



CENTRO HOSPITALAR SAO JOAO,EPE  
ALAMEDA PROF. HERNANI MONTEIRO  
4200 PORTO

Nº Processo 6038195



Hugo Filipe Bessa Pereira

Masculino

Data Nasc: 2006-12-07

(4 anos)

Data de Criação : 21/07/2011

Local : HOSP. DE SAO JOAO DO PORTO

Data de Bloqueio

Responsável :Dr.(a) ANA ISABEL GONCALVES SILVA

Versão : 0

## Informação de Medicina Física e de Reabilitação

Proveniência: Consulta

Especialidade da Consulta: C.M.F.R.- GERAL

### Informação Clínica

Doente do sexo masculino, actualmente com 4 anos de idade, seguido em Consulta de Medicina Física e de Reabilitação desde 30/01/2009, por regressão do desenvolvimento no contexto de doença de "vanishing white matter" tendo iniciado programa de reabilitação.

# Múltiplos internamentos por recusa alimentar e infecções respiratórias com consequente regressão motora.

# Colocou PEG em Outubro de 2010.

# Rx ancas (22/06/2010): subluxação da anca esquerda. Caso clínico apresentado em Reunião de Grupo com Ortopedia Infantil não tendo sido colocada indicação cirúrgica visto poder haver regressão após a cirurgia.

# Iniciou baclofeno em Abril de 2011 com melhoria da espasticidade.

# Último internamento de 8 a 28 de Junho de 2011 por estado de mal epilético.

Med hab: Luminaletas; Depakine; Trimetropim; Lioresal 10 mg (1/2cp+1/2cp)

Integrado em Jardim de Infância.

Actualmente:

Cumprir ordens simples. Baba em fio, por vezes.

Tetraparesia espástica. Sem movimentos voluntários funcionais.

Agravamento de equilíbrio cefálico no último internamento; sem equilíbrio de tronco. Hiperreflexia osteotendinosa.

Antecedentes Pessoais:

# Gestação de 38 semanas, única, vigiada. Sem intercorrências; Serologias maternas: VDRL neg, HIV neg, Atg HBs neg. Imune a rubéola e não imune a toxoplasmose.

# Parto no HSJ; Cesariana por suspeita de SFA (CTG suspeito + LA meconial III); Apgar 7/8/9, com necessidade de O2; Antropometria ao nascimento: 3490g/50cm/36cm

# Vários internamentos no 1º ano de vida por bronquiolite e recusa alimentar.

# Dilatação pielocalicial bilateral (bacinete direito - 9mm e do esquerdo- 6mm). Seguido na consulta de Pediatria geral.

# Evolução estatura-ponderal a cruzar percentis por volta dos 12 meses.

# Aos 23 meses (Nov/2008) internado por recusa alimentar em contexto de gengivoestomatite, tendo sido constatado ADPM que motivou realização de RM cerebral tendo sido diagnosticada doença de "vanishing white matter" entretanto confirmada por estudo molecular.

Exames Complementares de Diagnóstico mais relevantes:

# RM Cerebral (27/11/2008): "Observa-se um atingimento difuso e marcado, com áreas de hipersinal nas ponderações T2 da substância branca periventricular, e com extensão subcortical, com atingimento hemisférico bilateral, com predomínio frontal e parietal bilateral, não poupando as fibras em U, que manifesta hipersinal marcado nas ponderações DP / T2, hipossinal em T1, e com áreas de hipossinal marcado no interior destas em T2 FLAIR; observa-se também atingimento por áreas de hipersinal da região dos braços posteriores da capsula interna, capsula externa e extrema, e atingimento difuso do corpo caloso nomeadamente da região dos 2/3 anteriores do corpo, e menos marcado na região do esplénio sem evidência de significativa dilatação ventricular; observa-se ainda atingimento dos feixes tegmentais centrais peri-aqueductais, região dos pedúnculos cerebelosos médios e núcleos denteados, que manifestam hipersinal marcado nas ponderações DP / T2, e T2 .



Responsável

Dr (a) ANA ISABEL G. SILVA