



Caso 4

ID: GMS, 13 anos, masculino, cor parda, natural e procedente de São Paulo, SP.

Data de nascimento: 09/11/2003 **Data primeira consulta:** 11/07/2017

QD: Atraso no DNPM desde o 1º ano de vida e alteração de marcha e fala há um ano.

HPMA: Primeiro filho de pais consanguíneos (primos de 2º grau), com atraso no DNPM desde um ano de idade, atingindo marcos como andar sem apoio e falar aos dois anos. Sempre apresentou um déficit cognitivo com dificuldade no início da alfabetização, procurando auxílio médico com neuropediatra em outro serviço em 2011, aos 7 anos. Foi realizada investigação com tomografia de crânio, cariótipo e pesquisa para X-frágil normais.

Há 1 ano apresentou alteração gradual na fala, até então normal, relatada pela mãe como pastosa, com dificuldade de pronunciar os vocábulos e falando de forma lentificada. Iniciou também, quadro progressivo de dificuldade para abaixar e levantar do chão que evoluiu para incapacidade de correr, subir escadas e andar grandes distâncias. Mãe relata piora progressiva da marcha no decorrer do último ano.

Realizou enzimas musculares e ENMG normais, sendo encaminhado para o nosso Serviço.

ISDA: nada significativo.

Antecedentes gestacionais: mãe jovem, G2P2A0 (primeiro filho), pré-natal sem intercorrências. Nascido a termo, parto cesárea por distócia funcional, sem intercorrências.

DNPM: mãe não se recorda exatamente dos marcos, mas refere que todos foram atingidos de forma mais lenta que os da outra filha. Aos 2 anos falava e andava sem apoio. Sempre apresentou importante dificuldade escolar e hoje frequenta 8º ano. Ainda não é alfabetizado e não sabe fazer cálculos. Convívio social retraído, sempre foi dependente para as atividades diárias.

AP: nega comorbidades, alergias, uso de medicações, cirurgias ou acidentes.

Antecedentes familiares: Mãe 38 anos, pai 41 anos, hígidos, consanguíneos, primos de segundo grau. Irmã 3 anos até o momento hígida. Relato pela mãe de um primo de primeiro grau (filho de tia paterna) com 21 anos com quadro deficiência cognitiva e motora desde a infância, mas não soube detalhar mais. Relato de um outro primo de primeiro grau (filho de tio paterno) com 7 anos com deficiência cognitiva.

Exame físico geral: P:43kg Altura: 165cm
Sem alterações.

Exame neurológico: Vigil, interage pela visão, audição e com fala laboriosa e lenta, com pouca movimentação da mandíbula, levando à sialorreia.



Criança de cognitivo rebaixado para idade. Atende a comandos simples somente quando os mesmos são exemplificados e com dificuldade. Não lê e não faz cálculos matemáticos, mas escreve o primeiro nome.

Durante o exame nota-se lentificação dos movimentos ao realizar todas as manobras. Senta-se na cama sem auxílio das mãos, mas só se levanta do chão com apoio. Em posição ortostática alarga a base, sem sinal de Romberg.

Marcha espástica, com inclinação do tronco para a esquerda, fletindo poucos os joelhos e certa rigidez na movimentação; não realizada nas pontas dos pés ou calcanhares e não pula em um pé só. Força muscular grau 4+ em MMSS e grau 4- em MMII. Tônus aumentado em MMII.

ROTs vivos em MMSS e exaltados em MMII, com clônus esgotável, Babinski bilateralmente.

Coordenação preservada. MOE/MOI sem alterações. Sem alterações de pares cranianos. Sensibilidade dificultada pela pouca compreensão do paciente.

PC: 56cm (entre P50 e P98)

Perguntas:

- Quais os diagnósticos sindrômicos?
- Quais exames a serem pedidos?