



Caso 3

ID: C.C.A.G., 4 anos, sexo feminino, branca, natural de Jundiaí, procedente de Várzea Paulista.

Data de Nascimento: 27/11/2012. **Data da Primeira Consulta:** 03/08/2017.

QD: Dificuldade de fala iniciada aos 2 anos de vida.

HPMA: Paciente, sem intercorrências pré, peri ou pós natais relevantes e desenvolvimento neuropsicomotor adequado até o início do segundo ano de vida, quando iniciou regressão lenta dos marcos adquiridos.

Aos dois anos paciente já falava palavras e frases simples de forma inteligível e se comunicava sem maiores dificuldades. Andava, corria e se alimentava com auxílio de colher. Inicialmente apresentou dificuldade de falar palavras que anteriormente pronunciava sem dificuldades, no decorrer de cerca de 5 meses passou a falar menos e muitas vezes de forma ininteligível.

Após cerca de um ano do início do quadro, mãe notou alteração na marcha, que agora era mais lenta e com a base alargada, e na destreza para realizar atividades que antes eram rotineiras. Notou ainda, dificuldade para levar os alimentos até a boca com utensílios.

Concomitantemente, mãe percebeu ainda, alteração no comportamento. Mantém-se alegre e bem disposta, porém apresenta menos interação com as pessoas. Começou a preferir atividades individuais. É carinhosa, afetiva e mantém contato visual.

Hoje é capaz de compreender ordens simples como apontar objetos, porém não compreende tarefas como buscar objetos.

Desde o início do quadro, mãe foi a uma consulta com pediatra sendo indicado acompanhamento com neuropediatra, porém só buscou auxílio aos 4 anos após queixa escolar de baixo desempenho.

Quando questionada, mãe relatou movimentos bruscos e ocasionais de membros e quedas súbitas quando sentada ou de pé não sabendo referir quando iniciaram, mas com maior incidência no último ano.

Buscou colega neuropediatra, sendo encaminhada para acompanhamento na Santa Casa.

ISDA: nada significativo.

Antecedentes Gestacionais: Mãe G5 P4 A1.

Mãe apresentou quadro de sepse de origem urinária. Sem outras intercorrências na gestação. Nascida de parto normal, sem intercorrências, permaneceu com a mãe até a alta. Puerpério sem intercorrências. Não trouxe alta da maternidade e não sabe os dados do nascimento.

DNPM: Desenvolvimento neuropsicomotor foi normal até os 2 anos. Andou sem apoio com 11 meses. Começou a falar palavras simples com 1 ano e dois meses, com boa interação social.

Antecedentes Pessoais: nada significativo.



Antecedentes Familiares: Terceira filha de pais jovens, consanguíneos, pais primos de primeiro grau. Possui três irmãos homens com 16, 6 e 2 anos. Não apresenta quadro semelhante na família e irmãos apresentam desenvolvimento normal. Nega outras doenças relevantes na família.

Exame físico geral: Peso: 17kg Estatura: 105 cm
Normal.

Exame neurológico: Paciente vigil, interage com examinador pela visão, audição e fala. Atende a comandos simples como apontar objetos e partes do corpo. Fala pouco, com palavras monossilábicas e por vezes incompreensíveis. Incapaz de colorir figuras ou copiar desenhos e formas geométricas simples por falta de destreza manual.

Marcha cuidadosa, com alargamento da base e braços abertos. Festina ao correr e ao subir e descer escadas.

Força, tônus e trofismo adequados. ROTs vivos, sem sinais de liberação piramidal.

Apresenta dismetria às provas gráficas.

Movimentos involuntários ausentes (neste exame). MOE/MOI inalteradas. Sem alterações de pares cranianos.

PC: 48cm (P=50)

Exames: (06/08 – 11/08)

EEG1: Salvas de paroxismos epileptiformes do tipo onda aguda – onda lenta difusos, mais evidentes nas regiões frontais bilateralmente, com duração de 3-5 segundos, frequentes na vigília e ativadas pelo sono.

Atividade epileptiforme do tipo espícula-onda lenta e poliespícula-onda lenta nas regiões posteriores de ambos os hemisférios cerebrais, independentes, abundantes no hemisfério esquerdo e frequentes no hemisfério direito, na vigília.

A fotoestimulação intermitente não evocou respostas anormais

Exames laboratoriais: hemograma, íons, gasometria, lactato, função renal e hepática: normais

Liquor: cel:1 hm: 0 (linfo-mono), proteínas: 16, glicose: 52, lactato: 13,1

Exame oftalmológico: normal.

Vídeo EEG: Surtos de ondas lentas amplas na faixa delta, mais evidentes nas regiões frontais bilateralmente, com duração de 2-5 segundos, frequentes na vigília.

Atividade epileptiforme do tipo espícula-onda lenta e poliespícula-onda lenta nas regiões posteriores de ambos os hemisférios cerebrais, independentes, de maior eletronegatividade nos eletrodos T5-O1 e T6-O2, de incidência moderada na vigília.

A fotoestimulação intermitente em baixas frequências (1-2 hz) evocou espículas gigantes occipitais, que podem corresponder a componentes iniciais de potenciais evocados visuais.

Ao vídeo EEG foram observadas mioclonias frequentes durante o sono.



RM: Áreas de hipersinal em T2 e FLAIR em região periventricular posterior. Hipossinal de tálamo. Questionada atrofia de cerebello.

Perguntas:

- **Quais hipóteses diagnosticas?**
- **Quais exames complementares devem ser solicitados?**