

Caso 1

ID: MRS, 15 anos, sexo masculino, cor branca, natural e procedente de São Paulo.

Data de Nascimento: 20/02/2003 **Data primeira consulta:** 25/07/2017

QD: Encaminhado pelo pediatra de Vargem Grande Paulista por quadro de incoordenação da marcha e disfagia há 1 ano.

HPMA: Paciente sem histórico de atraso do desenvolvimento até o período da alfabetização, quando por volta dos 6 anos apresentou queixas escolares relacionadas ao aprendizado da escrita, devido dificuldade de escrever e compreender letras e números.

Aos 9 anos iniciou quadro de fala lenta e hesitante, mas sem alteração de conteúdo. No ano seguinte, ao deambular, “jogava os pés para lateral”, todavia não apresentava quedas ou comprometimento de atividades de lazer como andar de bicicleta.

Associado a isso, por volta dos 10 anos, perdeu a precisão de movimentos dos membros superiores, chegando a derrubar objetos, sem perda de força. Tais queixas tiveram piora progressiva e lenta.

No último ano, devido a desequilíbrio e incoordenação, iniciou quadro de dificuldade para subir escadas e disfagia apenas para líquidos.

No mesmo período apresentou mudança do humor, como agressividade e intolerância a frustrações.

Aos 12 anos de vida foi avaliado por neurologista externo que solicitou TC de Crânio, eletroneuromiografia e exames laboratoriais, sem alterações. Recebeu alta com prescrição de zinco.

ISDA: nada significativo.

Antecedentes gestacionais: nada significativo.

DNPM: sentou sem apoio aos 9 meses; andou sem apoio com 1ano e 5 meses.

Antecedentes familiares: nega consanguinidade, familiares até primeiro grau hígidos.

Exame físico geral Peso 35kg. Estatura 153cm

Normal.

Exame neurológico:

Paciente vigil, colaborativo, interage com o examinador pela visão e audição, mas a fala é lenta, hesitante, silabada, escandida. Localiza-se no tempo, tem discurso conexo e coerente. Cognitivo imaturo, reconhece letras, mas não lê/ sabe números, mas não realiza operações matemáticas. Não recorda nome de parentes próximos ou idade dos irmãos. Memória imediata preservada.

Em posição ortostática apresenta instabilidade e oscilação de tronco, com discreta dança de tendões.

Marcha desarmônica com tronco rígido e diminuição dos movimentos associados dos membros superiores, em bloco, com desequilíbrio e discreto ceifar bilateral das pernas.

Marcha em tandem com dificuldade devido tremor e tendência de queda à esquerda, possível na ponta dos pés e saltar com um pé só, mas impossível no calcanhar.

Força muscular grau V globalmente. Tônus e trofismo adequados.

Reflexos osteotendíneos vivos em membros superiores, hiperreflexia em membros inferiores, clonus inesgotável bilateral.

Apresenta distonia multifocal generalizada de ação. Coreoatetose de membros superiores, hipomímia associada a dispraxia buco lingual.

Prova index-nariz com decomposição de movimento bilateralmente, hipermetria, disdiadococinesia e tremores de intenção.

Realiza movimento do olhar conjugado quando segue objetos, todavia, não consegue realizar movimento conjugado vertical quando é solicitado que o faça.

Sem alterações de pares cranianos. Sem alterações da sensibilidade.

PC 52,5cm (P2-P50)

Exames:

TC de crânio normal.

ENMG: normal.

Laboratório: Hemograma, função renal, enzimas hepáticas, função hepática, eletrólitos, oligominerais, gasometria e líquor todos sem alterações.

FO e lâmpada de fenda normais.

EEG: sem alterações.

USG abdome: sem alterações.

Perguntas:

- **Hipóteses diagnósticas?**
- **Que exames complementares devem ser realizados?**