



Caso 2

ID: S.S.F, 16anos, sexo feminino, parda, natural de Minas Gerais, procedente de São Paulo. Passou em primeira consulta na Santa Casa de São Paulo em 28/6/2012, na época com 10 anos.

Data de nascimento: 14/07/2001 **Data primeira consulta:** 28/6/2012

QD: fraqueza nas pernas desde os 6 anos.

HPMA: Mãe relata que aos 6 anos a paciente iniciou quadro de fraqueza em MMII, que oscilava em sua intensidade ao longo do dia e dependendo dos esforços, por vezes chegando a cair ao solo.

No início a criança não conseguia andar longas distancias e após 2 anos de evolução notou piora da fraqueza com dificuldade para subir e descer escadas. Parou de frequentar aulas de educação física na escola. Por vezes os episódios de fraqueza eram precedidos de dor em membros. Negava sintomas em MMSS. Negava queixas cognitivas.

ISDA: nada significativo.

Antecedentes gestacionais: GII PII A0.

Realizou pré-natal com 7 consultas, sem intercorrências. Nasceu de parto normal, termo, sem intercorrências pré, peri ou pós natais.

DNPM: marcos adequados. Desenvolvimento satisfatório. Até hoje não realiza atividade física.

Antecedentes pessoais: nada significativo.

Antecedentes familiares: Mãe, pai e irmão – hígidos. Pais são primos de segundo grau. Nega quadro semelhante na família.

Exame físico geral: normal.

Exame neurológico aos 10 anos:

Paciente vigil, colaborativa, contactuava pela visão, audição e fala. Cognitivo adequado para idade.

Marcha atípica independente, possível nos calcanhares, impossível na ponta dos pés e recusou fazer em um pé só afirmando não conseguir. Dificuldade para se levantar do chão, abrindo a base e com certo apoio com os MMSS para se levantar. Tinha dificuldade para subir e descer escada, precisava apoiar a mão sobre a coxa e acentuava a lordose. Força grau V em MMSS e grau IV em MMII parte proximal e grau V em MMII parte distal. Não sustentava os MMII na manobra de Mingazzini.

Atrofia da musculatura do pescoço e ombros e certo grau de hipomimia facial.

Equilíbrio sem alterações.

ROTS normoativos, sem sinais de liberação piramidal, sem movimentos involuntários.

Coordenação sem alterações.



Movimentação ocular extrínseca com redução da movimentação conjugada horizontal e vertical para cima e menos comprometida a vertical para baixo. Movimentação ocular intrínseca normal. Ptose palpebral bilateral.

Restante dos pares cranianos sem alterações.

PC: 55cm.

Exame neurológico atual (16 anos): Praticamente inalterado em relação ao de entrada. Não houve alteração significativa da força.

Exames:

Exames laboratoriais 2012: CPK / DHL / TGO / TGP / TSH / T4L / T4 / T3 / AntiTPO / FR / FAN – todos normais

FO 2012: normal

LCR 2012: normal

RM crânio agosto/2012: normal

Perguntas:

- Qual a hipótese diagnóstica?
- Qual a investigação complementar e a conduta?