plena o paciente evoluiu com normotermia sustentada e importante redução de movimentos involuntários.

MEDICAÇÕES EM USO ATUAL (MAIO/2024)

- Levetiracetam (60mg/kg/dia) 3ml 12/12h
- Citobê 100mg/dia
- Clonidina 25 mcg/dia
- Clonazepam 2,5mg/ml 2 gts/manhã – 4 gts/noite
- Propantelina 10mg/gr Tópica 8/8h
- Atropina 10mg/ml 1 Gt Sl 8/8h
- Simeticona 10 Gts 8/8h
- Omeprazol 20 mg/dia
- Ad-Til 2 Gotas/Dia

ANTECEDENTES

GESTACIONAL E PERINATAL

G1P1A0, filho único de casal jovem não consanguíneo, mãe referiu uso de narguilé e etilismo durante a gestação. História de descolamento de placenta no 1º trimestre, episódios de ITU recorrente e sangramentos de repetição. Nascido de parto vaginal sem outras intercorrências perinatais. Sorologias maternas negativas.

DADOS DO NASCIMENTO

Termo (38 semanas e 4 dias), adequado para idade gestacional (AIG), APGAR 7 e 9 no 1" e 5" minutos respectivamente. PC = 34cm (p50), Comprimento: 47cm e Peso Nascimento: 2810g.

Teste do Coraçãozinho, Reflexo vermelho e Orelhinha normais. Teste Pezinho não realizado.

ANTECEDENTES PESSOAIS:

- Persistência do Canal Arterial sem repercussão hemodinâmica.
- Hipotireoidismo Congênito diagnosticado aos 10 meses durante internação externa, porém descartado pela equipe de Endocrinopediatria da Santa Casa de SP em abril/24, com suspensão de uso de Levotiroxina.
- Pneumonias de repetição e broncoaspirações, sendo:
 - 24 a 28/01/2023: Pneumonia + Suspeita de crises convulsivas
 - 06 a 20/03/2023: SRAG + Choque Séptico + IOT 5 dias
 - 16 a 30/11/2023: BCP + Hepatite Transfecciosa (TGO>200 TGP>200 GGT>1000)
 - 11 a 14/01/2024: BCP
 - 20 a 22/01/2024: BCP

Vacinação PNI adequada para idade. Nega alergias.



Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo
Neurologia Infantil

MEDICAMENTOS USO CONTINUO NA ADMISSÃO:

Levotiroxina 12,5mcg/dia; Sulfato ferroso 10 gotas/dia; Montelucaste 4mg/dia, Ad-til 3 gotas/dia, Abrilar 3ml/dia.

HISTÓRIA FAMILIAR

Pais jovens não consanguíneos.

Mãe 21 anos; hígida; uso de narguilé e etilismo social.

Pai 21 anos, hígido.

Tia materna com quadro de Deficiência Intelectual por provável quadro de anoxia neonatal

DNPM

- Aos 6 meses de vida não acompanhava olhar, não levava mão a boca ou linha média, sem sorriso social e não se sentava com apoio
- Aos 10 meses: seguia objetos com olhar, alcançava objetos na linha média, mas não segurava. Sorria com voz da mãe. Notados movimentos involuntários coreoatetóticos.

EXAME FÍSICO DA ADMISSÃO:

Geral: Dismorfismos faciais somáticos discretos com crânio braquiocefálico, hipertelorismo, polegares e hálux em martelo.

Pele sem alterações

Abdome com fígado palpável 2,5 cm abaixo do rebordo costal direito

EXAME NEUROLÓGICO DA ADMISSÃO

Atitude: Paciente em vigília, postura em batráquio com movimentos involuntários difusos nos quatro membros e de língua (em sono não apresenta tais movimentos); Aparenta rastrear visualmente objetos e buscar sons, esboça interação, evoca sons ininteligíveis, mas não fixa olhar no examinador. Cognitivo inadequado para idade.

Apresenta hipotonia global com instabilidade cervical a manobra de tração dos braços e quando alçado pelas axilas; tem discreta resistência cervical quando em posição em “U”. Não se senta com apoio.

Coordenação e Equilíbrio: eleva a cabeça em prona; tende à postura em opistótono quando colocado em decúbito lateral ou em colo; Não busca objetos e não retira lenço da face. Ausência de reflexo do paraquedista.

Motricidade: Força com movimentação espontânea dos 4 membros sem assimetrias; Hipotonia global. Trofismo adequado. Não observado mioclonia audiogênica.

ROTS presentes, porém de difícil obtenção, sem sinais de liberação piramidal. Reflexo cutâneo-plantar indiferente.

Presença de movimentos coreoatetóticos nos 4 membros e de língua em vigília.

Sensibilidade aparentemente preservada.

NNCC: Estrabismo fixo divergente à esquerda. MOE e MOI presentes, discreta sialorreia com dificuldade de deglutição.

PC 44 cm (<p1%)

EXAMES COMPLEMENTARES

EXAMES REALIZADOS DURANTE INTERNAÇÃO ATUAL

- **15/02/24:** HB 8,5 HT 22 LEUCO 11700 Plaquetas 245.000 PCR 0,5 Na 119 K 3,7 Mg 2,2 PT 5,7 Albumina 3,6 Ca Total 8,5 P 4,2 Cl 85 Ur 17 Cr 0,2 TGO 76 TGP 113 Gasometria Venosa: pH 7,42 HCO₃ 18,3 BE -5,5 Hemocultura Negativa
- **21/02/24:** Urina 1 Normal; Urocultura negativa



Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo
Neurologia Infantil

- **23/02/24:** GGT 571 (VR<73) DHL 328 (<246) Amônia: 94,8 (VR<32) Ceruloplasmina 33,9 Cobre sérico: 145,1 (VR<190) CPK 55 Aldolase 4,8 Colesterol total 174 LDL 104 HDL 51 TGL 51 TGO 74 TGP 69 Ácido Úrico 0,4 HBGlicada 4,8 BT 0,1 TSH 3,89 T4L 1,2 GJ93 PT 5,7 Albumina 3,4 Na 129 K 5,2
- **23/03/24:** Amônia: 121,1
- **01/03/24:** Urina 1 Nitrito Positivo, leucócitos 72000 Bactérias Presentes; Urocultura negativa
- **13/04/24:** Vitamina B12 901

LÍQUOR (29/02/2024): Células 2 Hemácias 97 Proteína 19 Lactato 1,5 Glicose 56 / Dextro Paredo 116

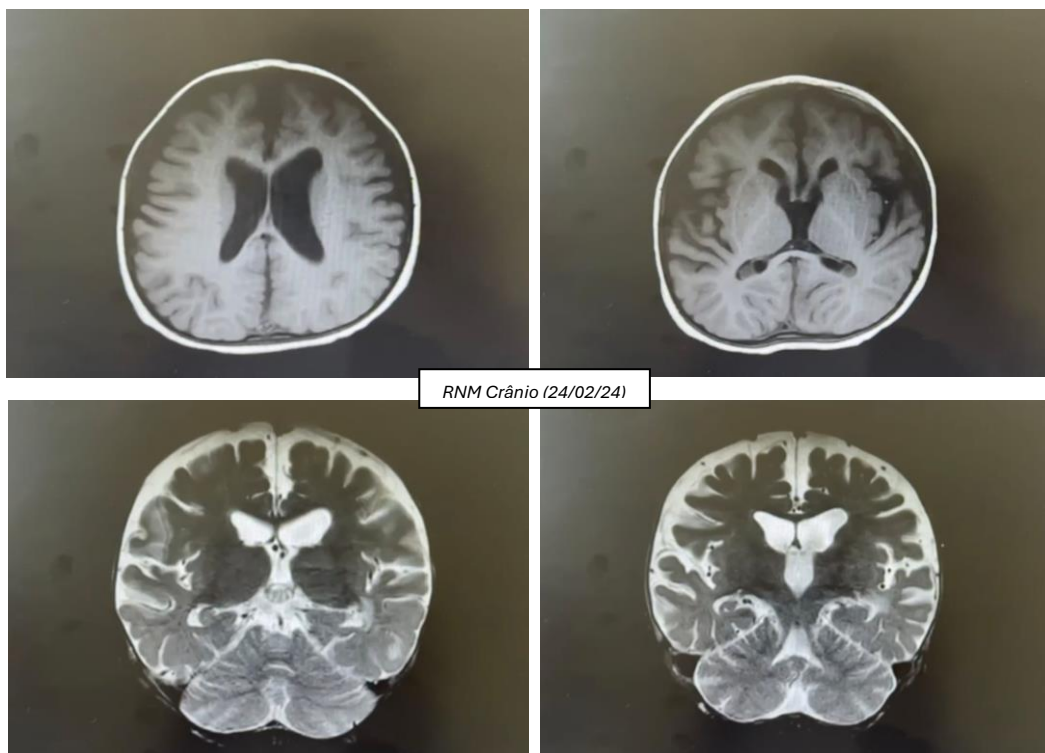
FO: Disco óptico pálido em ambos os olhos e epitélio pigmentado da retina atrófico.

NEOTANDEM (04/03/2024): Normal

EEG (22/04/24): Desorganização difusa da atividade elétrica cerebral (grau moderado). Surtos de ondas lentas semirritmadas entremeadas a espículas, de projeção nos quadrantes cerebrais posteriores, por vezes assumindo projeção difusa.

NEUROIMAGEM

- **RNM CRÂNIO COM ESPECTROSCOPIA (27/02/24):** Sinais de redução volumétrica do parênquima encefálico. Alteração de sinal da substância branca periventricular do lobo temporal esquerdo, adjacente ao corno inferior e giro para-hipocampal, caracterizado por hipersinal em T2/FLAIR, sem impregnação pelo gadolínio ou restrição à livre de difusão das moléculas de água.





Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo
Neurologia Infantil

OUTROS EXAMES

Imunologia

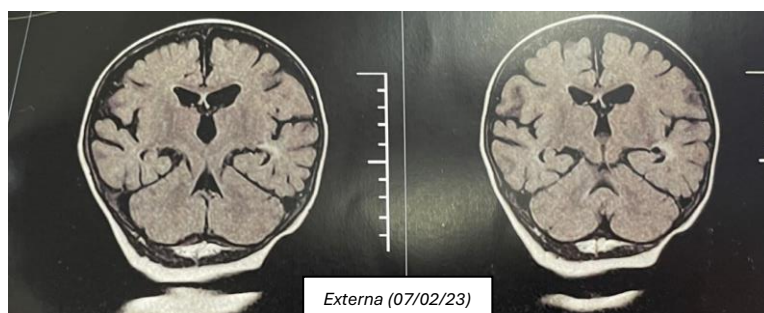
- **22/02/24:** IgA 76 (VR 7-149) IgM 57 (VR 40-154) IgG 592 (VR 526-951) Complemento C3 119 (VR 90-180) Complemento C4 42 (VR 10-40)
- **Quantificação de Leucócitos e Linfócitos (27/02/24):** Leucócitos 9,9 (VR 4-10) Linfócitos 38,8% (VR 17-48)
- **Subpopulação de Linfócitos (27/02/24):** Leucócitos 9.900 cel/uL Linfócitos 3.841 (38,8%) **CD19 557 (VR 711-1553)** . Demais subpopulações CD4, CD8 e NK normais
- Fagocitose por neutrófilos, monócitos e NTB: Normal
- Quimiotaxia por monócito e neutrófilo: Normal

Hepatologia

- **26/02/24:** Alfa 1 antitripsina 160 (VR 90-200); Eletroforese de Hb A1 88% (96-98%) A2 2,4% (2,5-3,4%) Hb fetal 9,6% (0-2%); Sorologias: VDRL NR, Sífilis Ac totais NR; CMV IgM NR, CMV IgG Reagente; EBV IgM <10 NR, EBV IgM 55 Reagente; Toxoplasmose IgM 0,05 NR, Toxoplasmose IgG 0,03 NR; Rubéola IgM NR, Rubéola IgG NR
- **Rx Tórax (18/02/24):** Focos parenquimatosos alveolares na região perihilar e campo superior direito
- **Videodeglutograma (18/02/24):** Ausência de fase oral, ausência de deglutição. Contraindicado dieta via oral.
- **USG Abdome Total (25/02/24):** Normal
- **Esofagoduodenoscopia (08/04/24):** Buried Bumper Síndrome

EXAMES COMPLEMENTARES EXTERNOS

- **Laboratório (30/01/23):** Hb 7,8 Ht 24,7 Leuco 12.3040 (31S/ 48L/ 12LA/ 9Mo) Plaquetas 247.000 PCR 0,06 TGO 290 TGP 294 GGT 1.325 FA 247 BT0,41 Albumina 2,6. Urina 1 Normal.
- **Laboratório (02/23):** TSH 7,62 T4L1,05
- **Sorologias (30/01/23):** CMV IgM NR, CMV IgG Reagente; Dengue IgM NR, Dengue IgG NR; EBV IgM 19 (Inconclusivo); Toxoplasmose IgM NR, Toxoplasmose IgG Reagente; Rubéola IgM NR, Rubéola IgG NR; Hepatite A IgM NR, Hepatite A IgG NR
- **CARIOTIPO (31/01/23):** 46, XY
- **ECO TT (31/01/23):** Canal Arterial Persistente sem Repercussão, pÉrvio de moderado calibre 3,5mm na extremidade pulmonar e 4mm na extremidade Aórtica com Fluxo Contínuo. FE 76%.
- **TC Tórax e Abdome Total (11/02/23):** Normal
- **EEG (01/02/2023):** Realizado em sono e vigília em condições satisfatórias. Ausência de paroxismos epileptiformes no traçado.
- **RNM Crânio (07/02/23):** Atrofia cortical e subcortical difusa.





**Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo
Neurologia Infantil**

PERGUNTAS:

Quais as hipóteses diagnósticas?

Como prosseguir a investigação diagnóstica e terapêutica?