



## Reunião Interserviços – SBNI Julho/2024

### Caso clínico

- **Identificação:** I.A.P.R, sexo feminino, 1 ano e 11 meses. Natural de Pouso Alegre (MG)

- **HDMA:** Lactente encaminhado para investigação de involução no neurodesenvolvimento.

Apresentou desenvolvimento dentro do esperado até 1 ano de idade, estando em acompanhamento pediátrico regular. Iniciou os primeiros passos com apoio aos 14 meses, porém aos 18 meses ainda não andava sem apoio. E a mãe relatava que criança estava “mais molinha”. Além disso, observou nesta idade que lactente parou de falar algumas palavras que antes já pronunciava (manteve apenas “mamá” e “papá”) e com engasgo durante ingestão de líquidos. Inicialmente foi avaliada por ortopedista que descartou alterações, sendo encaminhada ao neurologista para investigação do quadro.

Referem boa relação com as crianças da mesma idade, porém está sorrindo e interagindo menos. Não tem repetido mais gestos e sons, além de ter iniciado movimentos repetitivos (balançar do tronco).

Diante da evolução foi encaminhada para nosso serviço, para seguimento.

- **Interrogatório sintomatológico**

- Alimenta-se via oral, com alimentação da casa, porém com disfagia para líquidos.
- Sono: Dorme entre 20:30 e 07:00 com múltiplos despertares, além de episódios de choro forte sem despertar efetivo. Tira uma soneca de 1h ao dia, no final da manhã.
- Diurese e evacuações com padrão fisiológico.
- Avaliação oftalmológica em maio - normal.
- Triagem auditiva na maternidade normal. Não realizou nova avaliação audiológica.

- **Antecedentes gestacionais:**

- Pré natal risco habitual, nega intercorrências. Nega uso de álcool, tabaco ou substâncias psicoativas.
- RN nasceu a termo (IG: 39s) de parto vaginal, sem intercorrências, sem necessidade de reanimação, apgar 9/10.
- Peso de nascimento 3140g, PC 34cm, Estatura 49cm. Alta da maternidade com 2 dias de vida em aleitamento materno exclusivo.
- Triagens neonatais: Emissões otoacústicas passou bilateralmente. Teste do coraçãozinho normal. Teste do pezinho normal. Reflexo vermelho presente bilateralmente.

- **Antecedentes patológicos:**

- Nega outras comorbidades;
- Nega alergias medicamentosas ou alimentares;
- Nega internações ou cirurgias prévias;
- Vacinas em dia para a idade.

- **História familiar:**

- A avó materna é prima da avó paterna.
- Tia com epilepsia
- Nega outras doenças neurológicas na família.
- Pais hígidos, nega uso de medicamento.

- **DNPM:**

- Fixação com olhar desde o primeiro mês
  - Sustento cervical, sorriso social - 3 meses;
  - Sentou-se com 6 meses.
  - Engatinhou com 9 meses.
  - Andou com apoio com 1 ano e 2 meses.
  - Primeiras palavras com 1 ano, chegou a falar no máximo 10 palavras.
- >> Atualmente: Senta com apoio por pouco tempo (queda para frente), anda com apoio, esporadicamente leva objetos à boca, segura objetos, não imita gestos nem sons, não aponta o que deseja, fala "mamã" e papá", raramente sorri em resposta, dificuldade em manter contato visual.

- **EXAME NEUROLÓGICO:**

P 12kg | PC 48cm ( Z score entre 0 e +1)

- Vigil, tranquila, pupilas isocóricas e fotorreagentes, dificuldade em acompanhar e fixar o olhar, pouco interesse pelos objetos oferecidos.
- MOE preservada. Ausência de movimentação ocular anormal. Mímica facial com hipotonia orofacial.
- Hipotonia global, com predomínio axial. Hipertonía de ação em membros. Trofismo preservado. Movimenta os membros ativamente, retira lenço da face bilateralmente sem lado preferencial, ergue os MMII à manobra da beira do leito.
- Reflexos vivos globalmente, exceto por exaltação patelar bilateralmente. Babinski bilateralmente.
- Anda com apoio, porém evidente hipotonia de predomínio axial..
- Dismetria discreta bilateral

- **EXAMES COMPLEMENTARES:**

- \* **Laboratoriais:**

- (Janeiro/2024): Glicose 78 - CPK 89 - FAL 146 - T4 e TSH normais - eletrólitos normais - Cr 0,32 - TGO 73 - TGP 15 - Hb 13 - Hct 39 - VCM 80 - Leuco 8304 - PlaQ 286.000 -Vit B12: 400 - Vit D 45,4 - albumina sérica 4,7

> **Urina 1:** DU 1005 - cetonúria negativa -Leucoesterase negat - nitrito negat - proteínas negat - hemácias 1/campo - leuco 4/campo - muco raro - flora bacteriana ausente.

> **Gasos** → pH:7,35 - pO2 54,3 - pCO2 41,5 - HCO3 22,5- Na 142 - K 3,4 - Cai 1,24 - Cloro 114 - Gli 88 - Lac 1,9.

> **Líquor:** Incolor, leucócitos 2, proteínas 32,0 [albumina 60,9% - globulinas sem picos clonais], glicose 69,3 (glic sérica 85,0), barreira hematoencefálica íntegra.

- \* **Imagem:**

- RNM crânio externa (fevereiro/2024). Raros focos de alteração de sinal na substância branca adjacente aos átrios ventriculares podendo estar relacionada a proeminência dos espaços perivasculares ou mielinização incompleta. (*imagens em anexo*)

- \* **Avaliação oftalmológica:**

(maio/2024): ambos os olhos: vítreo límpido, retina aplicada, nervo corado, mácula com brilho preservados, vasos e periferia sem alteração

### **Questões para discussão:**

- 1) Quais as principais hipóteses diagnósticas?
- 2) Como seguir a investigação?

