

2º CURSO DE FORMAÇÃO PARA INTERNOS

2013 - 2014



Trata-se da 2ª edição do Curso de Formação para Internos do Hospital Pediátrico Carmona da Mota, um evento formativo com uma sequência de sessões clínicas teóricas e teórico-práticas ao longo de dois anos, com apresentação e discussão de temas gerais de pediatria médica e cirúrgica e com avaliação de conhecimentos.

O objectivo é proporcionar formação pediátrica geral, coordenada e sequenciada, conjugando a experiência dos formadores e a juventude dos formandos.

Tem como público-alvo internos de programas de formação específica e do ano comum.

Desenvolver-se-á em nove módulos, cada um com oito sessões, com duração de 1 hora e 30 minutos cada, correspondendo a um período total de formação de 108 horas.

Pretende-se, com a compilação de todas as sessões em formato digital, e - book, obter uma forma atraente de divulgar os conteúdos, para melhor memorização.

Deixamos um agradecimento especial a todos os coordenadores e formadores, ao secretariado e aos formandos, a quem desejamos que este bloco de ensino, para eles desenhado, se converta em momentos de proveitosa aprendizagem.

Entidade Organizadora

Direcção do Internato Médico

Comissão de Internos

Centro de Investigação e Formação Clínica

Hospital Pediátrico de Coimbra

Comissão Organizadora e Científica

Celeste Bento

Fernanda Rodrigues

Guiomar Oliveira

Maria Francelina Lopes

Manuel João Brito

> **Neurodesenvolvimento normal na idade pré-escolar**
Susana Nogueira

> **Sinais de alarme em neurodesenvolvimento**
Susana Nogueira

> **Autismo**
Frederico Duque

> **Défice de atenção e hiperatividade**
José Boavida

> **Cefaleias**
Cristina Pereira

> **Epilepsia e fenómenos paroxísticos não epiléticos**
Conceição Robalo

> **Ataxia. Movimentos involuntários**
Mónica Vasconcelos

> **Semiologia nas doenças neuromusculares**
Isabel Fineza

NEURODESENVOLVIMENTO NORMAL NA IDADE PRÉ-ESCOLAR

Susana Nogueira

Desenvolvimento Psicomotor

→ Desenvolvimento?

Hereditariedade ↔ Ambiente

Processa-se por etapas
Envolve maturação

e ...

Leva tempo !!!

Desenvolvimento Psicomotor

- ▶ Motricidade global
- ▶ Visuomotricidade/Resolução de problemas
- ▶ Linguagem
- ▶ Interacção Social e Autonomia

Motricidade Global

- ▶ Área de menor correlação com o nível cognitivo global
- ▶ Influência mínima da raça, sexo, meio sócio-económico e ESTIMULAÇÃO

RN – 1,5M MOTRICIDADE GLOBAL

- ▶ Decúbito ventral – roda a cabeça para um dos lados, Postura em flexão
- ▶ Decúbito dorsal – R. tónico assimétrico.
- ▶ Tracção pelas mãos – Queda da cabeça, dorso curvado
- ▶ R. Primitivos +

3 M MOTRICIDADE GLOBAL

- ▶ Controla músculos do pescoço e ombros. Desaparecem gradualmente os reflexos primários.
- ▶ Decúbito ventral – ergue a cabeça acima do plano, mantém-se sobre os antebraços.
- ▶ Decúbito dorsal – cabeça na linha média, movimentos simétricos dos membros, mãos abertas.
- ▶ Tracção pelas mãos – sem queda da cabeça, alguma curvatura lombar. Sustido pelas axilas - flexão dos joelhos



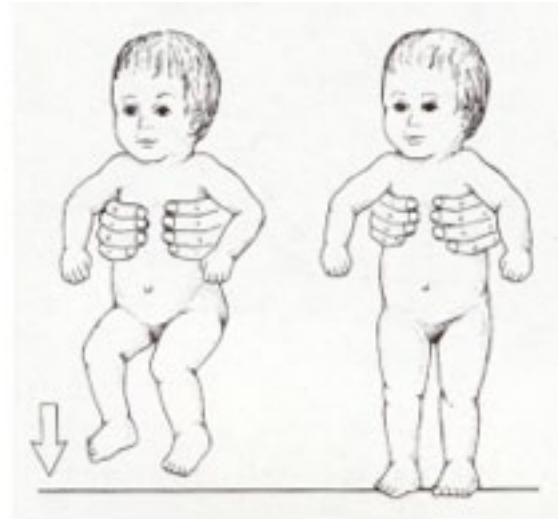
6 M MOTRICIDADE GLOBAL

- ▶ Decúbito dorsal – move os membros vigorosamente.
Eleva membros inferiores para a vertical e agarra os pés
- ▶ Decúbito ventral – suporta o peso do corpo nas palmas das mãos com os braços em extensão
- ▶ Tracção pelas mãos – ergue os ombros e ajuda.
Cabeça bem controlada, senta-se com as costas apoiadas



6 M MOTRICIDADE GLOBAL

- ▶ Mantém-se sentado com apoio do seu braço ou sem qualquer apoio
- ▶ Sustido pelas axilas – suporta o peso, saltita vigorosamente



9 M MOTRICIDADE GLOBAL

- ▶ Mantém-se sentado longos períodos, alcança objectos em frente e lateralmente sem cair
- ▶ Rebola, rasteja, tenta gatinhar
- ▶ Desperta reflexo de páraquedas a proteger a cabeça
- ▶ Mantem-se de pé com apoio na mobília, mas não consegue descer e cai



12 M MOTRICIDADE GLOBAL

- ▶ Gatinha rapidamente, ergue-se agarrado à mobília, dá alguns passos lateralmente com apoio
- ▶ Anda de mãos dadas, depois só com uma mão e por fim marcha sem apoio.
- ▶ Ajoelha-se s/ apoio ou apenas ligeiro



18 M MOTRICIDADE GLOBAL

- ▶ Caminha bem e com frequência corre, pára e recomeça com segurança.
- ▶ Empurra brinquedos volumosos c/ rodas
- ▶ Gatinha para subir e descer escadas (de costas), sobe escadas acompanhado
- ▶ Apanha brinquedo do chão sem cair e ergue-se de novo sem ajuda.
Trepa de frente para uma cadeira de adulto e roda para se sentar.



2 A MOTRICIDADE GLOBAL

- ▶ Corre bem, pára e recomeça c/ segurança
- ▶ Sobe as escadas com uma mão apoiada na parede, os dois pés no mesmo degrau e mais tarde desce (2,5 A)
- ▶ Tropa pela mobília ou em aparelhos de jogar, puxa e empurra brinquedos volumosos. Brinca de cócoras
- ▶ Anda no triciclo s/ usar pedais.
Dá pontapés em bola grande



3 A MOTRICIDADE GLOBAL

- ▶ Sobe as escadas com um pé em cada degrau e desce com os dois pés, sem apoio e salta o último degrau com os dois pés juntos
- ▶ Anda em bicos dos pés. Fica por momentos apoiado só num pé
- ▶ Tropa facilmente em aparelhos de jogar
- ▶ Anda num triciclo usando os pedais, faz curvas suaves



4 A MOTRICIDADE GLOBAL

- ▶ Sobe e desce escadas facilmente alternando pés
- ▶ Corre em bicos dos pés, mantém-se num pé 3 a 5 segundos
- ▶ Trepas árvores e equipamentos dos parques infantis
- ▶ Pedala no triciclo, faz curvas apertadas



5 A MOTRICIDADE GLOBAL

- ▶ Anda ao longo de uma linha marcada no chão
- ▶ Corre a subir e descer escadas
- ▶ Trepas a árvores, faz acrobacias, salta à corda
- ▶ Salta e desloca-se num só pé (dto e esq)



Visuomotricidade / Resolução de Problemas

- ▶ Inter-relação entre visão, manipulação e capacidade cognitiva
- ▶ Área que melhor se correlaciona com a inteligência não verbal
- ▶ Fortemente preditiva da função cognitiva futura

RN – 1,5M VISUOMOTRICIDADE

- ▶ Poder de acomodação limitado, distância focal de cerca de 20 cm até às 4 semanas. Reflexo de "doll's eye"
- ▶ Segue brevemente objecto movendo-se à distância focal. Os olhos e a cabeça viram-se para a luz difusa
- ▶ Pupilas reagem à luz. Pálpebras fecham quando a luz é intensa. Reflexo de preensão palmar +



3 M VISUOMOTRICIDADE

- ▶ Observa rosto próximo com intensa concentração
- ▶ Olha em redor quando é erguido e não se encontra um rosto à vista
- ▶ Pestanejo de defesa, convergência ocular, brinca com os dedos



3 M VISUOMOTRICIDADE

- ▶ Segue suavemente bola suspensa movendo-se em todas as direcções
- ▶ Olha pequeno objecto numa mesa e aproxima a mão, observa objecto que se mova ou caia dentro do seu campo visual



6 M VISUOMOTRICIDADE

- ▶ Observa objectos com interesse. Se o objecto cai, esquece-o de imediato
- ▶ Competência visual para curtas e longas distâncias

Alcança brinquedos, agarra com firmeza (preensão palmar) e leva-os à boca



9 M VISUOMOTRICIDADE

- ▶ Segue bem uma bola suspensa em todas as direcções e antecipa mudanças de direcção
- ▶ Manipula objectos com interesse, transfere de mão com perícia
- ▶ Apanha "migalha" entre polegar e indicador com habilidade crescente.
Procura objecto escondido à sua frente



12 M VISUOMOTRICIDADE

- ▶ Começa a interessar-se por livros com imagens simples
- ▶ Observa pela janela e aponta focos de interesse
- ▶ Apanha pequenos objectos com pinça perfeita nas duas mãos
- ▶ Segura lápis a nível proximal, preensão palmar ou tripé imaturo, s/ preferência manual. Rabisca “para cá e para lá”

18 M VISUOMOTRICIDADE

- ▶ Olha com interesse para livros de imagens, reconhece figuras. Vira várias páginas de cada vez
- ▶ Constrói torre de 3 – 6 cubos, encaixes, construções
- ▶ Apanha pequenos objectos sem dificuldade, pinça delicada. Esboça preferência manual, rabisco circular



2 A VISUOMOTRICIDADE

- ▶ Acuidade visual semelhante à do adulto
- ▶ Constrói torre de 6 ou mais cubos
- ▶ Segura lápis na mão preferencial, imita círculo e linhas
- ▶ Vira uma página de cada vez, reconhece detalhes de imagens e familiares numa fotografia (e a ele aos 2,5A)
- ▶ Associa pequenos objectos em pares iguais e mais tarde pode emparelhar VOTHX



3 A VISUOMOTRICIDADE

- ▶ Constrói torre de 9 cubos e ponte usando as duas mãos de forma coordenada.
Recorta com a tesoura
- ▶ Tripé ligeiramente imaturo mas bom controlo, copia círculo, imita a cruz, figura humana com cabeça e 1-2 mais partes, gosta de pintar com tintas.
Emparelha 5-7 letras.
- ▶ Associa as cores vermelho e amarelo,
pode confundir azul e verde.

4 A VISUOMOTRICIDADE

- ▶ Constrói torre de 10 cubos, pontes de 3 e escada de 6 cubos após demonstração
- ▶ Segura lápis com bom controlo, tripé maduro, copia cruz, VHTO. Compara e emparelha 7 letras
- ▶ Desenha figura humana com cabeça, tronco, membros. Desenha casa, nomeia antecipadamente o que vai desenhar.



5 A VISUOMOTRICIDADE

- ▶ Constrói torre de 10 cubos, pontes de 3, escada de 6 e por vezes de 10 após demonstração
- ▶ Bom controlo do lápis ou pincel, pinta dentro dos limites do traçado. Figura humana e casa com mais pormenores
- ▶ Associa todas as cores. Emparelha 9 letras do teste de visão. Conta dedos de uma mão com o indicador da outra



Linguagem

- ▶ Correlação ++ com função cognitiva
- ▶ Deve ser diferenciada da fala e articulação
- ▶ No défice auditivo as vocalizações pré linguísticas são pouco afectadas < 9M !
- ▶ As perturbações da fala e linguagem são factores de risco para dificuldades de aprendizagem

RN – 1,5M LINGUAGEM

- ▶ Reage a som súbito com pestanejo, movimentos dos membros, por vezes choro. Pode manifestar paragem de actividade a som próximo
- ▶ Dirige o olhar para o som da voz e pode rodar a cabeça
- ▶ Chora se fome ou desconforto. Sons guturais e sons de consolo em resposta à voz materna



3 M LINGUAGEM

- ▶ Pestanejo e choro com sons súbitos, acalma-se ou sorri à voz materna
- ▶ Escuta sons suaves a distâncias próximas dos ouvidos, roda os olhos e a cabeça à procura da fonte sonora
- ▶ Chora se desconfortável ou aborrecido. Vocaliza alegre/ em resposta à voz e se satisfeito, mesmo que esteja só



6 M **LINGUAGEM**

- ▶ Vira-se de imediato para a voz da mãe mostra evidência de resposta selectiva a tons emocionais diferentes da voz
- ▶ Localiza sons de teste auditivo à altura do ouvido e cerca de 40 cm
- ▶ Grita e chora se aborrecido, gargalhadas sonoras se satisfeito.
Vocaliza para si e outros com sons musicais, essencialmente vogais e algumas consoantes



9 M **LINGUAGEM**

- ▶ Muito atento a qualquer som especialmente vozes
- ▶ Percebe mamã, papá, não, adeus ... Localiza rapidamente em teste auditivo
- ▶ Vocaliza deliberadamente com intuito comunicativo, surgem cadeias de sílabas com muitas consoantes
- ▶ Imita som da tosse ou espirro



12 M LINGUAGEM

- ▶ Muito atento a quando lhe falam, percebe não, adeus, papá, mamã, bola, papa, rua, anda cá, bata palmas ...
- ▶ Reconhece o nome e volta-se rapidamente
- ▶ Resposta imediata nos testes auditivos
- ▶ Demonstra "definição pelo uso". Jargon incessante com tom de conversação



18 M LINGUAGEM

- ▶ Compreende muitas palavras, objectos, animais e nomes de familiares, obedece a uma ordem simples. Mostra nele o pé, nariz, cabelo...
- ▶ Vocaliza continuamente para si e outros, musicalidade e variações na entoação. Usa 6-20 palavras reconhecíveis, pede objectos vocalizando alto e apontando com insistência Tenta cantar, acompanhar rimas e lengalengas



2 A LINGUAGEM

- ▶ Grande interesse quando lhe falam ou a outros, gosta de ouvir histórias, cumpre 1 e 2 instruções
- ▶ Usa mais de 50 palavras, começa a juntá-las e depois usa cerca de 200 palavras combinadas em frases simples
- ▶ Diz o nome, faz longos monólogos quando brinca, muitas perguntas sobre o nome de pessoas e objectos, pergunta quem, onde, começa a usar pronomes
- ▶ Acompanha rimas e canções, ainda ecolália e erros de articulação

3 A LINGUAGEM

- ▶ Gosta de histórias e ouve-as continuamente
- ▶ Inteligível mesmo para estranhos
- ▶ Sabe o nome, sexo, idade, usa pronomes e plurais
- ▶ Conta pequenos episódios, “faz conversa”, pergunta muito, sabe canções e rimas
- ▶ Conta até 10, pouca noção da quantidade

4 A LINGUAGEM

- ▶ Gosta de longas histórias, confunde realidade/fantasia
- ▶ Conta experiências e acontecimentos recentes, sempre a fazer perguntas e esclarecer significados
- ▶ Conta até 20 mas associa quantidade até 5
- ▶ Gosta de anedotas e histórias incongruentes, canta rimas e canções correctamente
- ▶ Inteligível e gramaticalmente correcto, alguns erros de articulação

5 A LINGUAGEM

Gosta de anedotas e histórias incongruentes, sentido de humor, adora contar histórias

- ▶ Fluente, gramatical e fonologicamente correcto
- ▶ Diz nome completo e morada
- ▶ Define nomes concretos e acções
- ▶ Esclarece constantemente significados abstractos e usa-os



Interacção social e Autonomia

- ▶ Área dependente de requisitos cognitivos e motores, representa impacto cumulativo da linguagem e resolução de problemas
- ▶ Pouca correlação com o nível cognitivo, mais dependentes de aspectos da personalidade e treino

RN – 1,5M **INTERACÇÃO SOCIAL** **AUTONOMIA**

- ▶ Mama bem, dorme a maior parte do tempo
- ▶ Expressão vai ficando mais alerta, deixa de chorar quando se pega ao colo. Olha para o rosto de quem lhe fala, sorri
- ▶ Aceita passivamente as rotinas



3 M INTERACÇÃO SOCIAL AUTONOMIA

- ▶ Olha para o rosto da mãe quando está a ser alimentado
- ▶ Responde ao tratamento carinhoso
- ▶ Gosta do banho e rotinas diárias
- ▶ Começa a reagir a situações familiares mostrando que as antecipa
- ▶ A mãe deixa de amparar a cabeça

6 M INTERACÇÃO SOCIAL AUTONOMIA

- ▶ Mantem-se amigável com estranhos mas começam a surgir reservas
- ▶ Ainda pouca curiosidade se próximo de outro bebé
- ▶ Apoia mãos no biberon quando mama
- ▶ Manipula objectos com interesse, leva tudo à boca



9 M INTERACÇÃO SOCIAL AUTONOMIA

- ▶ Agarra, morde e mastiga alimento, tenta agarrar a colher que o alimenta
- ▶ Afasta o corpo e protesta para expressar desagrado
Brinca a esconder a cara e faz "gracinhas"
- ▶ Tem alguma curiosidade se próximo de outro bebé
- ▶ Encontra objecto escondido. Apoio intermitente ao colo



12 M INTERACÇÃO SOCIAL AUTONOMIA

- ▶ Bebe por copo com pouca ajuda. Segura a colher mas não a usa ou leva-a à boca mas entorna facilmente
- ▶ Dá brinquedo a adulto espontaneamente ou a pedido, gosta de brinquedos com sons e activa-os repetidamente
- ▶ Demonstra afecto por familiares, certifica-se da sua proximidade. "Ajuda" a vestir



18 M INTERACÇÃO SOCIAL AUTONOMIA

- ▶ Curioso, insaciável mas emocionalmente lábil precisando da presença de adulto familiar.
Brinca no chão
- ▶ Leva colher à boca sem entornar muito, segura copo com as duas mãos e bebe sem derramar
- ▶ Despe meias e tira sapatos e chapéu

18 M INTERACÇÃO SOCIAL AUTONOMIA

- ▶ Dá sinal de fralda suja
- ▶ Imita actividades do dia a dia



2 A INTERACÇÃO SOCIAL AUTONOMIA

- ▶ Alimenta-se c/ a colher sem entornar, usa o copo sem dificuldade, pede comida e bebida, despe roupa
- ▶ Verbaliza necessidade de ir ao quarto de banho com tempo, seco durante o dia, variável à noite (> 2,5 A)
- ▶ Segue a mãe, imita actividades domésticas e começa a brincar imitando o dia a dia (jogo simbólico)



3 A INTERACÇÃO SOCIAL AUTONOMIA

- ▶ Come com colher e garfo
- ▶ Lava as mãos mas precisa de supervisão para limpar.
Controla esfínteres também durante a noite.
- ▶ Melhoria das birras, afectivo, gosta de ajudar nas tarefas domésticas



3 A INTERACÇÃO SOCIAL AUTONOMIA

- ▶ Veste e despe roupa simples, gosta de combinar e escolher as roupas
- ▶ Brinca, jogo rico só ou com outras crianças, compreende o partilhar, mostra afecto por irmãos mais novos
- ▶ Tem alguma noção de presente, passado e futuro



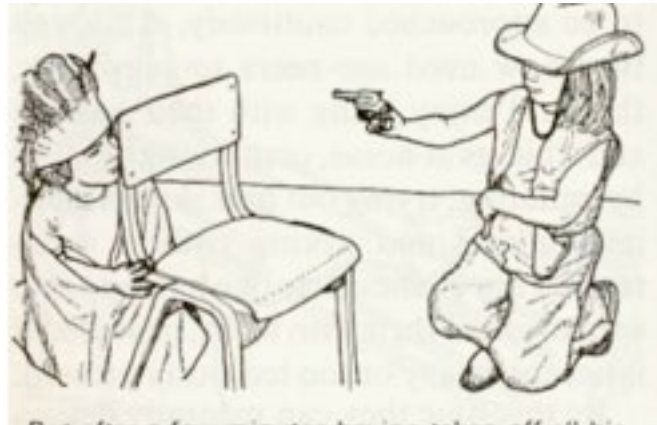
4 A INTERACÇÃO SOCIAL AUTONOMIA

- ▶ Come com destreza usando a colher e garfo, começa a usar a faca
- ▶ Lava e seca as mãos e cara, escova os dentes, despe-se e veste-se excepto botões mais difíceis ou laços



4 A INTERACÇÃO SOCIAL AUTONOMIA

- ▶ Brinca com imaginação, gosta de adereços. Alterna cooperação e agressividade com os companheiros, espera pela vez e partilha. Mostra-se preocupado com os irmãos e tenta consolar amigos em aflição
- ▶ Aprecia o passado, presente e futuro



5 A INTERACÇÃO SOCIAL AUTONOMIA

- ▶ Come com destreza usando garfo e faca Lava mãos e cara, despe-se e veste-se sózinho, aperta atacadores dos sapatos.



5 A INTERACÇÃO SOCIAL AUTONOMIA

- ▶ Mostra sentido de humor no dia a dia. Aprecia o significado do tempo a passar em relação ao programa diário
- ▶ Protector com os mais novos e animais domésticos, tem um amigo preferido



Neurodesenvolvimento normal na idade pré-escolar



SINAIS DE ALARME EM NEURODESENVOLVIMENTO

Susana Nogueira

Desenvolvimento Psicomotor

→ Desenvolvimento?

Hereditariedade ↔ Ambiente

Processa-se por etapas
Envolve maturação

e ...

Leva tempo !!!

Desenvolvimento Psicomotor

- ▶ Motricidade global
- ▶ Visuomotricidade/Resolução de problemas
- ▶ Linguagem
- ▶ Interacção Social e Autonomia



Motricidade Global

- ▶ Área de menor correlação com o nível cognitivo global
- ▶ Influência mínima da raça, sexo, meio sócio-económico e ESTIMULAÇÃO

Visuomotricidade / Resolução de Problemas

- ▶ Inter-relação entre visão, manipulação e capacidade cognitiva
- ▶ Área que melhor se correlaciona com a inteligência não verbal
- ▶ Fortemente preditiva da função cognitiva futura

Linguagem

- ▶ Correlação ++ com função cognitiva
- ▶ Deve ser diferenciada da fala e articulação
- ▶ No défice auditivo as vocalizações pré linguísticas são pouco afectadas < 9M!
- ▶ As perturbações da fala e linguagem são factores de risco para dificuldades de aprendizagem

Interacção social e Autonomia

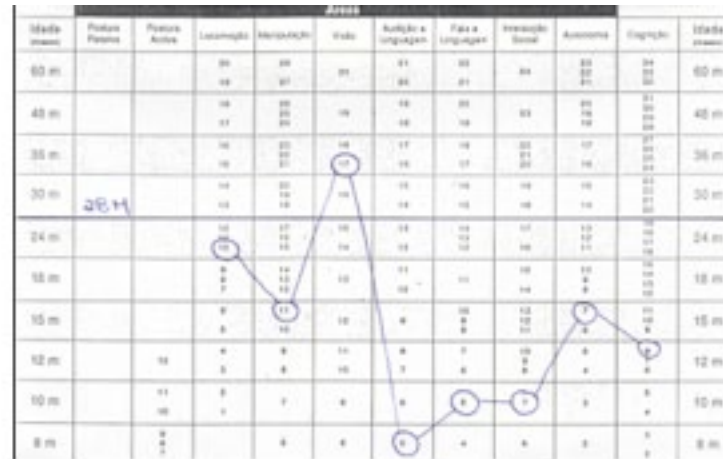
- ▶ Área dependente de requisitos cognitivos e motores, representa impacto cumulativo da linguagem e resolução de problemas
- ▶ Pouca correlação com o nível cognitivo, mais dependentes de aspectos da personalidade e treino

Problemas de Desenvolvimento

Atraso



Desvio



Dissociação



Factores de Risco Biológico

- ▶ Peso nascer < 1500 g ou IG < 34 S
- ▶ RN leve para a IG
- ▶ Asfixia perinatal
- ▶ IA <3 aos 5 mn e evidência de disfunção neurológica
- ▶ Necessidade de ventilação mecânica
- ▶ Evidência clínica de anomalias do SNC
- ▶ Hiperbilirrubinémia > 20 mg/dl (342 mmol/l) RN termo
- ▶ AP ou AF doença genética, metabólica, dismorfismos
- ▶ Infecções congénitas
- ▶ Meningite / Sépsis
- ▶ TCE grave

Factores de Risco Ambiental

- ▶ Família em situação de pobreza
- ▶ Pais adolescentes
- ▶ Pais com patologia psiquiátrica ++
- ▶ Pais toxicodependentes, alcoólicos, perturbações antissociais
- ▶ Pais com défice cognitivo ou sensorial ++
- ▶ Falta de estruturas de apoio familiar ou social
- ▶ Sinais de maus-tratos e negligência
- ▶ Crianças institucionalizadas
- ▶ Família com outras crianças institucionalizadas
- ▶ Separação prolongada da criança

RN – 1,5M SINAIS DE ALARME

- ▶ Sem qualquer controlo da cabeça quando se tracciona pelas mãos
- ▶ Hiper ou hipotonia quando se sustém pelas axilas
- ▶ Não segue a face humana
- ▶ Não vira olhos e cabeça para o som (voz humana)
- ▶ Não mantém períodos de alerta mesmo que breves

3M SINAIS DE ALARME

- ▶ Pobreza de movimentos, não faz qualquer controlo da cabeça, chora e grita quando se toca, membros rígidos em repouso
- ▶ Não fixa nem segue objectos. Mãos sempre fechadas
- ▶ Sobressalto ao menor ruído
- ▶ Não sorri
- ▶ Estrabismo importante ou persistente

6M SINAIS DE ALARME

- ▶ Ausência de controlo da cabeça, membros inferiores rígidos e passagem directa à posição de pé quando se tenta sentar. Assimetrias
- ▶ Não olha nem pega qualquer objecto
- ▶ Desinteresse pelo ambiente, irritabilidade
- ▶ Não reage aos sons, não vocaliza
- ▶ Estrabismo, mesmo que ligeiro ou intermitente

9M SINAIS DE ALARME

- ▶ Não se mantém sentado, não estende braços, não procura mudar de posição, assimetrias
- ▶ Não reage aos sons, vocaliza monotonamente ou perde a vocalização
- ▶ Desinteresse pelo ambiente ou pelos familiares
- ▶ Engasga-se com facilidade
- ▶ Sem preensão, não transfere, não leva à boca

12M SINAIS DE ALARME

- ▶ Não procura mudar de posição, assimetrias, não suporta o peso sobre os membros inferiores, não se ergue, não tenta deslocar-se
- ▶ Não brinca nem estabelece contacto, não aponta, não pega ou bate objectos, não tem permanência
- ▶ Não responde à voz, não diz nenhuma palavra, não usa gestos simples como abanar a cabeça ou adeus
- ▶ Não mastiga, engasga-se com facilidade

18M SINAIS DE ALARME

- ▶ Não se põe de pé, não suporta o peso sobre os membros inferiores, não anda sem apoio ou anda sempre na ponta dos pés, não empurra objectos >
- ▶ Não brinca nem estabelece contacto, não se interessa pelo que o rodeia
- ▶ Deita os objectos fora ou leva-os sempre à boca, não faz pinça
- ▶ Não responde à voz, não vocaliza, < 3 palavras, não demonstra pelo uso, não responde quando o chamam pelo nome

2 - 3A SINAIS DE ALARME

- ▶ Não anda ou sempre na ponta dos pés, quedas, não sobe escadas
- ▶ Não brinca nem estabelece contacto, não se interessa pelo que o rodeia, não se separa
- ▶ Deita os objectos fora, não constrói, não procura imitar, não faz linha, círculo, torre e depois ponte
- ▶ Não parece compreender o que se lhe diz, não pronuncia palavras inteligíveis, não faz frases simples

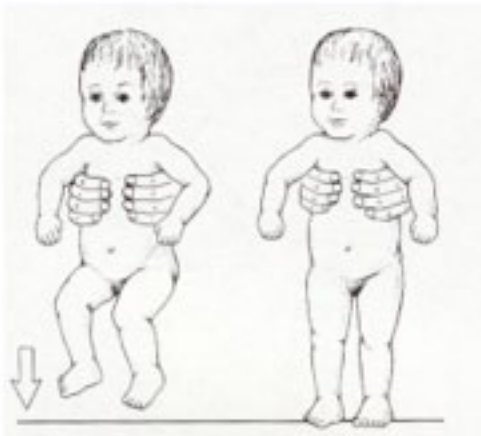
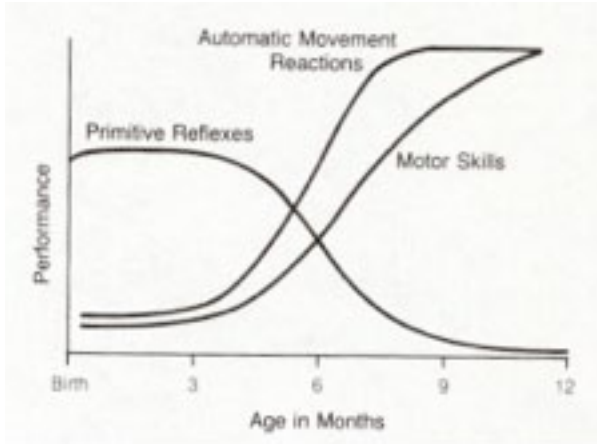
4 - 5 A SINAIS DE ALARME

- ▶ Não atira uma bola, não salta pés juntos, não anda de triciclo, não salta num pé, não anda sobre linha, não pega bem no lápis, não desenha
- ▶ Linguagem pouco compreensível, substituições fonéticas, gaguez,
- ▶ Suspeita de défice visual ou auditivo
- ▶ Perturbações do comportamento, medos, hiperactivo, distraído, dificuldade de concentração, sem interesse no jogo imaginativo ou brincar com outras crianças

Atraso da marcha

- ▶ 3% das crianças aos 18M
- ▶ Antecedentes pessoais e familiares
- ▶ Desenvolvimento psicomotor global
- ▶ Exame da criança – tónus, reflexos, tipo de movimentos, reacções de protecção
- ▶ Estratégias pré-marcha

Reacções de protecção



Marcha surge 4-5M após as reacções de pára-quedas estarem presentes

Estratégias pré-marcha

- ▶ Sem estratégias pré-marcha -> erguem-se e andam -> 7%
- ▶ Estratégias normais -> gatinhar -> 82%
- ▶ Estratégias variantes do normal
 - ▶ Shufflers / Natígrados -> 9%
 - ▶ Reboladores -> 1%
 - ▶ Rastejadores -> 1%

Estratégias pré-marcha



Shuffler / Natígrado



“Andar à urso”



Procurar:

Variedade de movimentos

Tónus Muscular

Movimentos anti-gravidade

Supinação:

Cabeça na linha média
Movimento anti-gravidade
Alcançar e agarrar
Elevação pélvica
Perseguição visual – 180°

Decúbito lateral:

Activação muscular

Transferência de peso

Endireitamento lateral

Equilíbrio muscular

Cabeça na linha média

Braços na linha média

Pronação:

Extensão da anca

Elevação da cabeça e tronco

Extensão anterior

Transferência lateral do peso

Tracção para sentar:

Flexão anterior da cabeça

Estabilidade dos ombros

Activação dos músculos abdominais

Sentado:

Inclinação anterior activa

Alcança e agarra

Boa extensão do tronco

Cabeça na linha média

Em pé:

- Alinhamento postural
- Movimentos dos braços
- Extensão da anca
- Mobilidade das pernas
- Suporte do peso sobre os pés

Suspensão horizontal:

Extensão anti-gravidade

Alinhamento anti-gravidade

Variedade do movimento dos membros

Reflexo de pára-quedas:

Movimento anterior dos braços

Alinhamento anti-gravidade

Cabeça na linha média

Atraso da fala

Perturbações da linguagem → 3-15 %

Sinais de alarme

- ▶ S/ reacção à voz próxima ou sons às 8 S
- ▶ S/ vocalizações repetidas aos 10 M
- ▶ S/ qualquer palavra aos 18 M
- ▶ S/ qualquer frase simples aos 24 M
- ▶ Não compreensível por estranhos aos 3 A
- ▶ Erros na articulação das palavras aos 6 A
- ▶ S/ comunicação não verbal e se uso não comunicativo da linguagem

Atraso da fala - Avaliação

- ▶ Existe alguma suspeita relativa à audição?
- ▶ Parece compreender de acordo com a idade?
- ▶ É comunicativa ?
- ▶ Como é o desenvolvimento nas outras áreas ?
- ▶ Existem ant. familiares de atraso na fala ?

Atitude expectante apenas em crianças < 3 A e se boa compreensão verbal, boas capacidades comunicativas, bom desenvolvimento, audição N e história familiar +

Variantes do normal

Atraso isolado da linguagem expressiva (“Constitucional”)

10-15% das crianças

- ▶ Atraso inicial fala, compreensão, pragmática, desenvolvimento não verbal normais
- ▶ Linguagem funcional antes dos 4A e normal 5A

Diagnóstico retrospectivo ... !

Variantes do normal

Gaguez fisiológica

- ▶ 3% das crianças entre os 2 e 4 A
- ▶ Discurso interrompido, fraccionado e repetido sem atraso da linguagem e desenvolvimento

A “preguiça”, ordem de nascimento, “freio da língua”, gemelaridade, educação bilingue, falta de estimulação ... Não podem ser usados para justificar atrasos da linguagem !!

Sinais de Alarme - Orientação

▶ Valorizar

Suspeitas dos pais

Achados da observação (rastreio !)

▶ Reavaliar a criança (intervalo de tempo <)

▶ Referenciar para consulta especializada se forem confirmadas as preocupações

Conclusões / Recomendações

- ▶ Observação não estruturada, avalia motricidade global, interacção social e autonomia. As áreas da linguagem, visuomotricidade / resolução de problemas necessitam de instrumentos de avaliação próprios.
- ▶ E.O e neurológico do pequeno lactente permite ideia geral do desenvolvimento psicomotor, mas esta torna-se incompleta à medida que a idade progride. (EXPERIÊNCIA!! ...)
- ▶ 15% das crianças têm problemas desenvolvimento, 25% das crianças têm problemas de comportamento ou emocionais relevantes

Conclusões / Recomendações

- ▶ 70-80% das crianças com algum problema de desenvolvimento persistem sem diagnóstico até à idade escolar (Intervenção Precoce ...)
- ▶ Todas as crianças → vigilância do desenvolvimento em todas as consultas de saúde infantil
- ▶ Todas as crianças → rastreio de problemas de desenvolvimento com instrumento adequado pelo menos aos 9, 18, 24, 30 e 48 Meses. Rastreio adicional quando preocupação expressa

Referenciar para C. Desenvolvimento e Equipas IP

Conclusões / Recomendações

- ▶ Monitorizar as referências realizadas e continuar a vigilância do desenvolvimento de todas as crianças.
- ▶ Fazer despiste de défice sensorial!
- ▶ Se a criança apresenta sinais de alarme mas está doente ou irritada, repetir ou adiar rastreio mas para data próxima. Se persistirem sinais de alarme a criança deverá ser referenciada.



 **AUTISMO**

Frederico Duque

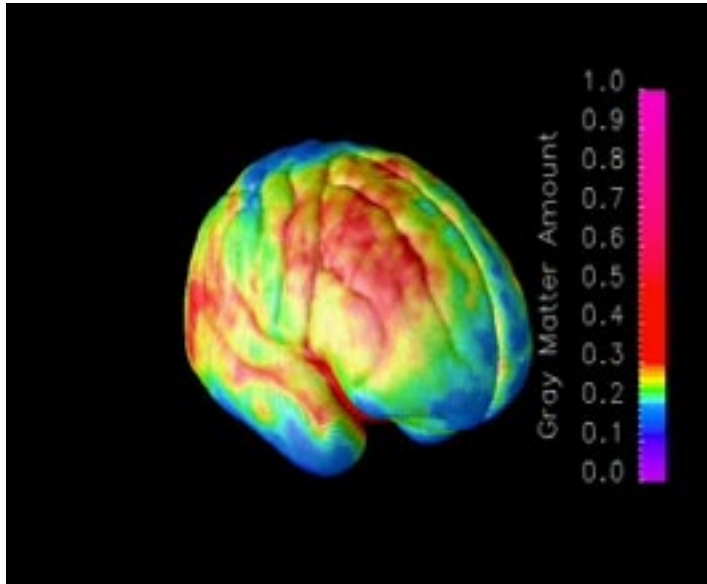


Neurodesenvolvimento definição

Processo de aquisição e diferenciação de competências e comportamentos de complexidade crescente por meio dos quais a criança interage com o seu meio ambiente. Implícita à definição está a variável tempo.



GENES
"Nature"

AMBIENTE
"Nurture"



Neurodesenvolvimento

Perturbações do neurodesenvolvimento
são muito frequentes na idade pediátrica

	Prevalência	Nº casos/1000
	Deficiência mental	20
	Paralisia cerebral	1.5-3
	Autismo	1-6.6
	Cegueira	0.3-1.2
	Surdez severa	1.5
	Atrasos fala/linguagem	70
	Dificuldades aprendizagem	75
	Pert. atenção hiperactividade outras Pert. comportamento	150

Perturbação Neurodesenvolvimento ↔ Comorbilidade

Diagnóstico primário	Diagnóstico secundário	(%)
Défice cognitivo	Visão/audição/motores	(55%)
	Comportamento	(17%)
	Convulsões	(12%)
Paralisia cerebral	Paralisia cerebral	(10%)
	Défice cognitivo	(75%)
	Comportamento	(50%)
	Convulsões	(33%)
	Audição/ visão	(20-50%)
Surdez/cegueira	Défice cognitivo	(9-15%)
Autismo	Défice cognitivo	(> 50%)
	Convulsões	(33%)

Autismo - Sumário

- ▶ Introdução e História
- ▶ Clínica e Diagnóstico
- ▶ Comorbilidade e Diagnóstico diferencial
- ▶ Prognóstico
- ▶ Investigação etiológica
- ▶ Intervenção



Noronha da Costa, 1996

Autismo - pontos-chave

- ▶ Início nos primeiros 3 anos de vida
- ▶ Cronicidade... **Chronic lifelong course**
- ▶ Ratio M:F = 4:1
- ▶ Disfunção neurológica subjacente
- ▶ Factores genéticos na etiologia
- ▶ Espectro de severidade

Autismo

- ▶ distúrbio orgânico
- ▶ resultante de disfunção cerebral precoce
- ▶ com sequelas crónicas



perturbação no **neurodesenvolvimento** e no **comportamento**

História...

...1940



Leo Kanner (1943) The Nervous Child –
“ Autistic Disturbance of affective contact ”
- Early infantile autism

grupo de 11 crianças que achava terem em comum particularidades clínicas distintas (**peculiaridades fascinantes**) até então não descritas

“...These children come into the world with the **innate inability** to form the usual biologically provided affective contact with people...”

História...

...1940



Hans Asperger (1944)
"Autistic psychopathy"

...1950-70

Reacção psicótica/ reacção esquizofrénica infantil...

DSM- I e II (AAP 1952, 1968), ICD-8, 9 (OMS 1967, 1977)...

Psicose e esquizofrenia até anos 80...

...1980

Michael Rutter e Edward Ritvo redefiniram os critérios de diagnóstico -

"Pervasive Developmental Disorders- PDD" - Perturbações Globais do Desenvolvimento (PGD)

DSM III, IIIR, IV, IV TR (AAP 1980,1987,1994, 2000), ICD-10 (OMS 1992)...

4 rapazes idade escolar

"Intratáveis" na escola

Comportamento disruptivo/ não obedeciam regras

Problemas de interacção social

Linguagem "pedante" pareciam pequenos adultos

Interesse obsessivo, temas restritos

Inato...biológico...

Pervasive Developmental Disorders

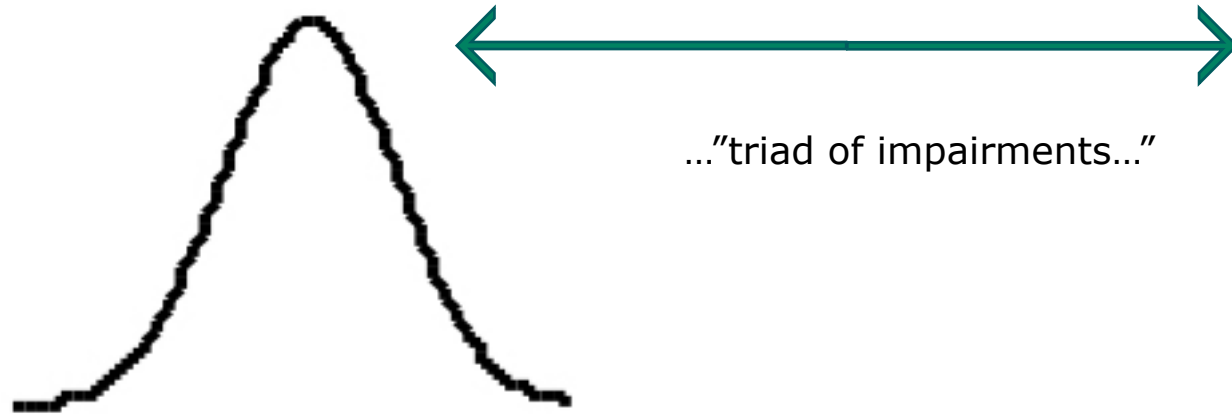
"... A group characterised by qualitative impairments in reciprocal social interactions and in patterns of communication, and by restricted, stereotyped repetitive repertoire of interests and activities...

...These qualitative abnormalities are a PERVASIVE feature of the individual's functioning in all situations

História...

Lorna Wing (1979), Coleman e Gillberg (1985)

Autism continuum/Autistic Syndromes



Características clínicas dimensionais, contínuas..

Broad autism Phenotype (BAP)

Broad Autism Phenotype Questionnaire (BAPQ)

Broader autistic phenotype

- ▶ Family and twin studies indicate evidence for an autistic phenotype extending beyond the traditional diagnostic boundaries.
- ▶ This broader phenotype includes combinations of milder but related social and/or communicative abnormalities in people of normal intelligence
- ▶ MZ:DZ twin concordance rate for the broader phenotype ~ 92%:10%
Le Couteur et al., 1996
- ▶ Milder disorders are more frequent in first degree relatives of autistic people, with a higher incidence of atypical autism and Asperger's syndrome in the siblings of autistic probands
Bailey et al, 1998

Autistic spectrum disorder (ASD) = Perturbação do espectro autismo (PEA)
= Perturbação global desenvolvimento (PGD) = Perturbações pervasivas

Tríade Semiológica

Comunicação

Comportamento
repetitivo

Grande heterogeneidade fenotípica!!

Classificação

DSM-IV e DSM-IV-TR (AAP- 1994, 2000)	CID-10 (OMS - 1992)
Perturbação autística	Autismo infantil
Perturbação de Asperger	Síndrome de Asperger
PGD sem outra especificação (autismo atípico)	Outras PGD não especificadas
Perturbação de Rett	Síndrome de Rett
Perturbação desintegrativa da segunda infância	Perturbação desintegrativa da infância

*(adaptado de American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. 4th ed, text revision. Washington, DC: American Psychiatric Association, 2000:589).

A- Presença de **seis ou mais itens** na interação social, na comunicação e no comportamento repetitivo (pelo menos dois de I, um de II e um de III).

I-Déficite qualitativo na Interação Social, manifestado pelo menos por duas das seguintes características:

- a) acentuado déficite no uso de múltiplos comportamentos não verbais, tais como o contacto visual, a expressão facial, a postura e os gestos reguladores da interação social;
- b) incapacidade para desenvolver relações com os companheiros, adequadas ao nível de desenvolvimento;
- c) ausência da tendência espontânea para partilhar prazeres, interesses ou objectivos (por exemplo, não mostrar, trazer ou indicar objectos de interesse) com os outros;
- d) falta de reciprocidade social ou emocional.

II-Déficite qualitativo na Comunicação, manifestado pelo menos por uma das seguintes características:

- a) atraso ou ausência total de desenvolvimento da linguagem oral (não acompanhada de tentativas para compensar através de modos alternativos de comunicação, tais como gestos ou mímica);
- b) uma acentuada incapacidade na competência para iniciar ou manter uma conversação com os outros, nos sujeitos com um discurso adequado;
- c) uso estereotipado ou repetitivo da linguagem ou linguagem idiossincrática;
- d) ausência de jogo realista espontâneo, variado, ou de jogo social imitativo adequado ao nível de desenvolvimento.

III-Déficite qualitativo no Comportamento Repetitivo, manifestado pelo menos por uma das seguintes:

- a) preocupação absorvente por um ou mais padrões estereotipados e restritivos de interesses que resultam anormais, quer na intensidade quer no seu objectivo;
- b) adesão, aparentemente inflexível, a rotinas ou rituais específicos, não funcionais;
- c) maneirismos motores estereotipados e repetitivos (por exemplo, sacudir ou rodar as mãos ou dedos ou movimentos complexos de todo o corpo);
- d) preocupação persistente com parte de objectos.

B- Atraso ou funcionamento anormal em pelo menos uma das áreas com início antes dos três anos de idade.

C- A perturbação não é melhor explicada pela presença de uma perturbação de Rett ou perturbação desintegrativa da segunda infância.

Prevalência



Oliveira G, Ataíde A, Marques C, Miguel TS, Coutinho AM, Mota-Vieira L, Gonçalves E, Lopes NM, Rodrigues V, Carmona da Mota H, Vicente AM.

Epidemiology of autism spectrum disorder in Portugal: prevalence, clinical characterization, and medical conditions.

Dev Med Child Neurol. 2007 Oct;49(10):726-33.

Nome: _____ Preenchido por: _____

Data de Nascimento: _____

Parentesco do informador: _____

Data: _____

Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT)

Diana Robins, Deborah Fein & Marianne Barton, 1999

Por favor, preencha este questionário sobre o comportamento usual da criança. Responda a todas as questões. Se o comportamento descrito for raro (ex. foi observado uma ou duas vezes), responda como se a criança não o apresenta. Faça um círculo à volta da resposta "Sim" ou "Não".

1	Gosta de brincar ao colo fazendo de "cavainho", etc.?	Sim	Não
2	Interessa-se pelas outras crianças?	Sim	Não
3	Gosta de subir objectos, como por exemplo, cadeiras, mesas?	Sim	Não
4	Gosta de jogar às escondidas?	Sim	Não
5	Brinca ao faz-de-conta, por exemplo, falar ao telefone ou dar de comer a uma boneca, etc.?	Sim	Não
6	Aponta com o indicador para pedir alguma coisa?	Sim	Não
7	Aponta com o indicador para mostrar interesse em alguma coisa?	Sim	Não
8	Brinca apropriadamente com brinquedos (carros ou Legos) sem levá-los à boca, abanar ou debê-los ao chão?	Sim	Não
9	Alguma vez lhe trouxe objectos (brinquedos) para lhe mostrar alguma coisa?	Sim	Não
10	A criança mantém contacto visual por mais de um ou dois segundos?	Sim	Não
11	É muito sensível aos ruídos (ex. tapa os ouvidos)?	Sim	Não
12	Sorri como resposta às suas expressões faciais ou ao seu sorriso?	Sim	Não
13	Imita o adulto (ex. faz uma careta e ela imita)?	Sim	Não
14	Responde/olha quando o(a) chamam pelo nome?	Sim	Não
15	Se apontar para um brinquedo do outro lado da sala, a criança acompanha com o olhar?	Sim	Não
16	Já anda?	Sim	Não
17	Olha para as coisas para as quais o adulto está a olhar?	Sim	Não
18	Faz movimentos estranhos com as mãos/dedos próximo da cara?	Sim	Não
19	Tenta chamar a sua atenção para o que está a fazer?	Sim	Não
20	Alguma vez se preocupou quanto à sua audição?	Sim	Não
21	Compreende o que as pessoas lhe dizem?	Sim	Não
22	Por vezes fica a olhar para a parede ou deambula ao acaso pelos espaços?	Sim	Não
23	Procura a sua reacção facial quando se vê confrontada com situações desconhecidas?	Sim	Não

Traduzido pela Unidade de Autismo
Centro de Desenvolvimento da Criança - Hospital Pediátrico de Coimbra
autism@ccp.ucp.pt

Modified Checklist Autism Toddlers

versão portuguesa

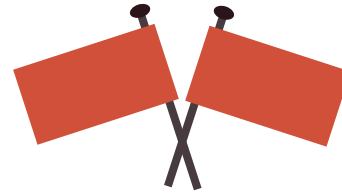
http://www2.gsu.edu/~psydlr/Diana_L._Robins,_Ph.D._files/M-CHAT_Portuguese2.pdf

Perguntar aos pais

- A1 - Gosta de saltar ou balançar ao colo?
- A2 - **Interessa-se por outras crianças?**
- A3 - Trepas para cima de coisas ou escadas?
- A4 - **Gosta de brincar ao esconde-esconde?**
- A5 - **Simula utilização chávena bule de chá?**
- A6 - Usa indicador para apontar, pedir?
- A7 - Usa indicador para mostrar?
- A8 - Brinca brinquedos funcionalmente?
- A9 - Mostra alguma coisa?

Observar

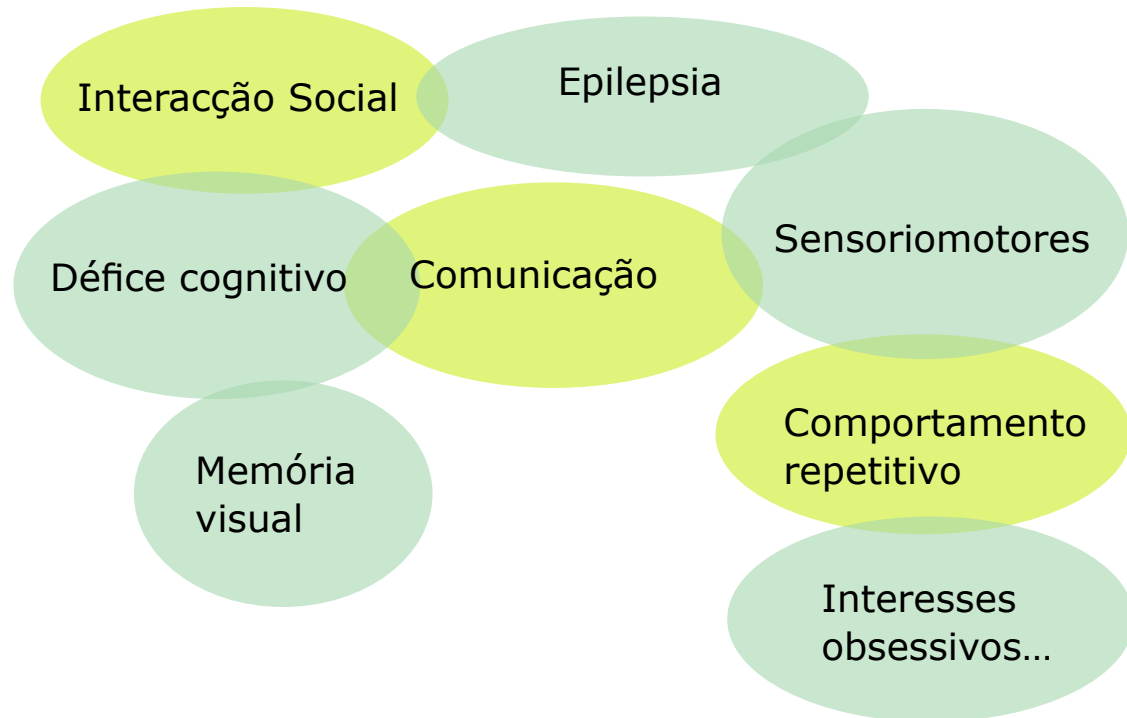
- B1 - **Contacto visual ??**
- B2 - **Apontar para algo, criança seguiu?**
- B3 - **Dás-me um chá?**
- B4 - Onde está a luz...? (apontou com indicador?)
- B5 - Constrói torre de cubos?



SINAIS DE ALARME

- **Interesse social (A2, B1, B2)**
- **Jogo social (A4)**
- **Faz de conta (A5, B3)**
- **Apontar protodeclarativo (A7, B4)**
- **Atenção partilhada (A9)**

Autistic spectrum disorder (ASD) = Perturbação do espectro autismo (PEA) = Perturbação global desenvolvimento (PGD) = Perturbações pervasivas





Anagrama. João Vieira 2004

Protocolo de avaliação

1- Instrumentos de diagnóstico de autismo

Autism diagnostic interview (ADI-R)
Childhood autism rating scale (CARS)
Associação Americana Psiquiatria (DSM-IV)

2- Avaliação psicológica

Griffiths, WISC,
Vineland adaptative behaviour scale

3- Avaliação médica e investigação laboratorial (HC, Co-morbilidade, D. associada)

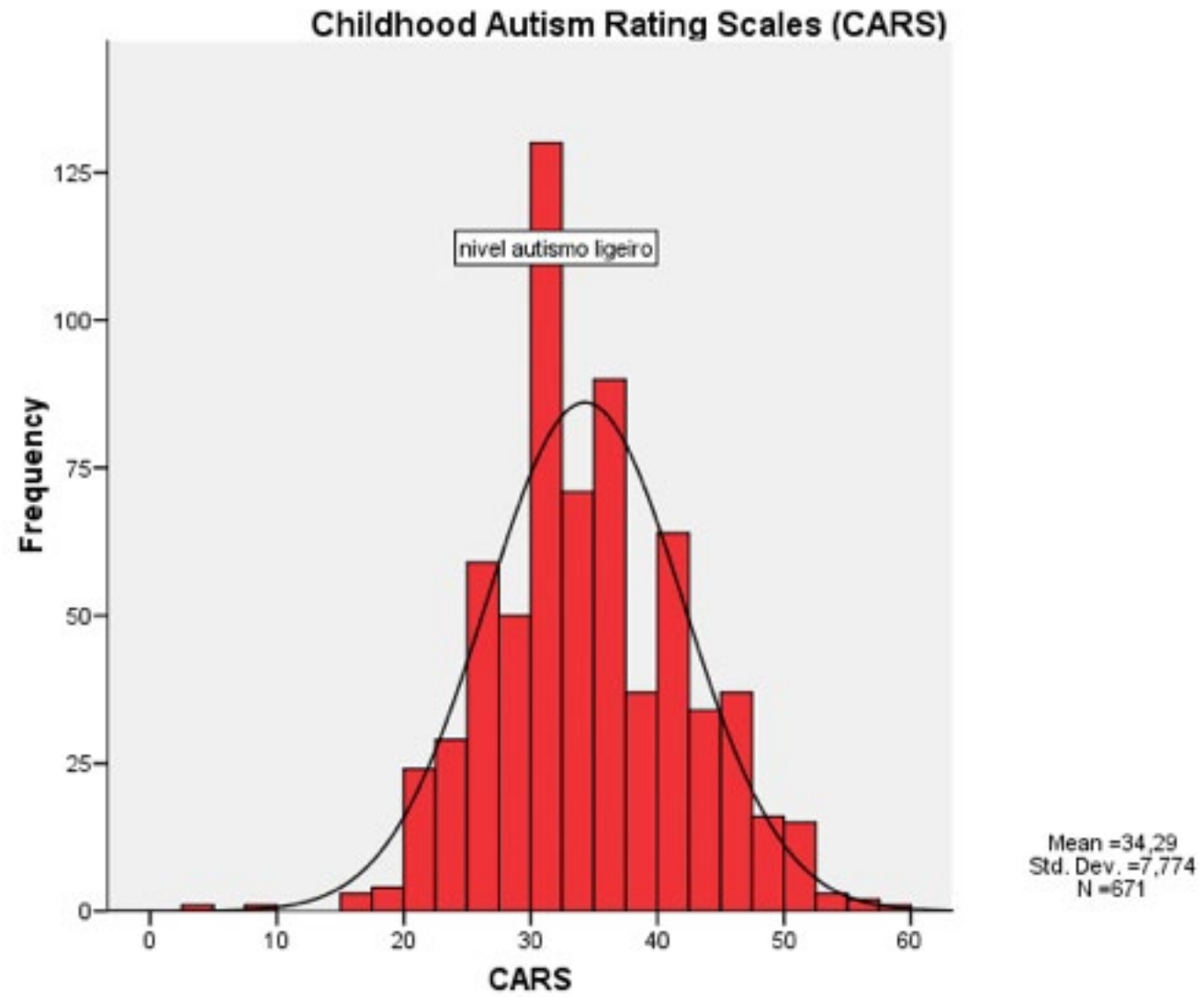
4- Avaliação social

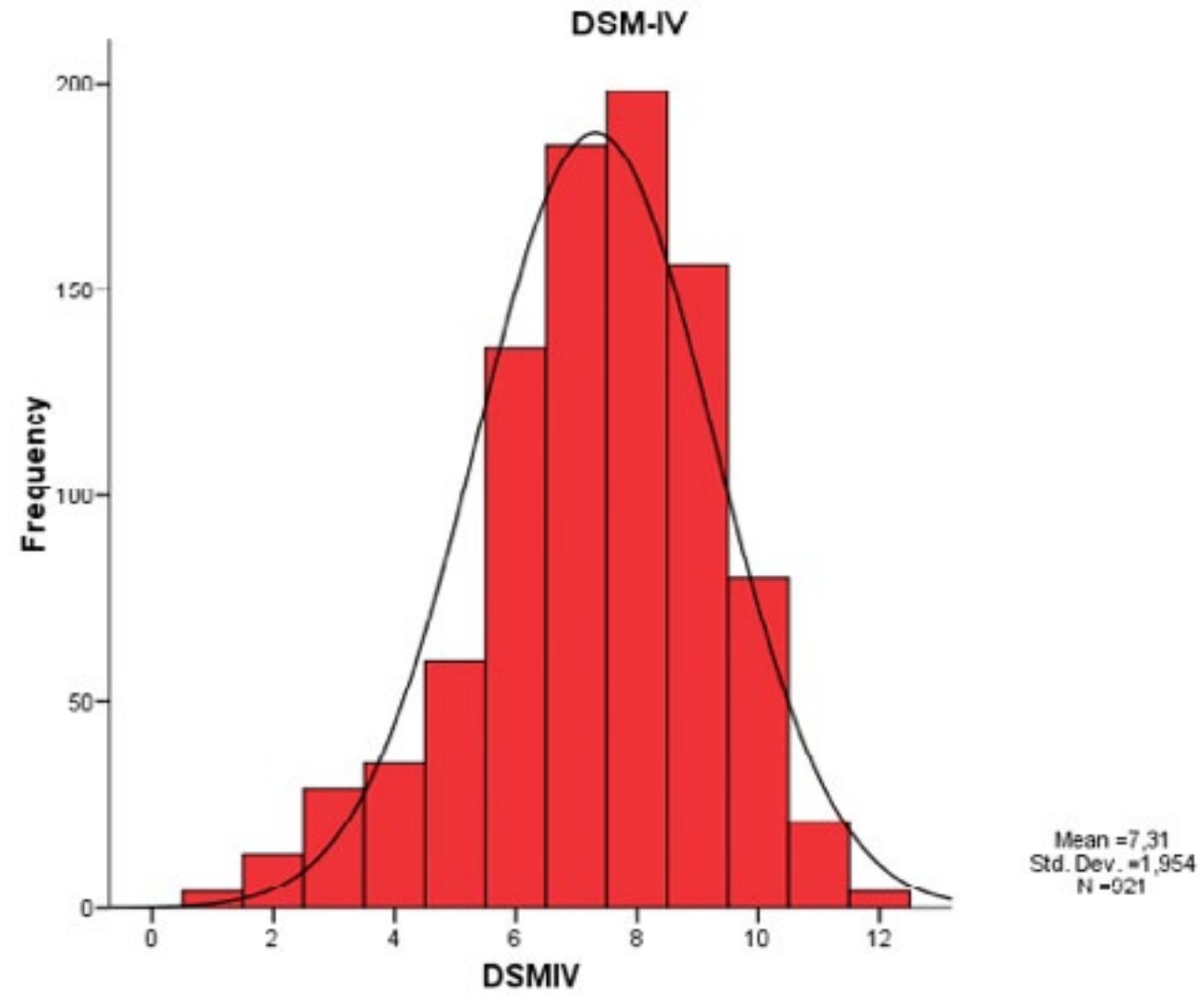


Casuística HP

Idade e sexo

M/F = 3.8/1





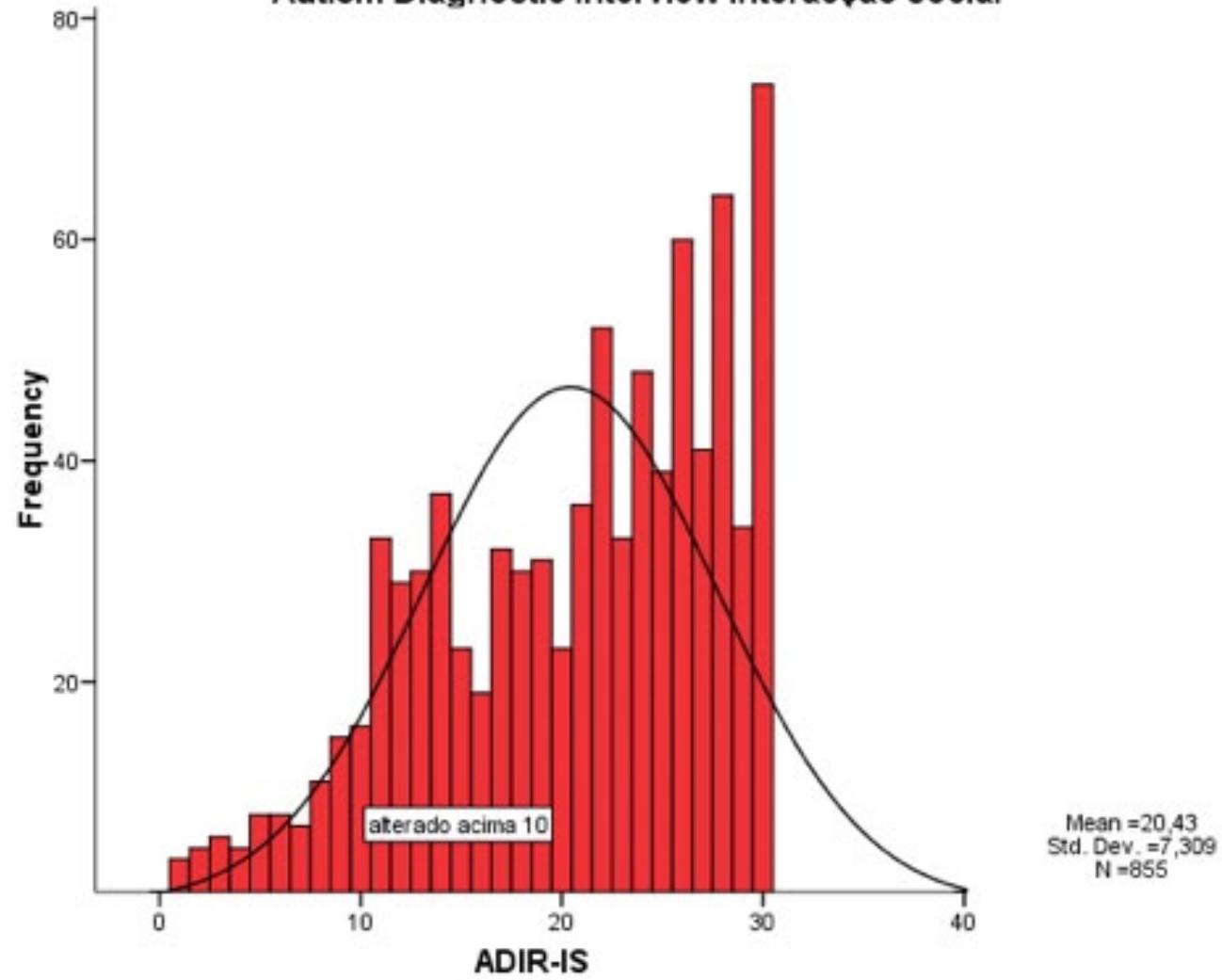
Interacção Social

Comunicação

Comportamento
repetitivo



Autism Diagnostic Interview Interação social



Não olham ...

Não mostram...

Não partilham...

".. sobe para o meu colo como se eu fosse um sofá.."

"...nunca me mostrou, nem nunca me pediu nada..."

Eu tenho mesmo que namorar?

Tens algum amigo ? (aponta para o tio que está ao lado e pergunta)

Este serve.. ?

Interacção Social

Comunicação

Comportamento
repetitivo

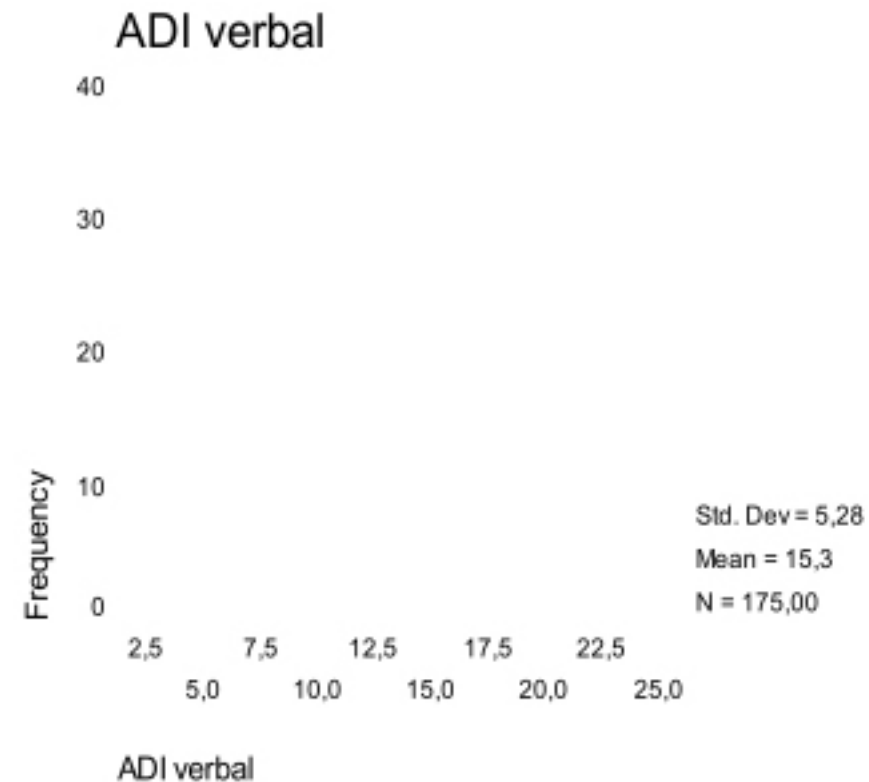


Verbais

“Frases de três ou mais palavras”

Incapacidade relativa em iniciar ou manter uma conversa
Discurso estereotipado, repetitivo ou idiossincrático

Cotação - 8 (máx- 26)

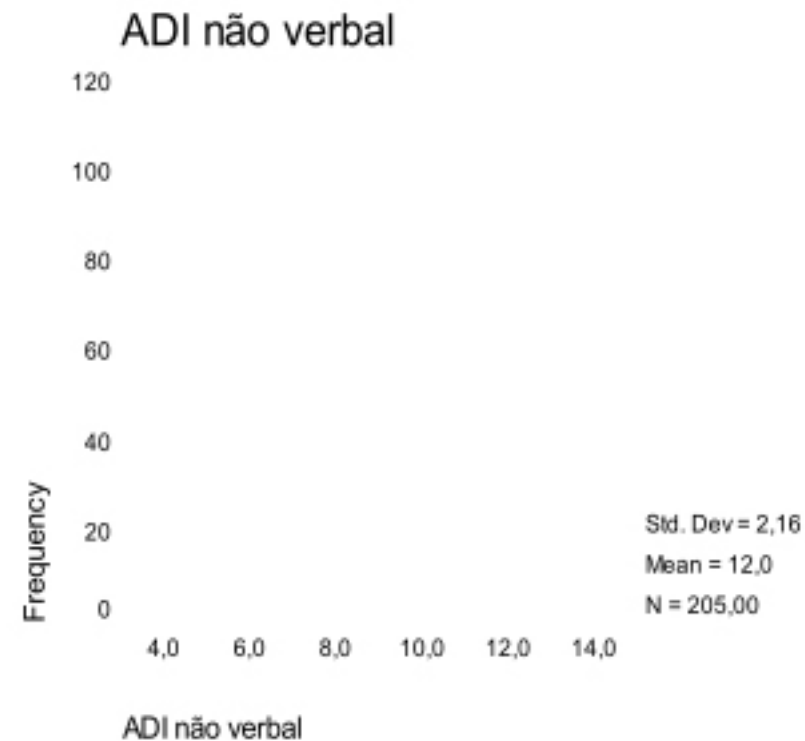


Não Verbais

“Falante/não falante”

Falência da compreensão de gestos
Ausência de jogo de faz de conta ou de imitação social

Cotação - 7 (máx- 14)



Não verbais-55%

Não falam, não usam e não compreendem os gestos....

Ecolália...troca pronomes...." **queres bolas...mais..."**

Não sabem pedir...grande défice comunicação..."**rua..queres rua..."**

" **vá consegues...boa, palminhas..."**

Raramente fazem perguntas sobre os outros..

Parecem pequenos professores....

O que é que é uma carroça? "**é um veículo de tracção animal..."**

Interpretação literal..." **puxa a língua..."** " **o céu está a chorar..."**

Interacção Social

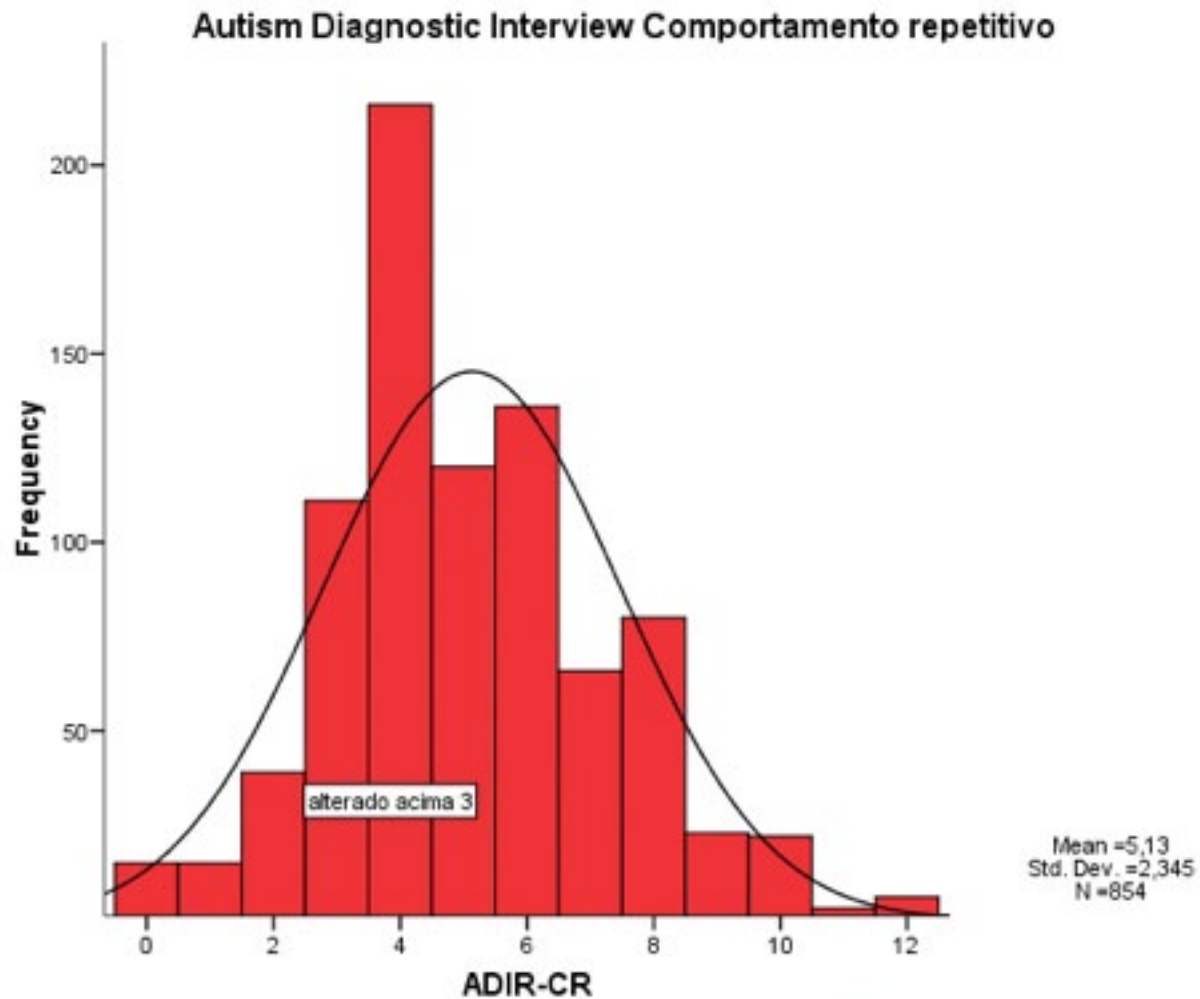
Comunicação

Comportamento
repetitivo

Imaginação e o jogo

Imaginação e o jogo

Comportamento perseverante, interesses esteriotipados



Inicialmente as estereotipias são motoras...depois são gostos/interesses...

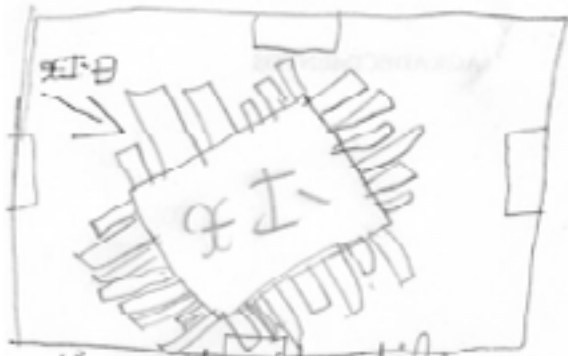
Qual é a marca da tua sanita?
Que número de sapatos usas?

Para que serve isto? (fita métrica...) – responde “...números...”

Desenvolvimento desviante... CONTINENTE...PINGO DOCE

Memória visual

Interesses obsessivos...



pirâmide de tchi em
(em plano) china



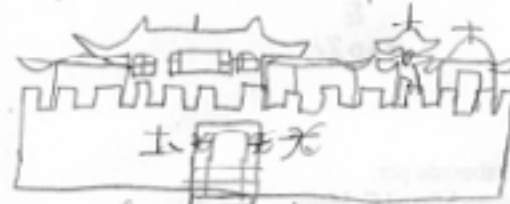
china) Isonhilo e terra cotn.
(larva cozido) china)



antiga cidade de chã em
(china)



túmulo do ^(China) Imperador chin) tm
e das obras pncas



o palácio do imperador chi, tem
(china)

Mongólia



túmulo de um ~~siogun~~
(mongolia)



A planta da cidade
proibida da China)



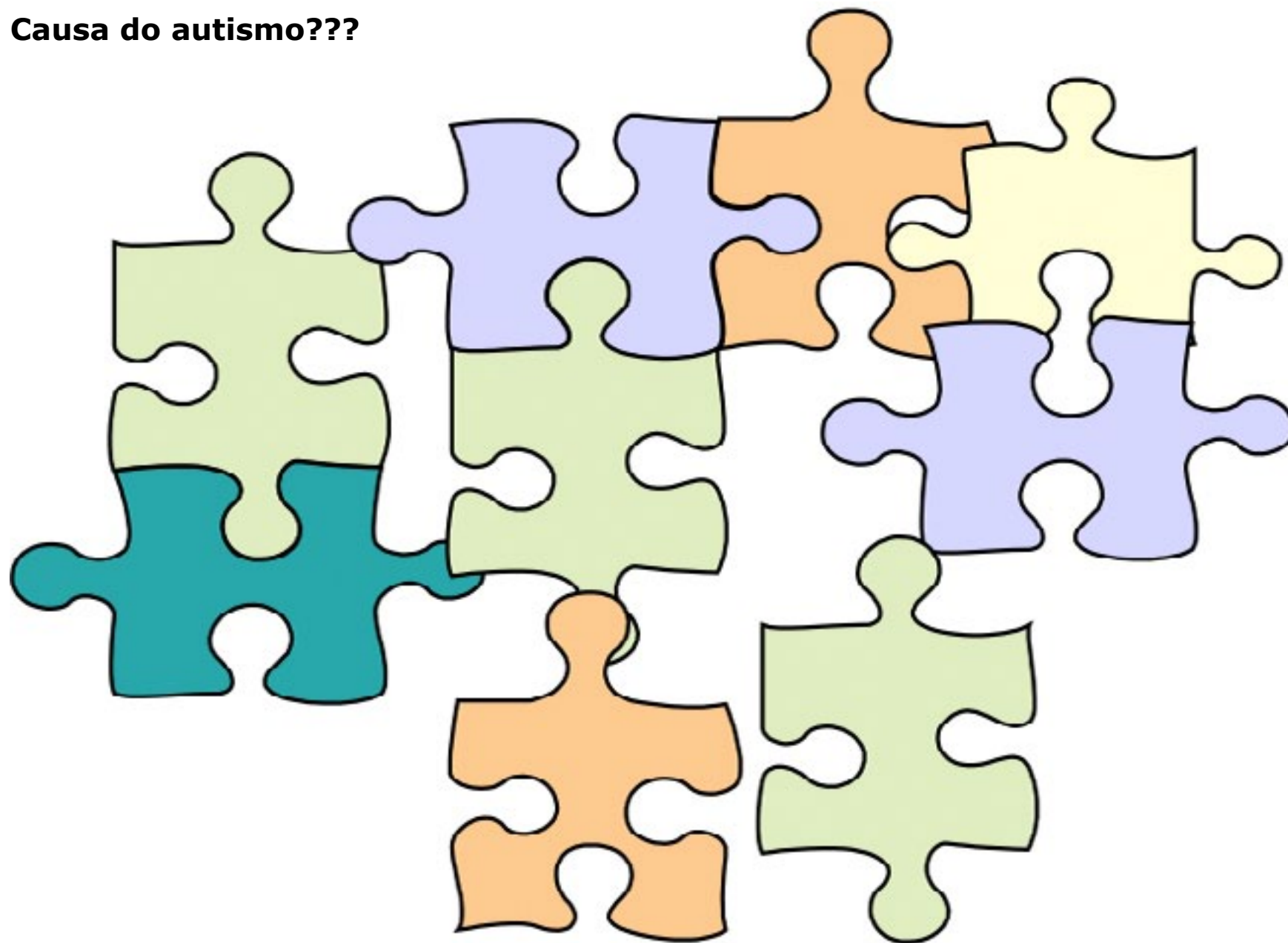
O jardim de decaoling
(China)



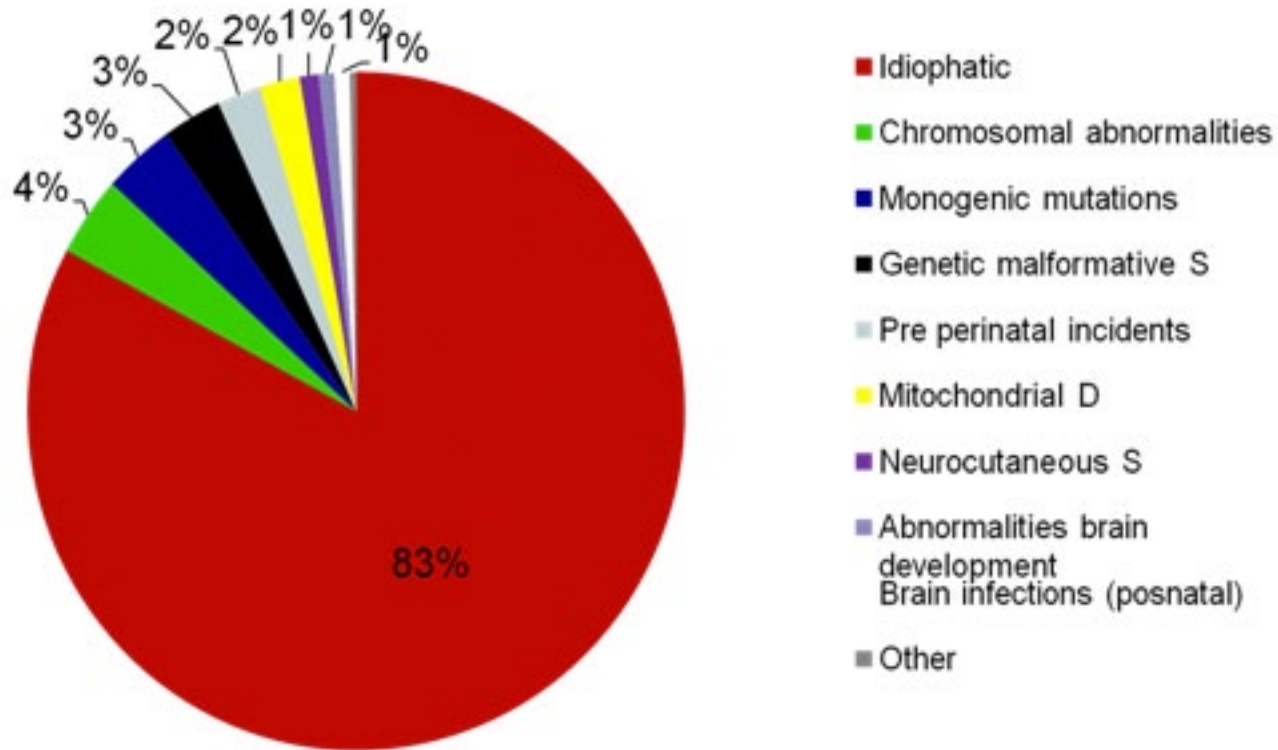
templo de tibetaisy



Causa do autismo???



Condições médicas associadas em 654 indivíduos com autismo HP



Etiologia

- ▶ Orientada pela História clínica
 - ▶ Anamnese
 - ▶ Antecedentes Familiares (...*Broader autism phenotype*...)
 - ▶ Antecedentes Pessoais (...DPM...)

- ▶ Exame físico...
 - perímetro craniano
 - dismorfismos
 - manchas cutâneas
 - exame neurológico
 - ...

Idiopático Vs não idiopático?

Etiologia

- ▶ Idiopático Vs não idiopático?
- ▶ 10-15% das crianças com autismo têm uma “causa” identificável
- ▶ O **fenótipo de PEA** ocorre em crianças com grande variedade de perturbações do neurodesenvolvimento
 - ▶ X Frágil
 - ▶ Anomalias cromossómicas
 - ▶ Esclerose Tuberosa
 - ▶ Prematuridade /factores perinatais
 - ▶ S. de Down
 - ▶ Pb²⁺?
- ▶ Restantes ditos “idiopáticos” – origem genética provável

Crianças com autismo idiopático são geralmente saudáveis

Jeremy Parr, 2007

Investigação

Orientada pela **História clínica**

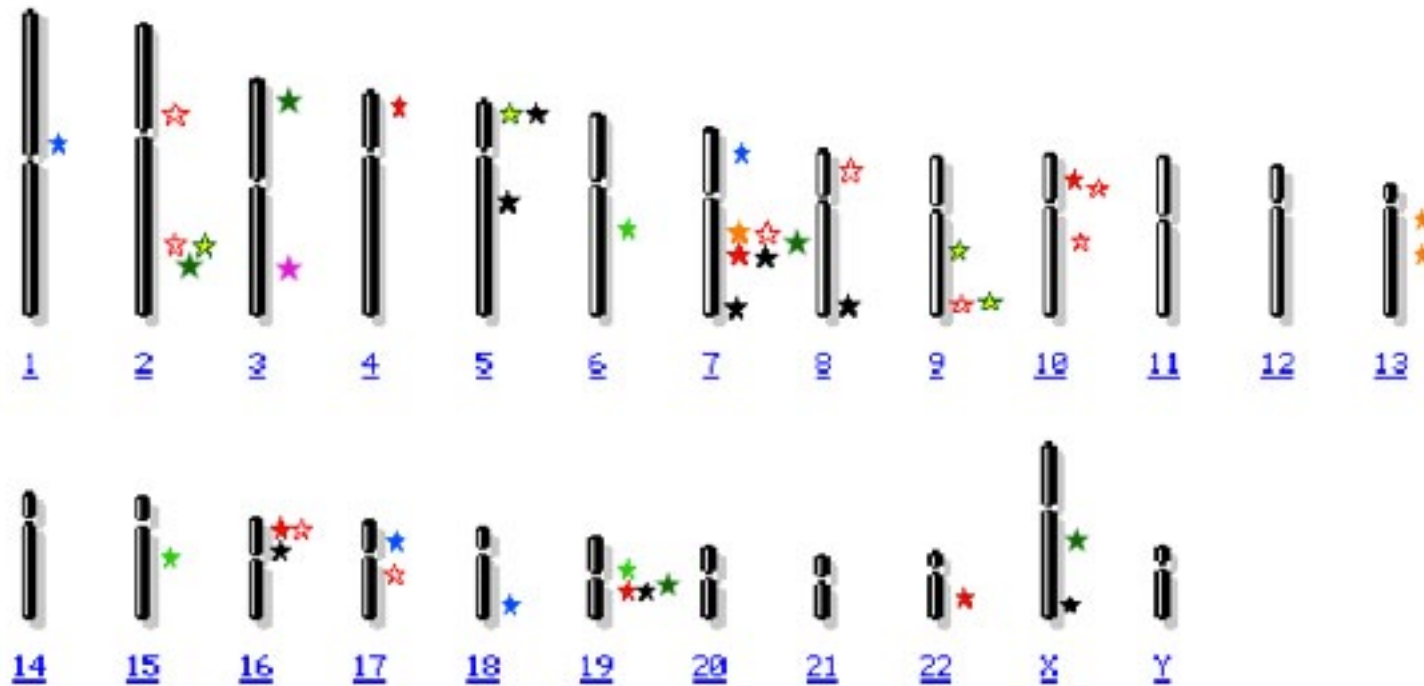
- ▶ Genética
 - Cariótipo...
 - FRAXA/E,
- ▶ Bioquímica: plasma e urina (metabólica)
- ▶ Neurofisiológica (EEG)
- ▶ Neuroimagem (RM-CE)

Idiopático Vs não idiopático?

A Genomewide Screen for Autism: Strong Evidence for Linkage to Chromosomes 2q, 7q, and 16p

Am. J. Hum. Genet. 69:570–581, 2001

International Molecular Genetic Study of Autism Consortium (IMGSAC)*



- ★ IMGSAC, 1998. Genome screen. Multipoint MLS > 1
- ☆ IMGSAC, 2001. Genome screen. Multipoint MLS > 1
- ★ Philippe *et al.* 1999. Genome screen. Multipoint MLS > 1
- ★ Risch *et al.* 1999. Genome screen. Multipoint MLS > 1
- ★ Barrett *et al.* 1999. Genome screen. MMLS/het lod > 2
- ★ Buxbaum *et al.* 2001. Genome screen. MMLS/het lod > 1
- ★ Liu *et al.* 2001. Genome screen. Multipoint MLS > 1
- ★ Aurenen *et al.* 2001 Genome Screen
- ★ Shao *et al.* 2002 Genome screen. Multipoint MLS > 1

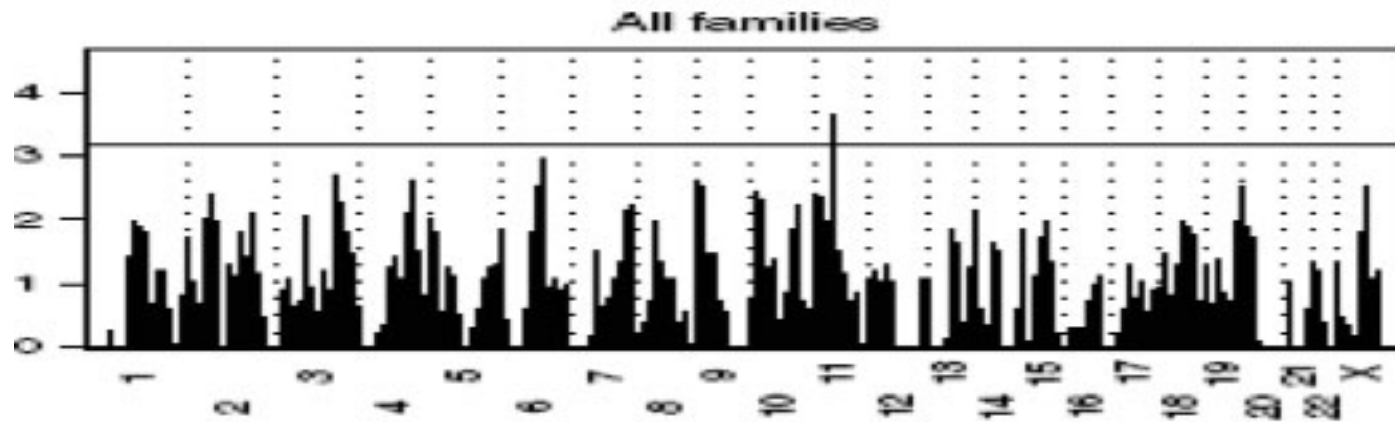
Genes candidatos...

Autism Genome Project



Mapping autism risk loci using genetic linkage and chromosomal rearrangements

The Autism Genome Project Consortium¹



Estudos de linkage

Copy number variations

... Analysis implicates neurexins and neuroligins...related to synaptic differentiation of glutamatergic neurons...glutamate strongly linked to ASD...

Mutação (759G>A) em homozigotia no gene NLGN4

Analysis of the neuroligin 3 and 4 genes in autism and other neuropsychiatric patients

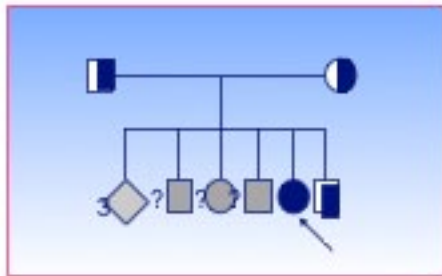
Molecular Psychiatry (2005) 10, 329–332.
doi:10.1038/sj.mp.4001629
Published online 28 December 2004

J Yan¹, G Oliveira², A Coutinho³, C Yang¹, J Feng¹,
C Katz¹, J Sram¹, A Bockholt¹, IR Jones⁴, N Craddock⁴,
EH Cook Jr⁵, A Vicente^{3,6} and SS Sommer¹

¹Department of Molecular Genetics, City of Hope National Medical Center, CA, USA; ²Centro de Desenvolvimento, Hospital Pediátrico de Coimbra, Coimbra, Portugal; ³Instituto Gulbenkian de Ciência, Oeiras, Portugal; ⁴Department of Psychological Medicine, University of Wales College of Medicine, UK; ⁵Department of Psychiatry, University of Chicago, Chicago, IL, USA; ⁶Instituto Nacional de Saúde Dr Ricardo Jorge, Lisboa, Portugal

Table 1 Structural variants identified in the NLGN4 gene

ID	NT change	AA change	Conservation*	Clinical information	Family members ^b
#1	759 G>A	G99S	NLGN2/3/4/4Y	Portuguese Caucasian, female Diagnosed at age 3 years with severe autism (the CARS score was 52, and scores on the three domains of the ADI-R, social interaction, nonverbal communication and repetitive behaviors were 26, 12 and 4, respectively) and mental retardation (GDQ of 31, with a cognitive profile characteristic of autistic children: performance DQ of 39 and language DQ of 18). The patient belongs to a large sibship, with the mother, who also carries the variant, and four sibs reporting learning disability without autism Patient #1 has a younger brother with a diagnosed language disability and a global developmental quotient below the mean (Ruth Griffiths Mental Developmental Scales score of 89), who also carries the G99S variation. Their mother, who is heterozygous for the variation, had a documented learning disability. As also found by Laumonier <i>et al</i> , sequence variation in NLGN4 may be segregating with autism and cognitive disability in this family	Mother: +/- Father: + Mother has learning disability. A brother with language disability: -



Neuroimagem... fMRI



Terapêutica Farmacológica

- ▶ nunca isoladamente!
- ▶ acompanha o programa de educação / intervenção
 - ➔ comportamentos disruptivos (comorbilidade)
- ▶ otimizar a independência funcional da criança
- ▶ facilitar o neurodesenvolvimento e aprendizagem
- ▶ minimizar a sintomatologia nuclear

Terapêutica Farmacológica

3 categorias:

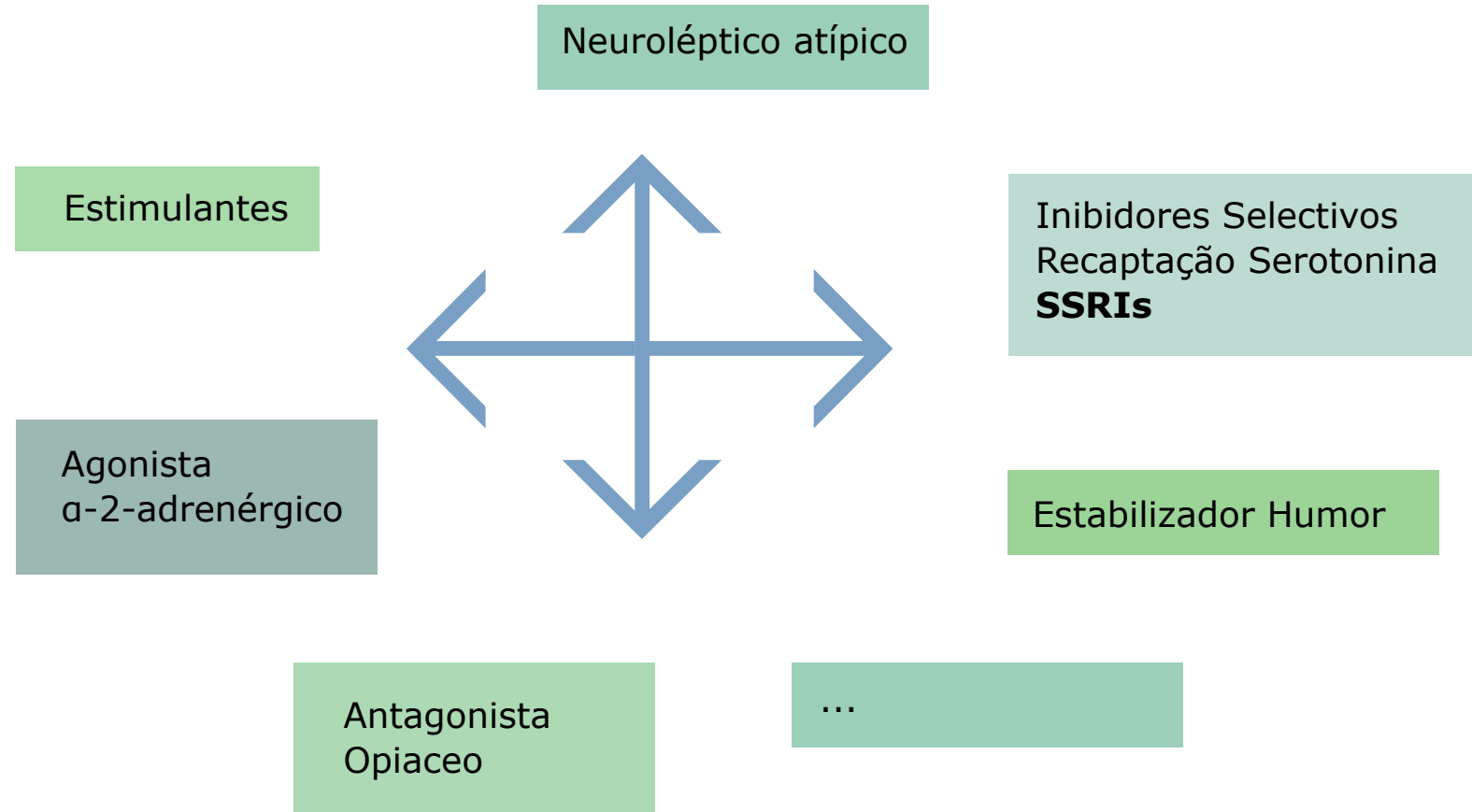
- ▶ específica para outras morbilidades que se associam autismo
 - Epilepsia
 - D. Bipolar
 - Alt. metabolismo da Purina
 - Fenilcetonúria, ...
- ▶ Sintomática
- ▶ inespecífica do autismo

Terapêutica Farmacológica

Sintomas alvo

- ▶ Agressividade (auto e hetero)
- ▶ Irritabilidade
- ▶ Birras
- ▶ Labilidade do humor
- ▶ Ansiedade
- ▶ Hiperactividade/agitação psicomotora
- ▶ Estereotipias
- ▶ Comportamentos repetitivos/compulsões
- ▶ Problemas Sono

Terapêutica Sintomática



Terapêutica Sintomática

1 Fármaco → 56%
↪ 20% - ≥ 3

Neuroléptico atípico	31%
SSRIs	25%
Estimulante	22%

Mandell DS et al. Psychotropic Medication Use among children with ASD. Pediatrics 2008;121(3):441-8

Em 1995 – 30%

Follow-up 2001 – 46%

Aman M et al. J Autism Dev Disord 2003;33(5):527-33

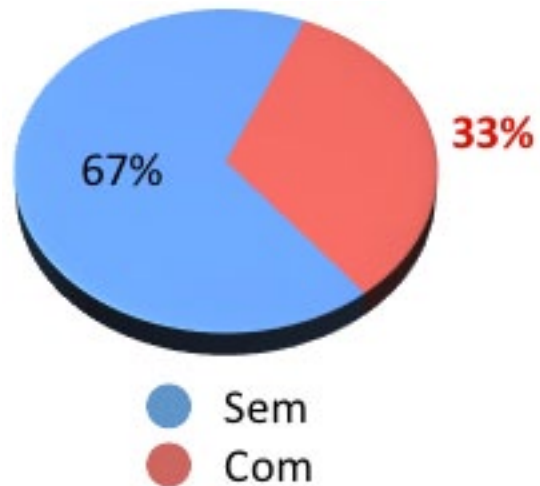
0-2 anos – 18%
3-5 anos – 32%



Benefício Vs Risco Vs Custo

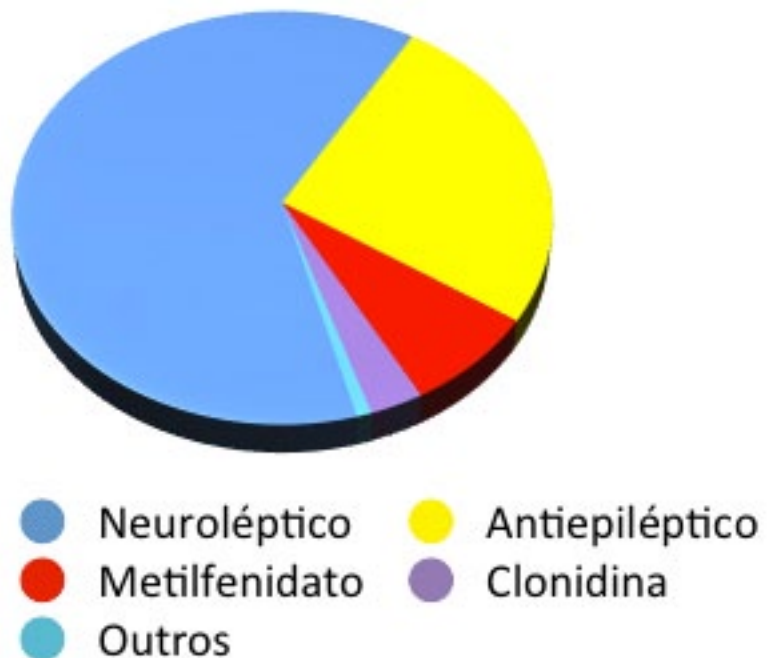
Casuística do Hospital Pediátrico Terapêutica Farmacológica

n=1052



n=344

Fármaco



Comentários

- ▶ A terapêutica farmacológica é adjuvante!
- ▶ Necessidade de estudos baseados em evidência
- ▶ A risperidona é um fármaco com boa tolerância, seguro e eficaz na melhoria da comorbilidade
- ▶ O futuro?... .. intervenção global e individualizada incluindo terapêutica farmacológica personalizada



Through the Looking Glass: My Involvement with Autism Quackery

James R. Laidler, MD

Ever since I began the Herculean (some might say Quixotic) task of exposing the quackery and pseudoscience surrounding autism, I have had people ask me, “Are you the same Jim Laidler who used to talk about chelation at autism conferences?” To them, the idea that I could once have been an impassioned supporter of the very thing I am now trying to debunk is hard to fathom. Well, everyone has something in their past that they are embarrassed about—and that is mine.

I consider myself to be a very scientific person. While growing up, I was skeptical and inquiring and naturally gravitated to the sciences. My first brushes with pseudoscience and quackery in medical school left me convinced that “it could never happen to me.” I was sure that my background and training would keep me from making the same mistake as “those people.” I was wrong.

A year or so after my son was diagnosed with autism, with no hope for cure in sight, I was feeling desperate

Autismo??

Interacção Social

Comunicação

Comportamento
repetitivo



Áreas de Dificuldades

- ▶ Desenvolvimento da linguagem
- ▶ Interacção social
- ▶ Integração sensorial
- ▶ Funcionamento motor
- ▶ Processamento cognitivo

Características da linguagem nas crianças com PEA

- ▶ Discurso peculiar
- ▶ Ritmo, inflexão e volume alterados
- ▶ Idiosincrasia
- ▶ Conversação excessiva
- ▶ Interpretação literal
- ▶ Dificuldade na linguagem não verbal
- ▶ Comunicar e/ou compreender linguagem verbal em situação de stress

Características sociais nas crianças com PEA

Dificuldade jogo simbólico
 imitação
 fazer amizades
 iniciar ou manter conversas
 esperar a vez
 colocar-se no lugar do outro
 “ler” a linguagem corporal

regras sociais

Características sensoriais nas crianças com PEA

Hipo ou hiper sensibilidade a:

dor

sons ou frequências de som

luz

toque

sabor e/ou texturas de alimentos

tipos de cheiros

Características motoras nas crianças com PEA

Coordenação

Equilíbrio

Hipotonia

Disgrafia

Planeamento motor

Planeamento visuomotor

Características do processamento cognitivo nas crianças com PEA

Motivação

Atenção

Memória

Rigidez de pensamento

Dificuldade em perceber o perigo

Impulsividade

Comportamentos estereotipados, repetitivos e/ou ritualizados

Dificuldade em interpretar informação

Hiperlexia

INTERVENÇÃO EDUCATIVA "TRÍADE"

ROTINA

CONSISTÊNCIA

CLAREZA



Comentários



Clinical Evidence ↔ Best Treatments

- Primordial o diagnóstico e intervenção precoces
- Crucial procurar e divulgar a diversidade das causas conhecidas de autismo
- O diagnóstico etiológico permite o aconselhamento clínico e genético



Paisagem incontornável. Nikias Skapinakis 2006

Caminhar na mesma direcção...

Melhorar a qualidade vida das crianças e famílias...

DÉFICE DE ATENÇÃO E HIPERATIVIDADE

José Boavida

Hiperatividade

PHDA

PHDA - Critérios

(A)

Padrão persistente de **inatenc**ção e **hiperactividade/impulsividade**, mais frequente e severo do que o tipicamente observado em indivíduos com nível de desenvolvimento semelhante.

DSM 5

Inatenção (≥ 6)

- (a) Não dá atenção aos detalhes ou comete erros por inatenção
- (b) Dificuldade em manter a atenção
- (c) Parece não escutar
- (d) Não segue instruções e não termina tarefas
- (e) Dificuldade em organizar tarefas e actividades
- (f) Evita ou não gosta de iniciar tarefas que requeiram concentração
- (g) Perde facilmente o material
- (h) Distrai-se facilmente com estímulos extrínsecos
- (i) Esquece-se com facilidade das tarefas diárias

Hiperactividade / Impulsividade (≥ 6)

- (a) Mexe excessivamente mãos e pés
- (b) Não se mantém sentado quando deve
- (c) Corre e trepa de forma excessiva em situações inapropriadas
- (d) Dificuldade em se envolver em actividades de forma calma
- (e) Sempre pronto a mudar
- (f) Fala demasiado
- (g) Responde a questões que não foram completadas
- (h) Dificuldade em esperar pela vez
- (i) Interrompe ou perturba os outros

PHDA - Critérios

(B)

Sintomas presentes **antes dos 12 anos**

(C)

Pelo menos em **2 contextos** (casa e escola p.e.)

(D)

Interferência clara com adequado **funcionamento social, acadêmico ou ocupacional**

DSM 5

PHDA - Critérios

(E)

Os sintomas não ocorrem exclusivamente durante o curso de esquizofrenia ou outra psicose e não são melhor explicados por outras perturbações mentais (pert. do humor, de ansiedade, da personalidade, etc.)

DSM 5

PHDA

- ▶ Tipo **inatento**
- ▶ Tipo **hiperactivo/impulsivo**
- ▶ Tipo **combinado**
- ▶ **Especificar se “ em remissão parcial” e se “ligeiro, moderado ou severo”)**

PHDA não especificado

DSM 5

Défice de atenção e hiperatividade

- ▶ O diagnóstico de PHDA é comportamental e implica a identificação de comportamentos específicos, que preencham critérios diagnósticos pré-estabelecidos. (*DSM 5*)

Défice de atenção e hiperatividade

- ...Centenas de estudos científicos demonstram que *o ambiente familiar isoladamente, raramente representa o principal contributo para a PHDA*. Isto não significa que ambiente no lar, competências parentais, eventos de grande stress familiar, não sejam importantes ou não tenham influência em indivíduos com este problema. Seguramente que têm...

(ADHD International Consensus Statement, 2002)

Pais deprimidos

Outra psicopatologia familiar

Família disfuncional

Poucas competências parentais

Escola disfuncional

Ensino desadequado

Outras

Crianças

- Irrequietas
- Mal educadas
- Sem regras | limites
- Sem força de vontade
(quando quer faz)

Défice de atenção e hiperatividade

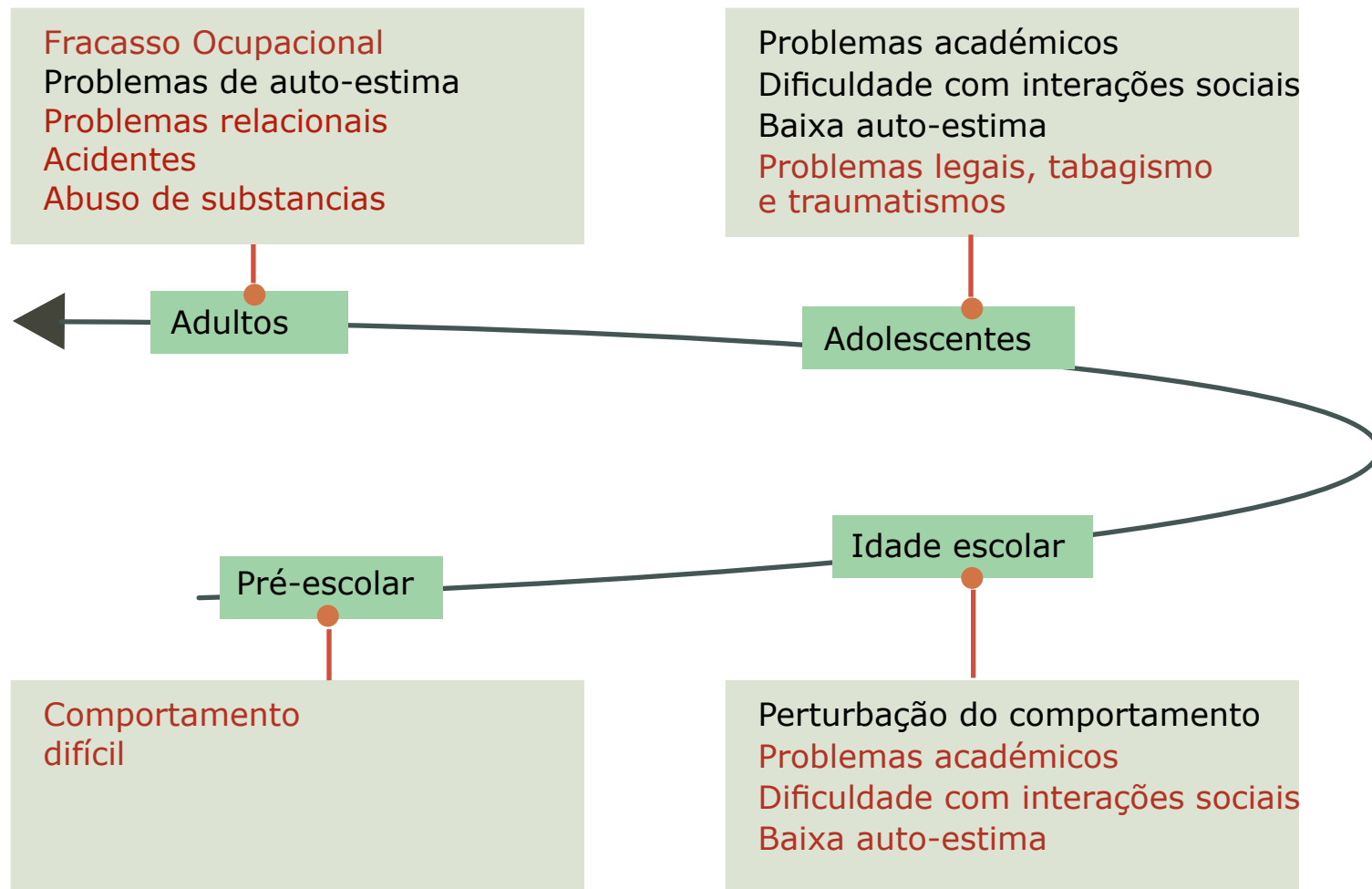
Pela sua **grande prevalência**, **cronicidade** e **impacto** significativo no desempenho acadêmico, funcionamento social e **qualidade de vida** global, a PHDA deve ser considerada como um **problema major de saúde pública**.

Center for Disease Control and Prevention, 1999

Défice de atenção e hiperatividade

...a **PHDA**. Isto não é um distúrbio benigno e pode causar problemas devastadores ao longo da vida...

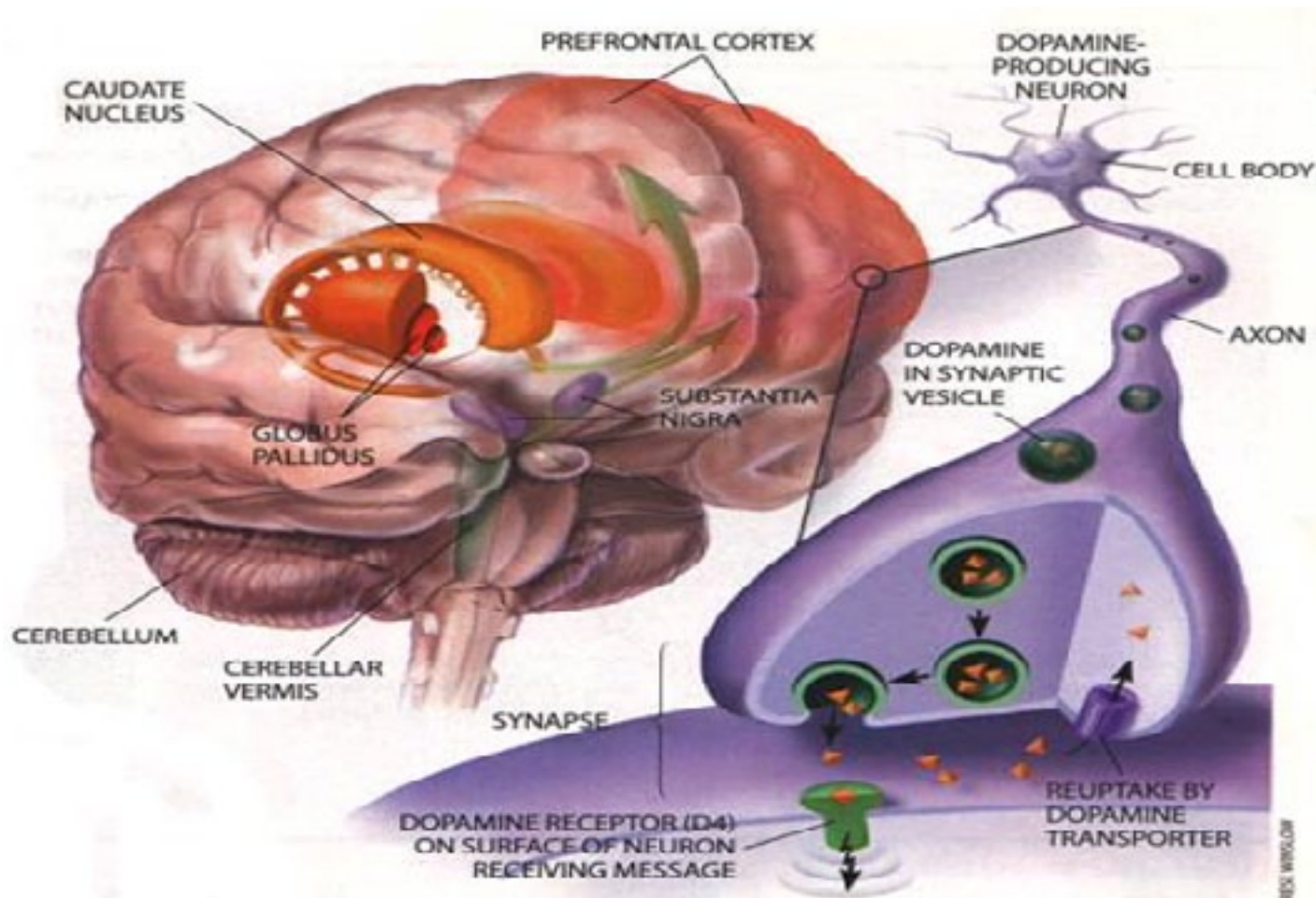
(ADHD International Consensus Statement, 2002)



Défice de atenção e hiperatividade

...Os déficits psicológicos centrais em pacientes com PHDA estão relacionados, de acordo com numerosos estudos utilizando vários métodos científicos, com *várias regiões específicas do cérebro*, o lobo frontal, suas conexões com os gânglios da base, e cerebelo...

(ADHD International Consensus Statement, 2002)



Défice de atenção e hiperatividade

...Estudos de seguimento mostram que são *mais susceptíveis de abandono escolar* (32-40%), que raramente concluem o ensino secundário (5-10%), têm poucos ou nenhuns amigos (50-70 %), *pior desempenho no trabalho* (70-80%)...

(ADHD International Consensus Statement, 2002)

PHDA é um dos problemas de saúde com mais custos nos USA
- 77 biliões de dólares/ano > depressão
+ toxicodependência

Afecta > 8 milhões de adultos americanos (4.3%)
- *Níveis educacionais mais baixos*
- *Maior instabilidade no emprego*
- *Maior desemprego*
- *3 vezes mais problemas psiquiátricos*

Taxas de detenção/problemas com justiça
Adolescentes - 46% vs 11%
Adultos - 21% vs 1%

American Psychiatry Association Survey (2005)

> 3.5% adultos com PHDA não tratada

PHDA afecta mais o desempenho profissional do que a depressão:

- + dias de baixa
- + acidentes de trabalho
- + problemas relacionais
- produtividade
- qualidade

WHO's World Mental Health Consortium Survey (2008)

Risco de Abuso de Substâncias (AS) associada à PHDA

- ▶ O **AS** é um dos problemas de saúde mental mais prevalentes entre adolescentes;
- ▶ Tem etiologia variada com influencia de factores biológicos e ambientais;
- ▶ **PHDA** é altamente prevalente entre adolescentes com **AS** (35 - 40%); (Szobot, 2008)
- ▶ **PHDA** e **AS** têm disfunções similares no cérebro (circuitos dopaminérgicos), com defeitos na função executiva e sistema de recompensas;

Risco de Abuso de Substâncias (AS) associada à PHDA

- ▶ Risco de AS na PHDA é 52% (Vs 27%) (Biederman et al., 1995, 1998)
 - *Efeito independente Vs associação mediada pelo distúrbio da conduta (DC);*
 - *Comportamentos que tipificam DC (agressividade, comportamento anti-social, mentira) são fortes predictores de *distúrbio de personalidade anti-social* e *risco de criminalidade no adulto*;*
- ▶ Na PHDA o AS inicia-se mais precocemente, dura mais e é mais difícil de tratar;
- ▶ Risco de AS em doentes tratados com estimulante reduz até 1,9 vezes (Willens, Faraone, Biederman, et al., 2003)

...quem tem PHDA, tem frequentemente outras perturbações ou problemas associados...

(ADHD International Consensus Statement, 2002)

- ▶ 59-87% das crianças com PHDA têm pelo menos uma comorbilidade.

Fischer, Barkley, Smallish & Fletcher, 2002; McGough et al., 2005

- ▶ 20% têm 3 ou mais comorbilidades.

Rowland et al., 2002

- ▶ 40-64% de crianças com PHDA têm problemas de fala e linguagem

Bruce, Thernlund, & Nettelblatt, 2006

- ▶ 30-58% de crianças com P. da fala e linguagem têm PHDA

Tannock, & Brown, 2000

- ▶ 60% das crianças com PHDA têm problemas de coordenação motora

Sergeant, Lee, & Bradshaw, 2005

- ▶ Dificuldades específicas de aprendizagem na PHDA

- Leitura – 27%

- Matemática – 31%

- Escrita – 65%

- Uma ou mais - 70%

Mayes, Calhoun, Crowell, 2000

Espectro e Continuum da PHDA

Interacção Social	Atenção	Leitura	
Oposição	Coordenação Motora	Linguagem	
Conduta	Percepção	Aritmética	

Criança A: PHDA

Espectro e Continuum da PHDA

Interacção Social	Atenção	Leitura
Oposição	Coordenação Motora	Linguagem
Conduta	Percepção	Aritmética

Criança B: PHDA+Dislexia

Espectro e Continuum da PHDA

Interacção Social	Atenção	Leitura
Oposição	Coordenação Motora	Linguagem
Conduta	Percepção	Aritmética

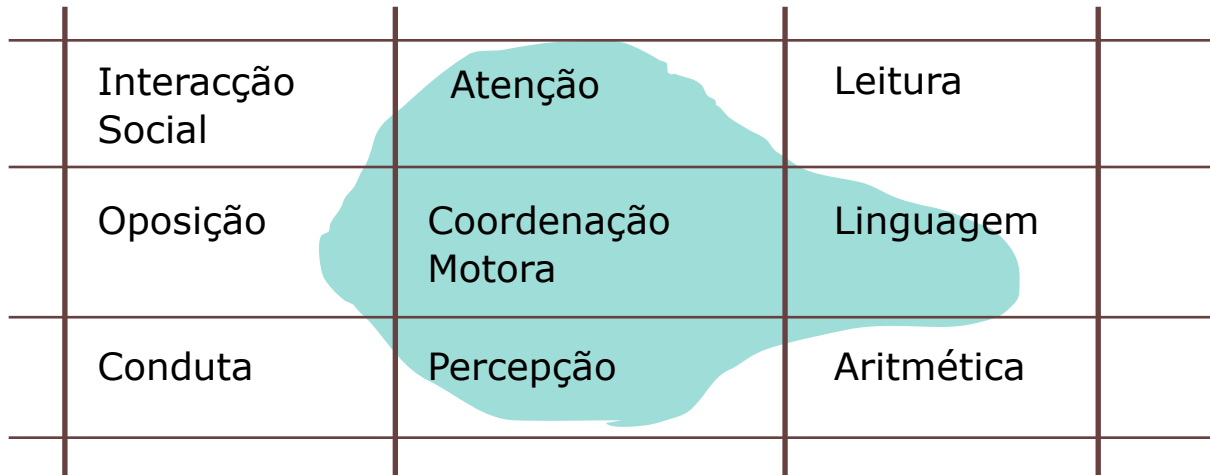
Criança C: Dislexia + PHDA

Espectro e Continuum da PHDA

Interacção Social	Atenção	Leitura
Oposição	Coordenação Motora	Linguagem
Conduta	Percepção	Aritmética

Criança D: PHDA+Pert. Oposição

Espectro e Continuum da PHDA



Criança E: DAMP

Espectro e Continuum da PHDA

Interacção Social	Atenção	Leitura
Oposição	Coordenação Motora	Linguagem
Condução	Percepção	Aritmética

Criança F: S. Asperger + Perturbação da Coordenação

“Funções neurogognitivas na PHDA e influência do MPH⁽¹⁾”

- ▶ Idade entre 6 e 9 anos - 96 crianças (73 rapazes; 23 raparigas)
- ▶ PHDA de acordo com DSM-IV (Combinado-80; desatento-16)
- ▶ Cognição normal (WISC III com QIG >80)
- ▶ Questionários de Conners (pais + professores): (> 1 sd)
- ▶ Sem outros distúrbios neurológicos (PEA, DM, Ep., TCE, etc.)
- ▶ Sem patologia psiquiátrica a necessitar medicação
- ▶ Avaliação com Bateria Neuropsicológica de Coimbra
 - Pré-medicação
 - Sob medicação 1 ano depois

Bateria Neuropsicológica de Coimbra

Memória Verbal	Memória de Histórias	Imediata Diferida
	Lista de palavras	Reconhecimento Aprendizagem total Imediato Diferido Reconhecimento

Memória Visual	Reconhecimento de faces	Imediato Diferido
	Tabuleiro de Corsi	
	Figura Complexa de Rey	Cópia Imediato Diferido

Controle Motor	Tabuleiro de Motricidade	Dominante
		Não-dominante Ambas as mãos

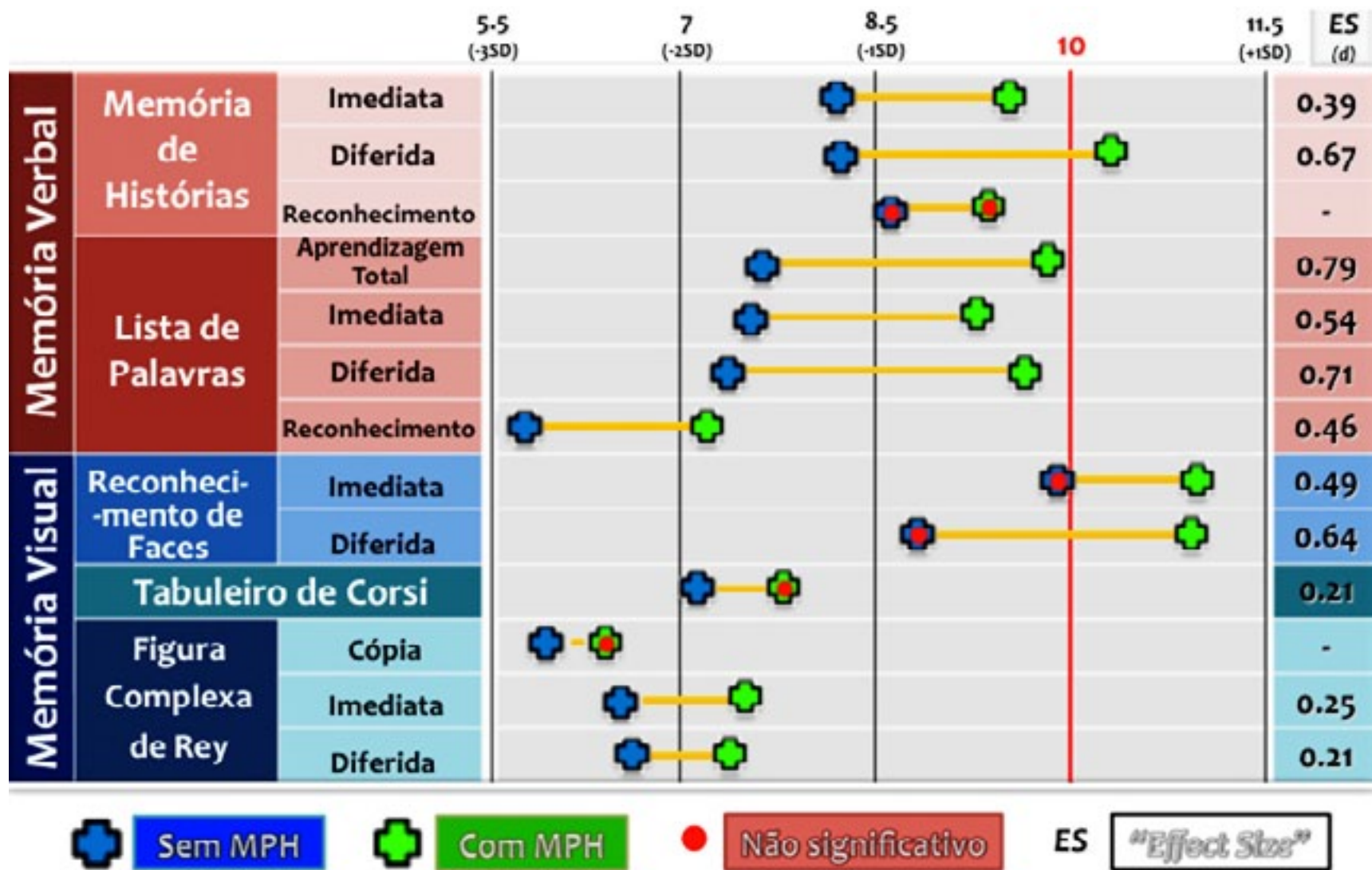
Linguagem	Consciência Fonológica	Eliminação Substituição
	Nomeação Rápida	Cores e Formas Números

Função Executiva	Fluência Verbal	Semântica Animais Nomes Alimentos
	Torre de Londres	Fonémica P M R Problemas Correctos (1º ensaio) Total de problemas correctos Total de ensaios Total

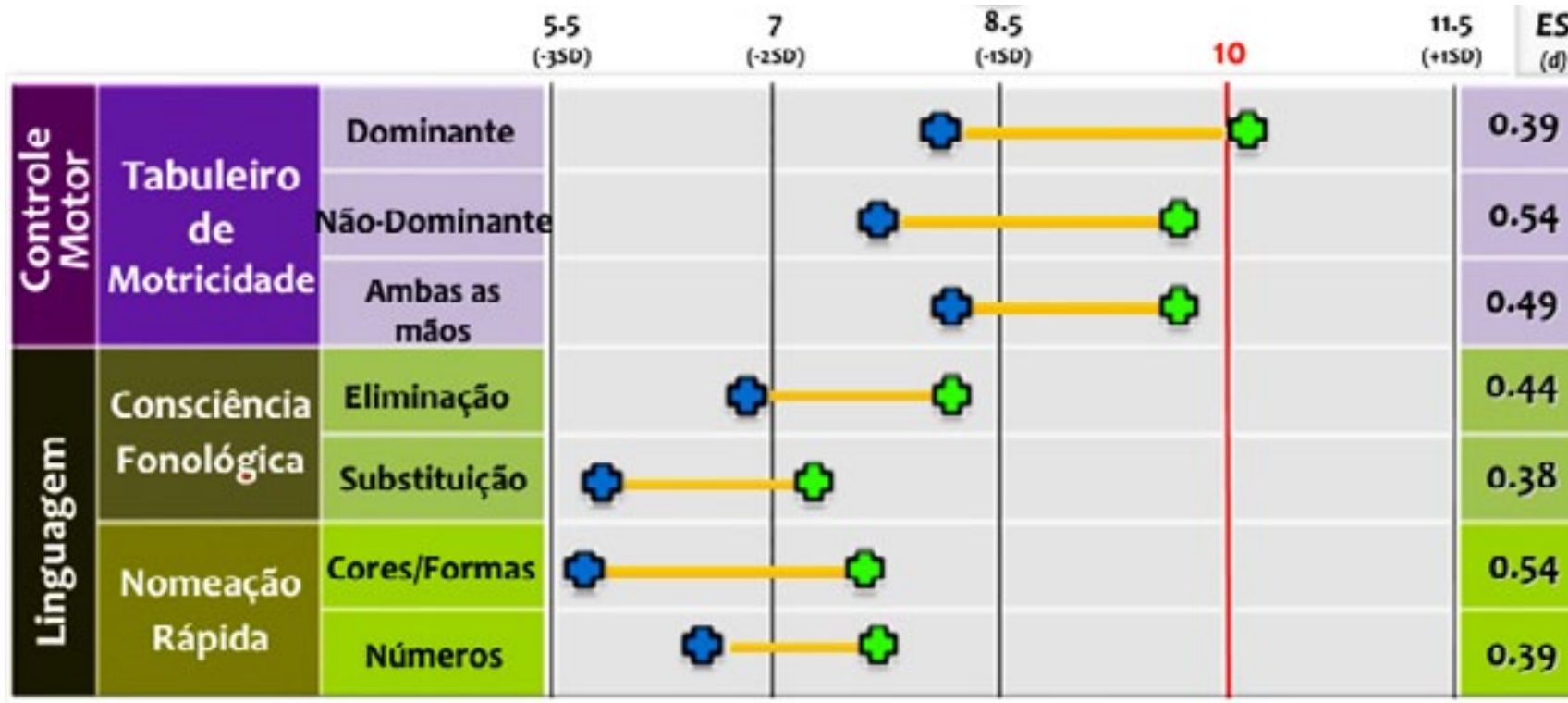
Atenção	Trail Making Test	A (selectiva) B (dividida)
	Teste de Barragem (sustentada)	

(BANC, Simões et al., 2007)

Memória

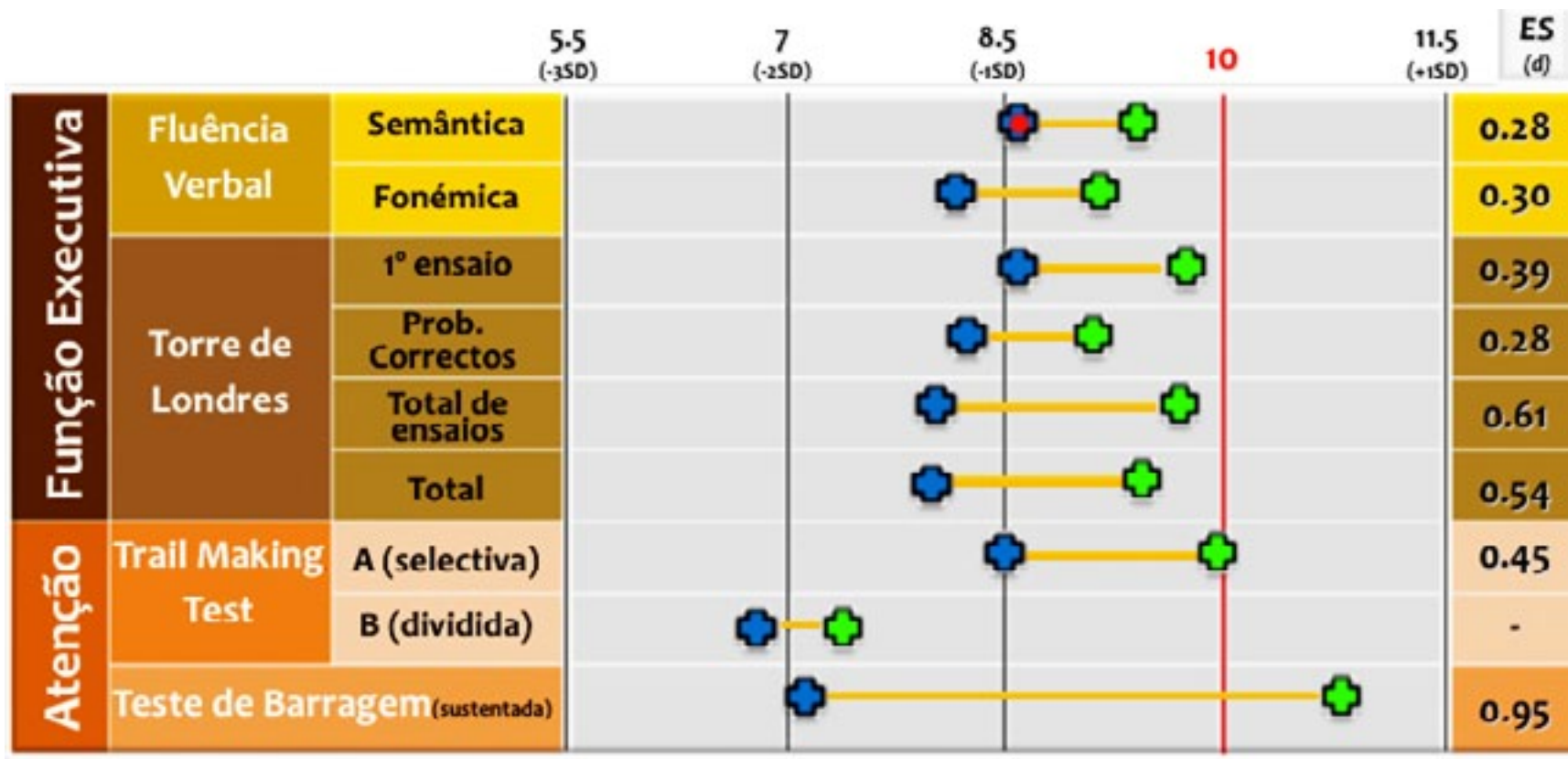


Controle Motor e Linguagem



 Sem MPH
  Com MPH
 ES "Effect Size"

Função Executiva e Atenção



Sem MPH



Com MPH



Não significativo

ES

"Effect Size"

Avaliação...

- ▶ Médica
- ▶ Comportamento
- ▶ Cognição

Médica:

- ▶ Explorar história de potencial lesão cerebral
- ▶ História familiar
- ▶ Exame físico (quase sempre normal)

(Não existem achados do exame físico ou resultados de ECD que possam confirmar ou excluir PHDA)

- Factores de risco pré / peri e pós-natais,
- Gravidez de risco,
- Prematuridade / ACIU,
- HIV,
- Anoxia / Asfixia,
- TCE, etc.

- Dificuldade aprendizagem / insucesso académico,
- PHDA,
- Outros problemas de desenvolvimento,
- Ambiente familiar,
- Expectativas,
- Métodos de disciplina,
- Interesses, competências emocionais e sociais (CR)

- Atenção à visão / audição,
- Identificar outra causa médica para os problemas

Comportamento:

- ▶ Relatórios da escola, informação de pais e professores, observação directa,
- ▶ Questionários (Conner, Achenbach),
- ▶ Aspectos qualitativos relacionados com atenção, actividade e impulsos em diferentes contextos (critérios DSM IV),
- ▶ Comportamentos co-morbidos (problemas da conduta e de oposição, agressividade, etc.)

Cognição:

- ▶ História de atraso na linguagem e / ou outras etapas do desenvolvimento,
- ▶ Dificuldade de aprendizagem documentada,
- ▶ Desempenho académico,
- ▶ Avaliação indirecta (linguagem, testes visuo-perceptivos, Mat. P. Raven, figuras geométricas, figura humana),
- ▶ Avaliação psicométrica (psicóloga) e académica (professora)

(Não existem testes neurológicos, psicométricos ou académicos diagnósticos de PHDA)

Plano terapêutico deve:

- ▶ Reconhecer PHDA como crónica e com potencial de persistir para a vida adulta,
- ▶ Reconhecer a necessidade de aceitação / compreensão / mudança / adaptação / ajuda / reforço / melhoria da auto-estima,
- ▶ Defender uma aliança terapêutica entre / criança / pais / médico / professor,
- ▶ Incluir “prova terapêutica” com psico-estimulante, para além de outras medidas (apoio educativo, actividades extra académicas, psicoterapia, terapia familiar, grupos de pais),
- ▶ Fornecer acompanhamento / seguimento sistemático.

Metilfenidato (MPH) disponível em Portugal

- ▶ Acção curta → Rubifen 5,10 e 20 mg
- ▶ Acção intermédia → Ritalina LA 20, 30, 40 mg
- ▶ Acção longa → Concerta 18, 27,36 e 54 mg

Efeitos colaterais

("Dose - Related")

Apetite,
Sono,
Cefaleias
Ansiedade,
Irritabilidade,
Labilidade emocional

Frequentes
Baixa severidade
transitórios

Menos frequentes

Pert. Humor/disforia,
Tics,
Pesadelos,
Isolamento social,
Efeito rebound,

Efeitos colaterais

- ▶ Peso / estatura,
- ▶ Efeitos cardiovasculares (FC; TA),
- ▶ Limiar convulsivo.

Contra-indicações (raras)

Tics; Depressão; Desnutrição; Hipertiroidismo; Arritmias;
HTA grave

Evolução/ Prognóstico

Grupo I (**±30%**)



Adultos sem problemas.

Grupo II (**50-60%**)



Adultos com problemas significativos com a concentração, impulsividade, interacção social. Estes problemas podem resultar em dificuldades no trabalho, nas relações interpessoais, baixa auto-estima, ansiedade e labilidade emocional.

Grupo III (**10-15%**)



Problemas psiquiátricos e anti-sociais importantes (depressões severas, suicídio, abuso do álcool e drogas, comportamentos anti-sociais, crime, assalto, trafico de droga, etc.)

Evidência científica mostra que...

1. O PHDA é um problema real que afecta **5-10%** de todas as crianças.
2. É uma situação de **base neurobiológica e genética**:
 - Ligada a áreas específicas do cérebro (com menos actividade metabólica / eléctrica),
 - Primariamente "herdado" (70-95%) – como a estatura.
3. Não causado pelos **pais, escola, dieta, TV, falta de afecto**.
4. O problema do processamento a nível do SNC é generalizado e não específico, com **múltiplas áreas do desenvolvimento afectadas**, para além do comportamento (linguagem, cognição, aprendizagem, coordenação motora, etc.).

Evidência científica mostra que...

5. Contínuo entre *a susceptibilidade genética, o comportamento difícil* dos primeiros anos e a *PHDA do adolescente e adulto*.
6. PHDA tem um forte potencial de provocar *disfunção ao longo da vida*.
7. É etiológicamente multi-determinada, com *expressão clínica muito heterogénea*.
8. Na evolução interferem *variáveis biológicas* e *ambientais*.

Evidência científica mostra que...

- 9.** Apresenta-se como um *problema crónico*, capaz de afectar significativamente o comportamento, o desempenho académico e o ajuste social e emocional.
- 10.** O diagnóstico é feito com base em *critérios comportamentais* e com apoio de *questionários* que descrevem o comportamento em diferentes situações.
- 11.** A avaliação deve ser *abrangente* (médica, psicológica, educativa, social.).
- 12.** Os *objectivos da intervenção são*: criar estrutura adequada, melhorar comportamento, promover sucesso e reforçar a auto-estima.

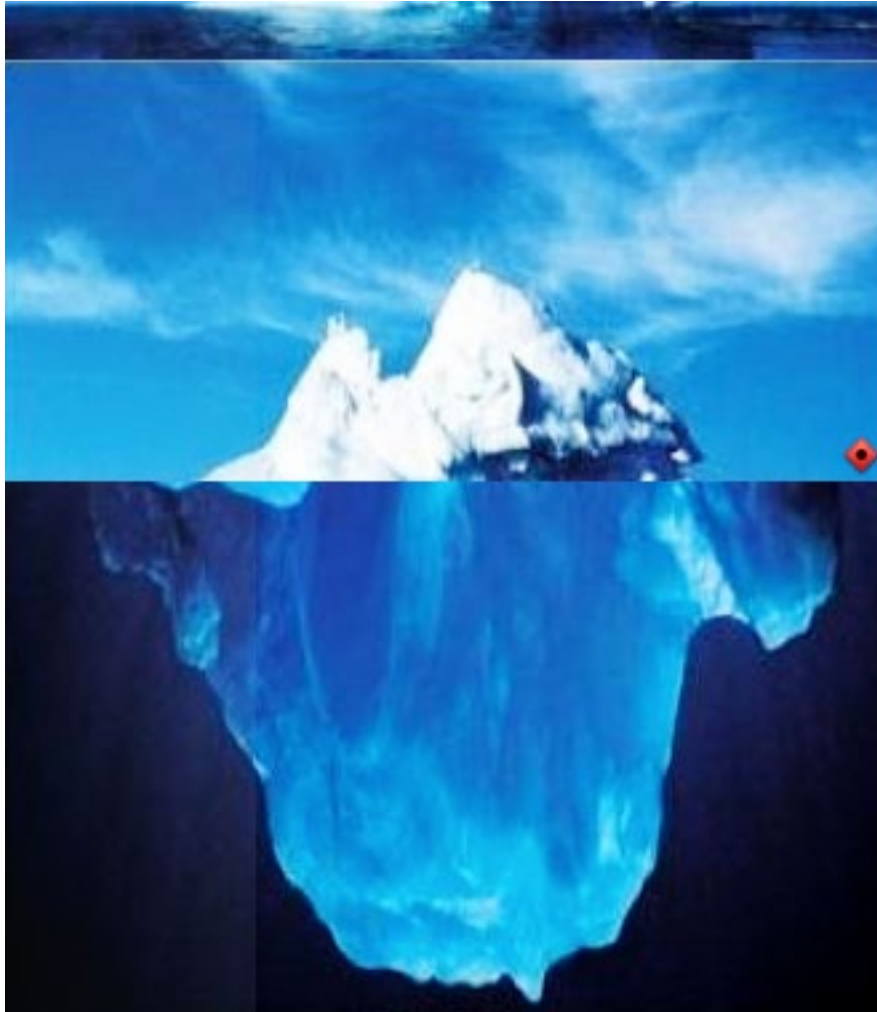
Evidência científica mostra que...

- 13.** A PHDA é muito mais do que um problema comportamental. É caracterizada por *défices cognitivos globais moderados* ou *múltiplos défices afectando várias capacidades cognitivas*.
- 14.** A *avaliação neuropsicológica* desafia a visão estabelecida da triade sintomática de disfunção (desatenção, hiperactividade e impulsividade), demonstrando *múltiplos défices cognitivos centrais* (relevante para a intervenção).

Evidência científica mostra que...

- 15.** Os **psicoestimulantes** são eficazes na melhoria do comportamento e aprendizagem. Não devem ser utilizados isoladamente.
- 16.** A evolução não é tão boa como se pensava. **Mais de 50% dos adultos têm problemas de moderados a graves.**
- 17.** Maior probabilidade **de abandono escolar, desempenho inferior no trabalho, uso de drogas ilícitas, violações de condução, acidentes na estrada, depressão.**
- 18.** Há **factores que influenciam negativa e positivamente a evolução.**

Evidência científica mostra que...



Disfunção neurocognitiva

Função executiva

Linguagem

Motricidade

Motricidade

Comorbilidades

Hiperatividade

Desatenção

Atenção

Impulsividade

Dislexia

Memória

Baixa auto-estima

Distúrbio da conduta

DAMP

Distúrbio de oposição

Distúrbio da ansiedade

 **CEFALEIAS**

Cristina Pereira

Sumário

- ▶ Introdução
- ▶ Epidemiologia
- ▶ Classificações
 - ICDH III, 2013
 - Rothner, 2001
- ▶ Diagnóstico
- ▶ Abordagem
- ▶ Terapêutica
- ▶ Casos Clínicos
- ▶ Questionário
- ▶ Bibliografia



Introdução



Introdução

- ▶ Cefaleia – 1 dos principais motivos da consulta em Neuropediatria.
- ▶ Motivo consulta – alívio da dor mas sobretudo para exclusão de doença intracraniana grave.
- ▶ **Porque dói?**
 - Parênquima cerebral **não** tem receptores para a dor;
 - Tração, inflamação, irritação de estruturas com inervação.

Intracraniana	Extracraniana
Artérias cerebrais e da dura Dura-máter na base crânio Veias e seios venosos	Raízes cervicais Nervos cranianos Artérias extracranianas Músculos do crânio Periósteo/seios

- ▶ Dor supratentorial – V par (V1 dor ocular e frente; V2 e V3 dor frontotemporal)
- ▶ Dor infratentorial – C1, C2 e C3

Epidemiologia



Epidemiologia

▶ Prevalência

- <20A – 58% (1,5F/1M).

▶ Incidência enxaqueca

- <20A – 7,7% (9,7%F/6%M)
- Até puberdade, predomina no sexo M
- Depois puberdade, predomina no sexo F

Classificações

ICHD III, 2013

Rothner, 2001



Classificação ICHD III

- ▶ Parte I - Cefaleias primárias (cap. 1 a 4)
- ▶ Parte II - Cefaleias secundárias (cap. 5 a 12)
- ▶ Parte III - Nevralgias cranianas (cap. 13 e 14)

Parte I - Cefaleias primárias

- 1.** Enxaqueca
- 2.** Cefaleia Tipo-Tensão
- 3.** Cefaleias Trigeminais Autonómicas
- 4.** Outras Cefaleias Primárias

Parte II - Cefaleias secundárias

Cefaleia atribuída a:

5. Traumatismo encefálico e ou cervical
6. Doença vascular craniana ou cervical
7. Doença intracraniana não vascular
8. Substâncias ou sua privação
9. Infecções
10. Alteração da homeostase
11. ...ou dor facial atribuída a alteração do crânio, pescoço, olhos, ouvidos, nariz, seios da face, dentes, boca ou outras estruturas cranianas ou faciais
12. Alterações psiquiátricas

Parte III - Nevralgias cranianas

13. Nevralgias cranianas e outras causas de dor facial

14. Outras cefaleias

Parte I

1. Enxaqueca

1.1. Enxaqueca sem aura

1.2. Enxaqueca com aura

1.2.1. Aura típica com cefaleia migranosa

1.2.2. Aura típica com cefaleia não migranosa

1.2.3. Aura típica sem cefaleia

1.2.4. Enxaqueca com aura do tronco cerebral

1.2.5. Enxaqueca hemiplégica familiar (FHM1-3)

1.2.6. Enxaqueca hemiplégica esporádica

1.2.7. Enxaqueca retiniana

1.2.8. Enxaqueca basilar

1.3. Enxaqueca crónica

1.4. Enxaqueca complicada

1.5. Síndromes periódicos da criança que podem estar associados a enxaqueca

1.5.1. Vômitos cíclicos

1.5.2. Enxaqueca abdominal

1.5.3. Vertigem paroxística benigna

1.5.4. Torcicolo paroxístico benigno

Parte I

1.1. Enxaqueca sem aura

Critérios de Diagnóstico (ICHD III)

5 episódios com duração de 4-72 h (na criança pode ser 1-48h)

Presentes, pelo menos, 2 das seguintes características:

1. Unilateral
2. Pulsátil
3. Moderada a intensa
4. Agravada pela atividade física de rotina (caminhar, subir escadas...)

Pelo menos, 1 dos seguintes sintomas:

1. Náuseas e/ou vômitos
2. Fonofobia e fotofobia (na criança pode ser inferido pelo seu comportamento)

Enxaqueca na criança:

Episódios de menor duração (1-48h)

Localização bilateral, frontotemporal

Problemas digestivos são mais frequentes

Palidez inicial

Headache Classification Subcommittee of the International Head-ache Society. International Classification of Headache Disorders, 3th ed.

Cephalalgia 2013; 33(9) 629–8081

Lanteri-Minet M, Valade D, Lucas C, Donnet A. Revised French Guidelines for the diagnosis and management of migraine in adults and children.

The Journal of Headache and Pain. 2014; 15:2

Parte I

1.2. Enxaqueca com aura

Critérios de Diagnóstico (ICHD III)

2 episódios **preenchendo os seguintes critérios (duração até 72h)**

1 ou + dos seguintes sintomas de aura, totalmente reversível:

1. Visual
2. Sensorial
3. Fala e /ou linguagem
4. Motor
5. Tronco cerebral
6. retina

Pelo menos 2 das seguintes 4 características:

1. Pelo menos um sintoma de aura progride gradualmente em 5 minutos, e/ou 2 ou + sintomas ocorrem em sucessão.
2. Auras duram 5-60 minutos
3. Pelo menos um sintoma de aura é unilateral
4. Cefaleia segue a aura em menos de 60 minutos

Parte I

1.2.4. Enxaqueca com aura do tronco cerebral

Critérios de Diagnóstico (ICHD III)

2 episódios **preenchendo os seguintes critérios**

Aura visual, sensorial e/ou sintomas de linguagem, totalmente reversíveis, mas não motores ou retinianos

Pelo menos 2 dos seguintes sintomas do tronco cerebral :

1. Disartria
2. Vertigem
3. Zumbido
4. Hipoacusia
5. Diplopia
6. Ataxia
7. Alteração do estado de consciência

Pelo menos 2 das seguintes 4 características:

1. Pelo menos 1 sintoma de aura progride gradualmente em 5 minutos, e/ou 2 ou mais sintomas ocorrem em sucessão.
2. Auras duram 5-60 minutos
3. Pelo menos um sintoma de aura é unilateral
4. Cefaleia segue a aura em menos de 60 minutos

Headache Classification Subcommittee of the International Head-ache Society. International Classification of Headache Disorders, 3th ed. Cephalalgia 2013; 33(9) 629–808

Parte I

1.2.5. Enxaqueca hemiplégica (FHM1-3)

Critérios de Diagnóstico (ICHD III)

2 episódios **preenchendo os seguintes critérios**

Aura constituída por:

1. Fraqueza motora totalmente reversível
2. Sintomas visuais, sensoriais e/ou linguagem totalmente reversíveis

Pelo menos 2 das seguintes 4 características:

1. Pelo menos 1 sintoma de aura progride gradualmente em 5 minutos, e/ou 2 ou mais sintomas ocorrem em sucessão.
2. Auras duram 5-60 minutos
3. Pelo menos um sintoma de aura é unilateral
4. Cefaleia segue a aura em menos de 60 minutos

FHM1 – mutação gene CACNA1A

FHM2 – mutação gene ATP1A2

FHM3 – mutação gene SCN1A

Parte I

1.2.7. Enxaqueca retiniana

Critérios de Diagnóstico (ICHD III)

2 episódios **preenchendo os seguintes critérios**

Aura Composta por fenómenos visuais monoculares positivos e/ou negativos totalmente reversíveis (por exemplo cintilações, escotomas ou cegueira) confirmados por 1 dos seguintes:

1. Exame clínico do campo visual
2. Descrição/desenho do paciente de um defeito de campo monocular

Pelo menos 2 das seguintes 3 características:

1. Aura progride gradualmente em ≥ 5 minutos
2. Aura dura 5-60 minutos
3. Cefaleia segue a aura em menos de 60 minutos

Parte I

1.3. Enxaqueca crónica

Critérios de Diagnóstico (ICHD III)

Cefaleia que ocorre ≥ 15 dias por mês por mais de 3 meses, que tem as características de enxaqueca em pelo menos 8 dias por mês.

Parte I

1.4. Enxaqueca complicada

Critérios de Diagnóstico (ICHD III)

Status migranoso

Uma crise de enxaqueca debilitante com duração de > de 72 horas.

Aura Persistente sem enfarte

Sintomas de aura persistem por mais de 1 semana sem evidência de enfarte na neuroimagem.

Enfarte Migranoso

≥ 1 sintoma de aura de enxaqueca concordante com o território cerebral isquémico na neuroimagem.

Enxaqueca com aura origina crise convulsiva

Crise convulsiva desencadeada por um episódio de enxaqueca com aura

Parte I

1.5. S. periódicos da criança que podem estar associados a enxaqueca

Critérios de Diagnóstico (ICHD III)

≥ 5 crises

Vómitos cíclicos

40-70% vão ter enxaqueca

DD: volvo, má-rotação intestinal, doença metabólica,...

Náuseas ou vômitos intensos

Estereotipados e recorrentes com periodicidade previsível na mesma criança

Todas as seguintes:

1. Náuseas e vômitos ≥4/h
2. Episódios duram 1hora -10 dias
3. Episódios ocorrem com intervalo mínimo de 1 semana
4. Livre de sintomas entre os episódios

≥ 5 crises

Não atribuída a outra causa

Enxaqueca abdominal

A dor abdominal tem pelo menos 2 das seguintes 3 características:

1. Localização da linha média, periumbilical ou mal localizada
2. Tipo moedouro
3. Moderada ou grave

Durante os episódios, associam-se pelo menos 2 dos seguintes:

1. Anorexia
2. Náusea
3. Vômitos
4. Palidez

Episódios duram 2-72h , livre de sintomas entre os episódios

Não atribuída a outra causa

40-70% vão ter enxaqueca

DD: Doença urogenital, gastrite, colecistite, obstrução duodenal RGE, doença de Crohn, S. cólon irritável

Parte I

1.5. S. periódicos da criança que podem estar associados a enxaqueca

Critérios de Diagnóstico (ICHD III)

≥ 5 crises

Vertigem Paroxística Benigna

Vertigem que ocorrem de forma súbita, com sintomas intensos no início e que resolvem espontaneamente em minutos-horas, sem perda de consciência

Pelo menos 1 dos seguintes sinais/sintomas associados :

1. Nistagmo
2. Ataxia
3. Vômitos
4. Palidez
5. Medo

Ex. neurológico e audiométrico/vestibular N entre os episódios

Não atribuída a outra causa

25% vão ter enxaqueca

DD: epilepsia, neurinomas, tumores ângulo pontocerebeloso ou da fossa posterior, doença Menière, nevrite vestibular.

Torcicolo Paroxístico Benigno

Episódios recorrentes em criança pequena, cumprindo os seguintes critérios:

1. Inclinação da cabeça para um outro lado, com ou sem leve rotação, resolvendo espontaneamente após minutos -dias

Pelo menos 1 dos seguintes sinais/sintomas associados :

1. Palidez, irritabilidade, mal-estar, vômitos, ataxia

Exame neurológico normal entre os episódios

Não atribuída a outra causa

DD: S. Sandifer, distonia torsional, crises parciais, tumores fossa post, disfunção junção craniocervical

Parte I

2. Cefaleia Tipo-Tensão (CTT)

2.1. CTT episódica pouco frequente (<1 dia/mês)

2.2. CTT episódica frequente (1-15 dias/mês)

2.3. CTT crónica (>15 dias/mês durante 3M)

Parte I

2.1. Cefaleia Tipo-Tensão pouco frequente

Critérios de Diagnóstico (ICHD III)

Pelo menos 10 episódios de cefaleia em <1 dia por mês em média (<12 dias por ano) com duração de 30 minutos - 7 dias

Pelo menos 2 dos 4 seguintes sintomas:

1. Localização bilateral
2. Pressão ou aperto (não pulsátil)
3. Intensidade leve ou moderada
4. Não agravada pela atividade física de rotina (caminhar, subir escadas...)

Sem náuseas ou vômitos
Ou fotofobia ou fonofobia

Parte I

2.2. Cefaleia Tipo-Tensão frequente

Critérios de Diagnóstico (ICHD III)

Pelo menos 10 episódios de cefaleia que ocorre em 1-14 dias por mês em média por > 3 meses (12 - <180 dias/ano) com duração de 30 minutos - 7 dias

Pelo menos 2 dos 4 seguintes sintomas:

1. Localização bilateral
2. Pressão ou aperto (não pulsátil)
3. Intensidade leve ou moderada
4. Não agravada pela atividade física de rotina (caminhar, subir escadas...)

Sem náuseas ou vômitos
Ou fotofobia ou fonofobia

Parte I

2.3. Cefaleia Tipo-Tensão crônica

Critérios de Diagnóstico (ICHD III)

Cefaleia em ≥ 15 dias por mês em média durante > 3 meses (≥ 180 dias por ano), com duração de horas-dias ou incessante

Pelo menos 2 dos 4 seguintes sintomas:

1. Localização bilateral
2. Pressão ou aperto (não pulsátil)
3. Intensidade leve ou moderada
4. Não agravada pela atividade física de rotina (caminhar, subir escadas...)

Sem náuseas ou vômitos moderados ou graves
Ou fotofobia ou fonofobia ou náusea leve

Parte I

3. Cefaleias Trigeminais Autonómicas

3.1. Cluster

- 3.1.1. Cluster episódico (7D-1A, separados por períodos sem dor de pelo menos 1M)
- 3.1.2. Cluster crónico (>1A sem remissão, com duração de períodos de remissão <1M)

3.2. Hemicrânia paroxística

- 3.2.1. Episódica (7D-1A, separados por períodos sem dor de pelo menos 1M)
- 3.2.2. Crónica (>1A sem remissão, com duração de períodos de remissão <1M)

3.3. Cefaleia de curta duração, unilateral, neuralgiforme

- 3.3.1. Cefaleia de curta duração, unilateral, neuralgiforme com hiperémia conjuntival e lacrimejo (SUNCT)
- 3.3.2. Cefaleia de curta duração, unilateral, neuralgiforme com sintomas autonómicos cranianos (SUNA)

3.4. Hemicrânia contínua



Parte I

3.1. Cluster

Critérios de Diagnóstico (ICHD III)

+ sexo M

Cluster

≥5 crises, dor intensa região orbitária, supraorbitária e/ou temporal unilateral, duração 15-180 min associada a 1 ou às 2 seguintes:

Pelo menos 1 dos seguintes sinais/sintomas ipsilaterais à cefaleia:

1. Congestão e/ou lacrimejo conjuntival
2. Congestão nasal e/ou rinorreia
3. Edema palpebral
4. Sudorese facial
5. Rubor facial
6. Sensação de plenitude no ouvido
7. Miose e/ou ptose

Agitação

Parte I

3.2. Hemicrânia Paroxística

Critérios de Diagnóstico (ICHD III)

+ sexo M

Hemicrânia Paroxística

≥20 crises, dor intensa região orbitária, supraorbitária e/ou temporal unilateral, duração 2-30 min associada a 1 ou às 2 seguintes:

Pelo menos 1 dos seguintes sinais/sintomas ipsilaterais à cefaleia:

1. Congestão e/ou lacrimejo conjuntival
2. Congestão nasal e/ou rinorreia
3. Edema palpebral
4. Sudorese facial
5. Rubor facial
6. Sensação de plenitude no ouvido
7. Miose e/ou ptose

Os episódios previnem-se com doses terapêuticas de indometacina

Parte I

3.3. Cefaleia de curta duração, unilateral, neuralgiforme

Critérios de Diagnóstico (ICHD III)

+ sexo M

SUNCT

≥20 crises, dor intensa região orbitária, supraorbitária e/ou temporal unilateral, duração 1–600 seg. ocorrendo em “golpes” associada a 1 ou às 2 seguintes:

Pelo menos 1 dos seguintes sinais/sintomas ipsilaterais à cefaleia:

1. Congestão e/ou lacrimejo conjuntival
2. Congestão nasal e/ou rinorreia
3. Edema palpebral
4. Sudorese facial
5. Rubor facial
6. Sensação de plenitude no ouvido
7. Miose e/ou ptose

Pelo menos 2 cefaleias que duram de 7 dias a 1 ano e separados por períodos de remissão sem dor de pelo menos 1 mês

Hiperémia conjuntival e lacrimejo obrigatórios

Parte I

3.3. Cefaleia de curta duração, unilateral, neuralgiforme

Critérios de Diagnóstico (ICHD III)

+ sexo M

SUNA

≥20 crises, dor intensa região orbitária, supraorbitária e/ou temporal unilateral, duração 1–600 seg. ocorrendo em “golpes” associada a 1 ou às 2 seguintes:

Pelo menos 1 dos seguintes sinais/sintomas ipsilaterais à cefaleia:

1. Congestão e/ou lacrimejo conjuntival
2. Congestão nasal e/ou rinorreia
3. Edema palpebral
4. Sudorese facial
5. Rubor facial
6. Sensação de plenitude no ouvido
7. Miose e/ou ptose

Em períodos que duram de 7 dias a 1 ano, separados por períodos livres de dor com duração de no menos 1 mês

Hiperémia conjuntival e lacrimejo não são obrigatórios

Parte I

4. Outras Cefaleias Primárias

- 4.1.** Cefaleia primária da tosse
- 4.2.** Cefaleia primária do exercício
- 4.3.** Cefaleia primária associada à atividade sexual
- 4.4.** Cefaleia atribuída ao estímulo frio
- 4.5.** Cefaleia atribuída à pressão externa
- 4.6.** Cefaleia numular
- 4. 7.** Cefaleia hípnic
- 4. 8.** Cefaleia diária persistente

Classificação Rothner

- 1.** Agudas
- 2.** Agudas recorrentes (ex. enxaqueca, CTT)
- 3.** Crónicas progressivas (ex. orgânicas)
- 4.** Crónicas não progressivas (ex. CTT crónica)

Diagnóstico (Rothner)



1. Cefaleia aguda

- ▶ Associação a:
 - ▶ **Infecções** víricas, bacterianas (meningites, infecções respiratórias, sinusite aguda)
 - ▶ Situação **neurológica** aguda (hemorragia subaracnoideia, enfarte, traumatismo)

2. Cefaleia aguda recorrente - Enxaqueca

- ▶ Características:
 - ▶ Sintomas **premonitórios** (alt. disposição, apetite, despertar)
 - ▶ **Aura** (...)
 - ▶ Fase de **Cefaleia** (...)
 - ▶ **Pós-dromos** (fadiga, prostração, poliúria, polidipsia,...)
- ▶ História familiar (mãe)

2. Cefaleia aguda recorrente - Enxaqueca

► **Aura** (dura \pm 20-30 min)

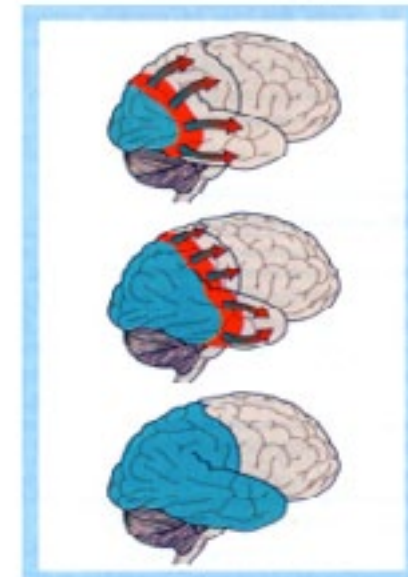
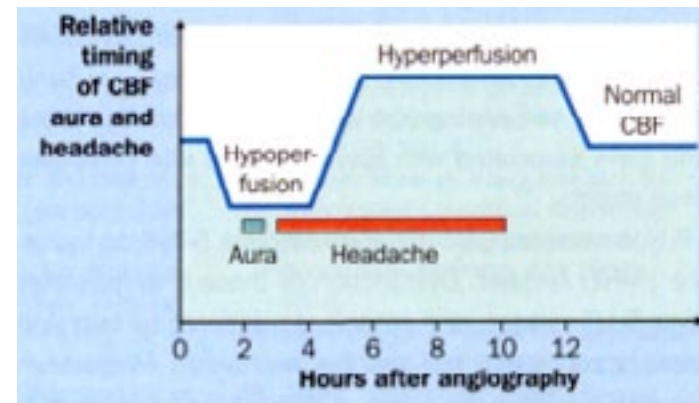
► Visual

- Escotoma cintilante
- Fotópsias
- Distorções visuais (macropsias, micrópsias)
- Hemianópsia

► Alterações da linguagem e confusão mental

► Alterações da sensibilidade (cheiro,...)

► Défices motores



2. Cefaleia aguda recorrente - Enxaqueca

- ▶ **Cefaleia** (dura 1-48h)
 - ▶ Unilateral (2/3), variável
 - ▶ Pulsátil
 - ▶ Intensidade severa
 - ▶ Agravada pela actividade física
 - ▶ Qualquer hora, manhã/acordar
 - ▶ Início gradual

Sintomas associados

- ▶ Foto, fono e osmofobia
- ▶ Suores, náuseas e vómitos

Factores precipitantes

- ▶ Stress, horários irregulares de sono e refeições, hormonais (menstruação, pilula), medicamentos, alimentos (queijo, citrinos, chocolate, cafeína, álcool, especiarias, glutamato monossódico)

Factores de alívio

- ▶ Ambiente escuro e silencioso e o sono

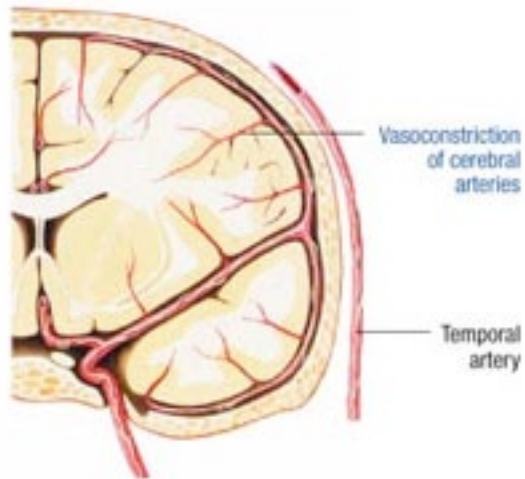


2. Cefaleia aguda recorrente - Enxaqueca

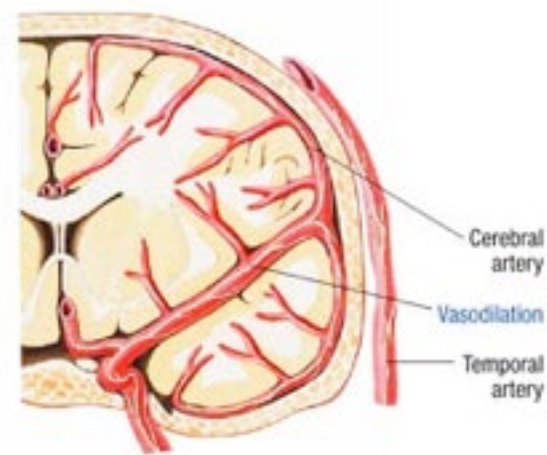
► Mecanismo enxaqueca

- Vascular
- Trigemino-vascular
- Genética
 - Enxaqueca hemiplégica familiar

AURA

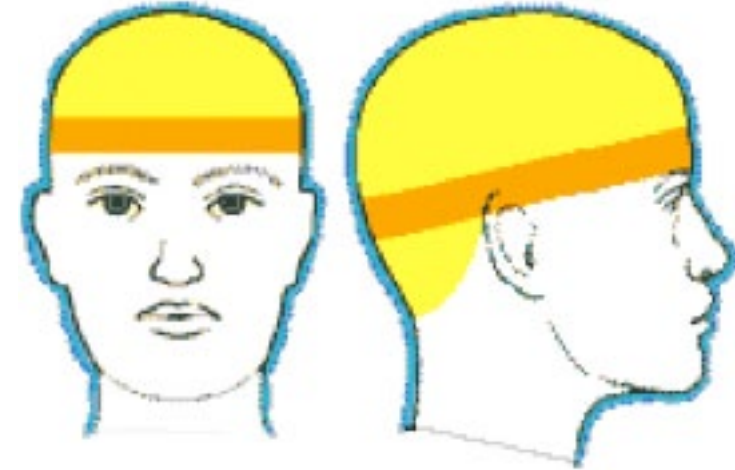


FASE CEFÁLGICA



2. Cefaleia aguda recorrente - Cefaleia Tipo-Tensão

- ▶ Predomina no sexo F
- ▶ **Características**
 - ▶ Frontal, holocraniana, em banda,...
- ▶ **Factores precipitantes**
 - ▶ Stress psicológico
- ▶ **Mecanismo**
 - ▶ Miofascial (contração músculos do crânio)
 - ▶ Hipersensibilidade das vias da dor (alodinia)



3. Cefaleias crônicas progressivas

- ▶ **Lesões ocupantes de espaço** (tumor, abscesso, hematoma...)
- ▶ Tumor cerebral pode ter 2 formas de apresentação:
 - ▶ HTic (tumores infratentoriais)
 - ▶ S. neurológicos focais e convulsões (tumores supratentoriais)
- ▶ Tumores da fossa posterior
 - ▶ Astrocitoma cerebelo, meduloblastoma, ependimoma, glioma da protuberância,...
 - ▶ Clínica: cefaleia occipital progressiva, noturna, ao despertar, com vômitos matinais, irritabilidade, alterações do comportamento, diplopia, estrabismo, ataxia,...
 - ▶ EN: estase papilar, défices focais.

¼ Enxaquecas têm despertar noturno

Tumores SNC: 3-5/100.000 crianças
→ Destes apenas 1:10 se apresentam com cefaleia como único sintoma

3. Cefaleias crónicas progressivas

- ▶ **Hipertensão intracraniana idiopática** (*Pseudotumor cerebri*)
 - ▶ Desequilíbrio entre formação e reabsorção LCR
 - ▶ Mais frequente no sexo F, obesidade
 - ▶ Clínica: cefaleia occipital, irradiação para nuca, ruído intracraniano, diplopia
 - ▶ EN: estase papilar, paralisia VI par

- ▶ **Hipertensão intracraniana (benigna) secundária**

Endocrinopatias	Outras doenças sistémicas	Medicamentos
Doença de Addison Doença de Cushing <i>Hipoparatiroidismo</i> <i>Hipotiroidismo</i>	IRC Anemia carencial	Vit. A e D Corticosteróides AB (tetraciclina, nitrofurantoína) Tamoxifeno Retinóides Ciclosporina

4. Cefaleias crônicas não progressivas

- ▶ + sexo F
- ▶ >15 dias/mês durante 3M, duração de pelo menos 4h/dia
- ▶ Associa **comorbidades** (abuso medicamentoso, faltas à escola, deterioração desempenho escolar, fadiga, dor abdominal, artralgias, tonturas, síncope, obesidade, perturbações do sono,...)

Stress			
Genética	Escola	Hábitos	Família

Abordagem



Anamnese

- ▶ Caracterização da cefaleia
 - ▶ Modo de instalação
 - ▶ Localização
 - ▶ Tipo
 - ▶ Intensidade
 - ▶ Duração e frequência episódios (faltas à escola/atividade física)
 - ▶ Evolução
 - ▶ Sintomas neurológicos
 - ▶ Clínica associada: febre, vômitos, dores abdominais, fonofobia, fotofobia
 - ▶ Factores desencadeantes
 - ▶ Factores de alívio

- ▶ Antecedentes pessoais (desenvolvimento, antecedentes de síndromes periódicos)

- ▶ Antecedentes familiares (enxaqueca materna)

Sinais de Alarme de Cefaleia

- ▶ Idade <6 anos e/ou duração cefaleia <6 meses
- ▶ Matinais ou durante o sono
- ▶ Associadas a vômitos (noturnos/matinais)
- ▶ Agravadas por manobras de Valsalva ou mudanças bruscas de posição
- ▶ Constantes e/ou progressivas
- ▶ Alteração características cefaleias
- ▶ Unilateralidade, não alternante
- ▶ Localização occipital persistente
- ▶ Alterações exame neurológico
- ▶ Convulsões
- ▶ Alterações do rendimento escolar ou do comportamento



Exame físico

► Exame Físico

► Geral

- Temperatura
- TA
- AC
- Focos infecção
- Crescimento
- Estadio pubertário

► Neurológico

- Sinais de disfunção cerebelosa
- Sinais de HTic
- Défices focais



Exames auxiliares de diagnóstico

- ▶ PL
- ▶ Neuroimagem – Indicações:
 - ▶ Cefaleia aguda
 - ▶ Sinais de disfunção cerebelosa
 - Ataxia
 - Nistagmo
 - Tremor intencional
 - ▶ Sinais de HTic
 - Papiledema
 - Vômitos noturnos ou matinais
 - Aumento do PC
 - ▶ Défices neurológicos focais
 - Estrabismo recente
 - Convulsões focais
 - ▶ Alterações da personalidade
 - ▶ Deterioração do rendimento escolar

Neuroimagem:

Cefaleia aguda (HSA)

Cefaleia crónica progressiva (LOE)

Cefaleia crónica não progressiva

Jacobs H, Gladstein J. Pediatric Headache:
A Clinical Review. Headache Currents
2012;2086:333-339

Não há lugar para:

EEG

Rad. Crânio

Avaliação analítica de retina

Abu-Arafeh I, Macleod S. Serious neurological
disorders in children with chronic headache. Arc
Dis Child 2005; 90: 937-40.

Tratamento

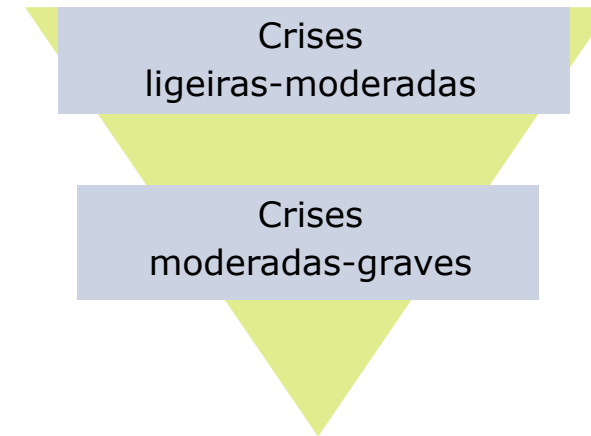


1. Cefaleia aguda

- ▶ tratar a dor e os sintomas associados
- ▶ tratar a causa específica

2. Cefaleia aguda recorrente e crónica

- ▶ Tratamento farmacológico
 - ▶ Tratamento sintomático
 - Não específico:
 - Analgésicos
 - AINEs
 - Antieméticos/procinéticos
 - Específico Enxaqueca:
 - Triptanos
 - Específico outras cefaleias
 - ▶ Tratamento preventivo
- ▶ Tratamento não farmacológico



2. Cefaleia aguda recorrente e crónica Tratamento sintomático não específico

▶ Analgésicos e AINEs:

- ▶ Paracetamol 10-15mg/kg/dose cada 4-6 horas
- ▶ Ibuprofeno 7,5-10 mg/kg/dose cada 6-8 horas
- ▶ Diclofenac 2 -3 mg/kg/**dia** (2-4id) (crianças > 16Kg)
- ▶ Naproxeno 2,5-10 mg/kg/dose (crianças > 6 anos ou > 25Kg)
- ▶ AAS 10-15 mg/kg/dose cada 6-8 horas (adolescentes)

uso crónico >2-3/semana

Risco de CEFALEIA por
ABUSO MEDICAMENTOSO!

2h após administração

Ibuprofeno

é melhor que Paracetamol

2. Cefaleia aguda recorrente e crónica Tratamento sintomático não específico

- ▶ Antieméticos/procinéticos:
 - ▶ Metoclopramida (Primperan®) 0,2-0,5 mg/kg/dose cada 4 horas
 - ▶ Ondasetron 4-8 mg/dose cada 8 horas
 - ▶ Cloropromazina (Largactil®) 0,55mg/kg/dia cada 6-8 horas
 - ▶ Prometazina (Fenergan®) 0,25-1 mg/Kg/dose cada 4-6 horas

2. Cefaleia aguda recorrente e crónica Tratamento sintomático específico - Enxaqueca

- ▶ Triptanos (ag. 5HT1)
 - ▶ Usar na fase cefalálgica precoce da migraine (**não dar na aura!**)
 - ▶ Melhoria rápida da cefaleia e sintomatologia associada
 - ▶ Geralmente não há benefício adicional com a 2ª dose se a 1ª não foi útil
 - ▶ **CI variantes enxaqueca**

Triptanos (>12 anos)	Nome Comercial	Dose
Sumatriptano (EMEA)	Imigran [®]	<40kg -10mg >40Kg - 20 mg
Zolmitriptano (EMEA)	Zomig [®]	2,5-10 mg
Almotriptano (FDA)	Almogran [®]	6,25-25mg

2. Cefaleia aguda recorrente e crónica Tratamento sintomático específico – Outras

- ▶ Cluster
 - ▶ Inalação de O₂ a 100% a 8-10L/min durante 15 minutos
 - ▶ Sumatriptano injectável 6 mg/dose
 - ▶ Prednisolona 1 mg/kg/dia

- ▶ Hemicrânia paroxística/contínua
 - ▶ Indometacina 1-1,5 mg/kg/dia
 - ▶ Acetazolamida (2ª linha)

Ergotamina e Dihidroergotamina

estão desaconselhados na tratamento da enxaqueca quer na criança quer no adulto. Infarmed, 2013

2. Cefaleia aguda recorrente e crónica Tratamento status migranoso

- ▶ Repouso em quarto escuro e silencioso
- ▶ Hidratação ev
- ▶ Antieméticos/procinéticos ev (metoclopramida , cloropromazina)
- ▶ Corticoterapia
 - ▶ Dexametasona ev 0,5 mg/kg/dia
 - ▶ Prednisolona oral 1 mg/kg/dia, 3-5 dias
- ▶ Valproato de sódio ev 15 mg/kg/dose 3id

2. Cefaleia aguda recorrente e crónica **Tratamento preventivo**

▶ **Quando?**

- ▶ > 2 crises/mês e implicações nas actividades diárias (faltas à escola > 1dia/mês)
- ▶ Crises de grande intensidade ou complicadas (ex. enxaqueca hemiplégica)

▶ **Quanto tempo?**

- ▶ 3-6 meses (mínimo), podem ser repetidos
- ▶ Introdução e retirada graduais

▶ **Eficácia**

- ▶ < 50% frequência em 3M
- ▶ < duração
- ▶ > Resposta aos SOS

2. Cefaleia aguda recorrente e crónica Tratamento preventivo

Grupo	Fármaco	Dose	Ef.secundários	CI
B-Bloqueantes	Propranolol (Inderal®)	1mg/kg/dia (máx 4)	bradic, hipot depressão, insónia	asma, DPOC, DM, ICC
Bloq. canais Ca ²⁺	Flunarizina (>10A) (Sibelium®)	5-10 mg/dia	>peso, astenia, parkins, depressão	obesidade, gravidez parkins, glaucoma
Antidepressivos	Amitriptilina (ADT®; Triptyzol®)	3-10mg/dia até 1mg/kg/dia	>peso ef. anticolinérgicos	obesidade, risco suicídio
Antiepilépticos	Valproato sódio (Depakine®, Diplexil®)	250mg/dia	>peso, disf hepática pancreatite, alopecia, trombocitopenia, ataxia, alt. cutâneas	gravidez insuficiência hepática
	Topiramato (Topamax®)	50-100mg/dia	<peso, sonolência disfunção cognitiva parestesias, ataxia	gravidez insuf. renal e hepática glaucoma, nefrolitíase
	Levetiracetam (keppra®)	250-1000 mg/dia	Irritabilidade, agressividade	insuf. renal

Papetti L et al. Migraine treatment in developmental age: guidelines update. J Headache Pain 2010;11:267-76.

Lanteri-Minet M, Valade D, Lucas C, Donnet A. Revised French Guidelines for the diagnosis and management of migraine in adults and children. The Journal of Headache and Pain. 2014; 15:2

2. Cefaleia aguda recorrente e crónica Tratamento não farmacológico

- ▶ Medidas gerais
 - ▶ Hábitos saudáveis (alimentação, exercício, sono)
 - ▶ Insistir na ida à escola
 - ▶ Participação do jovem e da família no tratamento
 - ▶ Abordagem das comorbilidades
- ▶ Evicção de potenciais factores precipitantes
 - ▶ Ingestão de alguns alimentos, fármacos, café, jejum prolongado, alteração do padrão de sono, cheiros intensos, ruídos, stress, ansiedade, actividade física, luzes, mudanças de tempo, exposição ao frio ou ao calor
- ▶ Repouso e técnicas de relaxamento
- ▶ Psicoterapia e técnicas cognitivo-comportamentais
- ▶ Vitaminas e produtos naturais
 - ▶ Mg, Riboflavina, CoQ10
 - ▶ *Butterbur*, Matricária



Casos Clínicos



Caso Clínico 1

- ▶ André
- ▶ 17 anos
- ▶ 12º ano de escolaridade com bom rendimento escolar

- ▶ Sem antecedentes patológicos relevantes



Caso Clínico 1

URGÊNCIA DE NEUROPEDIATRIA

- ▶ “Dor de cabeça forte, do lado direito da cabeça, tipo um latejar”
- ▶ “A luz e o barulho fazem-me impressão, só quero ir deitar-me num sítio escuro e sossegado”
- ▶ “Mal disposto, com náuseas”
- ▶ “Não consigo fazer nada, só de mexer a cabeça a dor aumenta”
- ▶ “Antes da dor começar vi um clarão de luz durante cerca de 20 minutos”



Caso Clínico 1

Antecedentes:

- ▶ Várias crises semelhantes desde os 13 anos
- ▶ Duração entre 1 a 3 dias
- ▶ Algumas crises precedidas de alterações visuais e de "dormência de uma mão e da boca" durante cerca de 30 minutos
- ▶ ↑ intensidade e frequência das crises no último ano, desde que está no 12º ano de escolaridade
- ▶ 2-3 crises por mês. Em cada crise com incapacidade para as atividades diárias durante 1-2 dias

Exame Neurológico: Normal

TA: 110/71 mmHg

FC: 72 bpm



Caso Clínico 1

Diagnóstico?

► Enxaqueca com Aura

Como tratar?



Caso Clínico 1

No S. Urgência:

Paracetamol 1g iv
Metoclopramida 10mg iv



Alívio significativo
da cefaleia

Tratamento Sintomático:

- ▶ Crises ligeiras-moderadas: **Ibuprofeno** (600mg)
- ▶ Crises severas: **Almotriptano** (12.5mg)
- ▶ Se náuseas/vômitos: **Metoclopramida** (10mg)

Caso Clínico 1

Tratamento Preventivo?

> 2 crises/mês e implicações nas atividades diárias (faltas à escola > 1dia/mês)

▶ Propanolol

- ▶ 20mg/dia → 80mg/dia,
- ▶ Regular ritmo de sono e refeições, períodos de relaxamento

Caso Clínico 1

Evolução?

Após 3 meses:

- Episódios menos intensos mas ainda cerca de **2 crises/mês** com incapacidade para atividades diárias durante **2 dias/mês**

▶ **Topiramato** (25mg id → 50mg 2id)



Após 3 meses:

Marcada melhoria: **1 crises/mês** com intensidade ligeira, mas...
"dificuldade em pensar"

▶ **Valproato de Sódio** (250mg id)



Após 3 meses: <1 crise/mês com intensidade ligeira ou moderada, **não incapacitantes**
Sem efeitos adversos

Caso Clínico 2

- ▶ Sofia
- ▶ 15 anos
- ▶ 9º ano de escolaridade com mau rendimento escolar (5 neg no 1º período) com uma retenção no 8º ano.
- ▶ Antecedentes Pessoais:
 - Pais separados há 3 anos
 - Vive com a mãe e irmã de 5 anos
- ▶ Antecedentes Familiares:
 - Mãe com depressão



Caso Clínico 2

CONSULTA DE NEUROPEDIATRIA

► Cefaleia

- Diária, constante
- Intensidade moderada - grave
- Holocraniana
- Tipo "pressão"/pulsátil

► Fonofobia

2 anos de duração, agravamento progressivo

Desde há mais de um mês a faltar às aulas

Consumo crescente de analgesia

(últimos 3 meses: Ibuprofeno 400 mg 3id ou paracetamol 1g 2id)



Caso Clínico 2

Exame Neurológico: Normal

TA: 115/76 mmHg

FC: 84 bpm

TAC cerebral: Normal



Caso Clínico 2

Diagnóstico?

Cefaleia por abuso medicamentoso

Suspensão de Ibuprofeno
Amitriptilina 25mg id
Psicoterapia individual e familiar



Resolução da cefaleia



Caso Clínico 3

- ▶ Maria
- ▶ 5 anos
- ▶ Frequenta a pré-escola
- ▶ Desenvolvimento psicomotor adequado à idade
- ▶ Sem AF de cefaleias



Caso Clínico 3

CONSULTA DE NEUROPEDIATRIA

- ▶ Cefaleia
 - ▶ Diária
 - ▶ Intensidade moderada
 - ▶ Holocraniana ou frontal
 - ▶ Tipo "pressão"
 - ▶ Sem vômitos
- ▶ Roncopatia e irritabilidade diurna
- ▶ Ex. neurológico normal
- ▶ Ex ORL – hipertrofia amigdalina e dos cornetos



- ▶ Estudo Polissonográfico: Apneia obstrutiva do sono grave

Diagnóstico?

Cefaleia associada a Apneia do Sono



Caso Clínico 3

CONSULTA DE ORL

▶ Adenoamigdalectomia



▶ Resolução da cefaleia



Caso Clínico 4

URGÊNCIA PEDIATRIA

- ▶ Clara
- ▶ 9 anos
- ▶ Enviada de H. Área de residência com fluidoterapia por vômitos incoercíveis com 2 dias de evolução.
- ▶ Sem diarreia ou febre
- ▶ Ex. clínico – HD estável, estado geral conservado mas com dismetria, desequilíbrio na marcha



URGÊNCIA NEUROPEDIATRIA

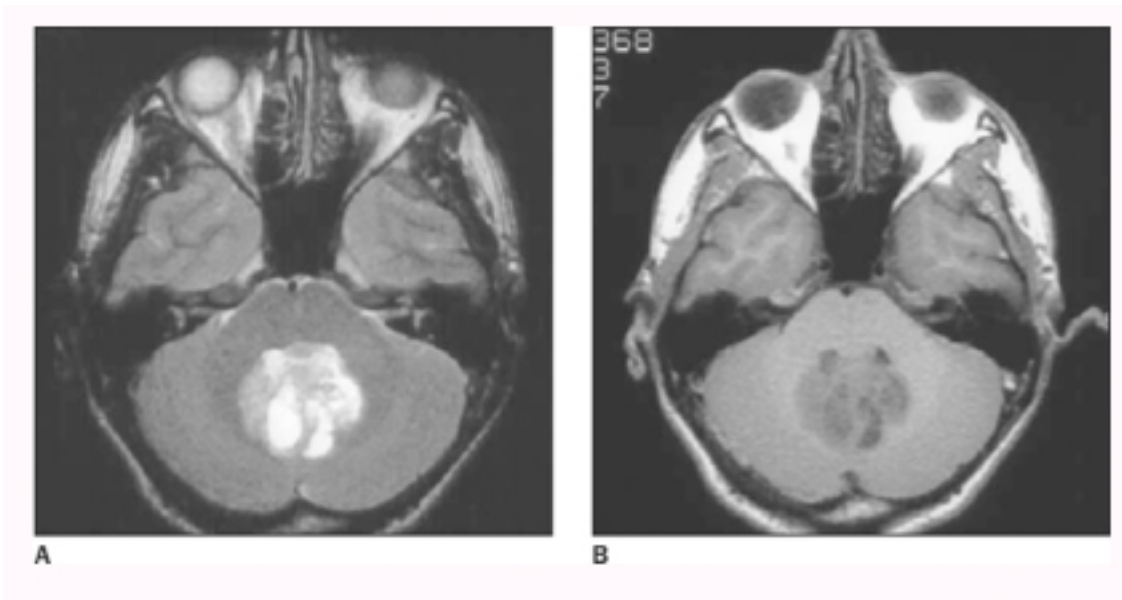
- ▶ Vômitos de predomínio matinal
- ▶ Cefaleia occipital esporádica
- ▶ Ex. neurológico – Papiledema, ataxia da marcha, incapaz de marcha em Tandem, tremor intencional e dismetria na prova dedo-nariz, sem outras alterações



Caso Clínico 4

Hipótese de Diagnóstico

► Lesão Ocupante de Espaço?



TC ce - massa multilobulada bem circunscrita na fossa posterior que condiciona obstrução à circulação LCR com sinais de HTic

Caso Clínico 4

URGÊNCIA NEUROCIRURGIA

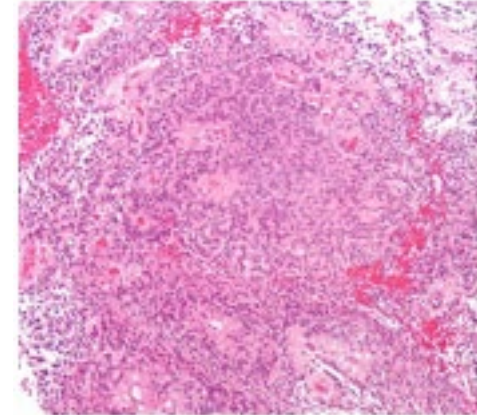
- ▶ RM ce – confirmou a lesão tumoral mais a favor de ependimoma



- ▶ Recessão tumoral +RT



- ▶ Anat. Patológica - Ependimoma clássico (grau II)



Evolução

- ▶ 13A
- ▶ Sem défices neurológicos focais
- ▶ A frequentar o 8º ano com rendimento escolar razoável

Caso Clínico 5

URGÊNCIA PEDIATRIA

- ▶ Luísa, 8 anos
- ▶ Cefaleias diárias desde há 3 meses de predomínio ao início da tarde. Agravamento na última semana.
- ▶ Mãe chamada frequentemente à escola para ir buscar a filha mais cedo
- ▶ AF – mãe com enxaqueca e ansiedade
- ▶ Ex. clínico normal



URGÊNCIA NEUROPEDIATRIA

- ▶ Cefaleia frontal bilateral tipo pressão, vespertina com necessidade de analgesia 1-2x/sem (infraterapêutica)
- ▶ Não necessita de ir para quarto escuro. Fonofobia?
- ▶ Sem vômitos ou fotofobia. Sem despertares noturnos
- ▶ Ex. neurológico – Normal

Cefaleia Tipo Tensão Frequente



Caso Clínico 5

Tratamento

- ▶ Tranquilização da mãe e da criança
- ▶ Calendário de cefaleia
- ▶ Analgesia SOS

CONSULTA DE NEUROPEDIATRIA



- ▶ Cefaleia com as mesmas características coincidente com testes escolares – rendimento escolar abaixo do esperado para a Luísa e para a mãe
- ▶ Pai emigrado. Vive sozinha com a mãe no último ano.
- ▶ Ex. neurológico normal

Diagnóstico?

Cefaleia Tipo Tensão Pouco Frequente



Caso Clínico 5

Orientação

- ▶ Avaliação cognitiva – QI medio inferior
- ▶ Contacto para escola para adequações curriculares

CONSULTA DE NEUROPEDIATRIA



Cefaleias melhoradas



Questionário

pedMIDAS

Score pedMIDAS	Grau de incapacidade
0-10	pequena
11-30	ligeira
31-50	moderada
>50	grave

pedMIDAS

questionário de Cefaleias

As perguntas seguintes pretendem avaliar a forma como as dores de cabeça estão a afetar o teu dia-a-dia.

As tuas respostas devem basear-se nos últimos três meses. Não há "certo" ou "errado", responde colocando o que achas mais correto.

1. Nos últimos 3 meses, quantos dias completos faltaste à escola, devido a dores de cabeça? _____
 2. Nos últimos 3 meses, quantos dias parciais faltaste à escola, devido a dores de cabeça (não incluem dias completos contados na primeira pergunta)? _____
 3. Nos últimos 3 meses, quantos dias funcionaste a menos de metade das tuas capacidades na escola devido a dores de cabeça (não incluir dias contados nas duas primeiras questões)? _____
 4. Nos últimos 3 meses, quantos dias não conseguiste fazer as coisas em casa (ou seja, tarefas, trabalhos de casa, etc.) devido a dores de cabeça? _____
 5. Nos últimos 3 meses, quantos dias não participaste noutras atividades devido a dores de cabeça (ou seja, brincar, sair, desportos, etc.)? _____
 6. Nos últimos 3 meses, quantos dias, mesmo podendo participar nestas atividades, funcionaste a menos de metade das tuas capacidades (não incluir dias contados na questão 5)? _____
- Total PedMIDAS – Severidade Cefaleia _____

Bibliografia

- Abu-Arafeh I, Macleod S. Serious neurological disorders in children with chronic headache. *Arc Dis Child* 2005; 90: 937-40.
- Abu-Arafeh I, Razak S, Sivaraman B, Graham C. Prevalence of headache and migraine in children and adolescents: A systematic review of population-based studies. *Dev Med Child Neurol.* 2010;52:1088-1097.
- Gelfand AA, Goadsby PJ. Treatment of Pediatric Migraine in the Emergency Room. *Pediatric Neurology* 2012; 47: 233-41.
- Gladstein J, Rothner AD. Chronic Daily Headache in Children and Adolescents. *Semin Pediatr Neurol* 2010;17:88-92.
- Headache Classification Subcommittee of the International Head-ache Society. *International Classification of Headache Disorders*, 3th ed. *Cephalalgia* 2013; 33(9) 629–808
- Headache Classification Subcommittee of the International Head-ache Society. *International Classification of Headache Disorders*, 2nd ed. *Cephalalgia.* 2004;24(Suppl.1):9-160.
- Jacobs H, Gladstein J. Pediatric Headache: A Clinical Review. *Headache Currents* 2012;2086:333-339.
- Lanteri-Minet M, Valade D, Lucas C, Donnet A. Revised French Guidelines for the diagnosis and management of migraine in adults and children. *The Journal of Headache and Pain.* 2014; 15:2
- Lewis DW et al. Practice parameter: pharmacological treatment of migraine headaches in children and adolescents. *Neurology* 2004;63:2215-24.
- Lewis DW et al. Practice parameter: evaluation of children and adolescents with recurrent headaches. *Neurology* 2002;59(4):490-8.
- Montei TS, Sprenger T. Tension Type Headache in Adolescence and Childhood: Where Are We Now? *Curr Pain Headache Rep*; 2010;14:424 -30
- Papetti L et al. Migraine treatment in developmental age: guidelines update. *J Headache Pain* 2010;11:267–76.
- Rothner AD. Headaches in children and adolescents: Update 2001. *Semin Pediatr Neurol.* 2001;8:2-6
- Vasconcelos M, Lemos S, Correia A, Salgado M. Cefaleias na criança-Indicações para TAC-CE. *Saúde Infantil* 2005;1:29-38.

EPILEPSIA E FENÓMENOS PAROXÍSTICOS NÃO EPILEPTICOS

Conceição Robalo

ICE -Definição

- ▶ Fenómenos Clínicos não relacionados com descargas eléctricas neuronais que se assemelham a CE
- ▶ Fenómenos clínicos normais: soluços
- ▶ Pseudocrises : fenómenos psicogénicos
- ▶ Alterações do funcionamento cerebral:
 - ▶ Parassónias , D. do movimento, síncope, tonturas, migraine, enurese

ICE -Consensos

- ▶ São mais frequentes nos primeiros anos de vida
- ▶ Os mais frequentes são as Crises Psicogénicas
- ▶ 20-30% dos diagnósticos de Epilepsia são ICE
- ▶ 30% dos doentes epilepticos também apresentam ICE
- ▶ Uma história clínica mal colhida é a principal razão de falsos diagnósticos
- ▶ O vídeo-EEG é a importante ferramenta de diagnóstico diferencial

Áreas de incerteza

- ▶ Episódios breves
- ▶ Sem alteração da consciência
- ▶ com origem subcortical ou mesial frontal
- ▶ EPC
- ▶ VEEG de crianças em que é impossível evitar o artefacto de movimento

Epidemiologia

- ▶ Mais frequentes nos primeiros anos de vida

Ano-Revista	Local	n	FPNE
2000-J Paediatr Child H	Austrália	666	43%
2007-Epilepsia	Canadá	127	24%
2008-Seizure	EUA	746	15%

- ▶ Responsáveis por falsos diagnósticos de epilepsia em 5-40% (Nelson 19th)

Mikati MA, Obeid M. Conditions that mimic seizures. In: Nelson Textbook of Pediatrics, 19th Edition

Uldall P, Alving J, Hansen LK et al. The misdiagnosis of epilepsy in children admitted to a tertiary epilepsy centre with paroxysmal events.

Arch Dis Child 2006;91:219-221

MAS

- 1/4 doentes em vídeo-EEG não têm CE

- Existe um progressivo e errado diagnóstico de crises psicogénicas

- Valores de erro até 50%

História Clínica cuidadosa e detalhada

- 20 % das crianças c/ epilepsias refractárias têm FPNE(Jeavons)
- 9% das crianças apresentam paroxismos generalizados no EEG
- 2% das crianças em idade escolar têm pontas focais no EEG

(Cavazutti, Olofsson)

Diagnóstico

- ▶ Distinguir ***fits, faints and funny turns*** crises epiléticas vs síncope vs crises psicogénicas/outras
- ▶ História clínica detalhada
 - ▶ Caracterizar episódio (sinais e sintomas...) – evitar categorias
 - ▶ Altura do dia (ao acordar, dia, noite)
 - ▶ Posição (em pé, sentado, deitado); Repouso/Exercício
 - ▶ Factor desencadeante/facilitador (luzes, privação sono, álcool, stress...)
 - ▶ Duração e Período Pós-critico
- ▶ Vídeo caseiro – telemóveis...
- ▶ O **vídeo-EEG** é uma ferramenta importante para o diagnóstico diferencial

Principais Causas de Erro Diagnóstico

- ▶ História mal colhida
- ▶ Episódios sem testemunhas directas
- ▶ Presença de História Familiar de Epilepsia
- ▶ História prévia de convulsões febris
- ▶ Alterações e limitações do EEG e do vídeo-EEG
- ▶ Movimentos clónicos e perda de controle de esfíncteres não são necessariamente de etiologia cortical epilética

Principais Causas de Erro Diagnóstico

- ▶ Só 25% das crises parciais são detectadas em EEG – 10cm² de cortex síncronamente activado é necessário para gerar descargas detectadas em EEG de superfície
- ▶ Atenção às crises geradas na amígdala e na região mesial orbito-frontal
- ▶ Atenção aos bizarríssimos padrões críticos frontais
- ▶ Atenção a CE com padrões motores bilaterais e manutenção da consciência, podem existir nas crises da área motora suplementar

Imitadores de crises epilépticas

Fenómenos Fisiológicos

- ▶ Síncopes
- ▶ D. Movimento
- ▶ Parassónias
- ▶ D. Vasculares
- ▶ Problemas gastro-intestinais
 - ▶ Migraine

Fenómenos Psicogénicos

- ▶ Conversões
- ▶ Somatizações
- ▶ Problemas dissociativos
- ▶ Simulação (ganho)
- ▶ Factício (sem objectivo claro e imediato)

Síncope Perda súbita e transitória da consciência e do tônus postural, causada por hipoperfusão cerebral

Etiologia

Neuromediada (>50%)

Vasovagal+++

Ortostática

Tônus vagal excessivo

Pródromo (tonturas, alt visão, hipersudosese...)

Desencadeante (posição pé, trauma minor, susto, banho, micção)

Lactentes = espasmo choro pálido
(reflex anoxic seizures)

Breves (<30seg), recuperação rápida e total
Se duração + prolongada → convulsão anóxica, automatismos, incontinência esfíncteres (raro)

Cardiogénica

- Arritmias
- Cardiopatias estruturais

Palpitações

Ø pródromo

Qualquer posição/exercício

* QT longo (água, medo)

Outra

- Psicogénica
- Metabólica
- Idiopática

SÍNCOPE

Alt. Súbitas do tónus + Alt. Consciência , causados por hipoperfusão cerebral, com recuperação espontânea

▶ **Síncope Neuronal**

- ▶ **Vaso-vagais-21,2% - (DESMAIO)** Excessivo tónus vagal, excessiva resposta catecolaminérgica ao stress
Início na infância com espasmos de choro e evoluir
- ▶ **Aumento da Pressão intra-torácica:**
tosse, valsava, micção, defecação
- ▶ **Seio carotídeo.**
- ▶ **Ortostáticas, iatrogénicas, - 9,4%**
- ▶ **Reflexas-anóxicas:** bradicardia e assistolia, por descarga vagal neuronal

Síncope Cardiógenas – 9,5%

- ▶ Desencadeantes: disritmias, doença estrutural
- ▶ Auras/pródromos, podem ou não existir
- ▶ Em qualquer posição
- ▶ Cardiopatias cianógenas - Fallot
- ▶ Arritmias - D. nodo sinusal, QT-longo
- ▶ Bradicardia < 40/min P.Sistólica < 50mm Hg
 Taquicardia > 150/min Po2 < 20 mmHg
 Assístolia > 4/seg.

Crises Anoxicas Epilepticas

- ▶ As Síncopes podem acompanhar-se de fenómenos convulsivos e perda de controle de esfíncteres
- ▶ As Síncopes não lesam o cérebro

Diagnóstico Diferencial entre Síncope e Crise Generalizada

Diagnóstico Diferencial entre Síncope e Crise Generalizada

Convulsões ocorrem em 60% das crises: mioclonus, fenómenos tónicos, automatismos...

- Presence of automatisms.
- Presence of visual and auditory hallucinations, identified in up to 60% of syncopal events (Benke et al. 1997).
- Absence of autonomic symptoms at the onset of the event.
- Delayed recovery of consciousness and confusion. This may not be uncommon in elderly people, particularly if they are suffering from mild cognitive impairment or mild dementias.

*Syncopal episodes can trigger seizures in children and adults (Zuberi and Stephenson 2006).

Epilepsia e fenómenos paroxísticos não epiléticos

	Situation	Prodrome/aura	Event	Recovery
Syncope				
Neurally mediated	Standing Micturition Coughing Fear, stress	~75% have aura Lightheadedness Sweating Fainting	LOC Collapse	
Cardiogenic	Exercise induced Supine Nocturnal	Palpitations ~ 50%, no aura [Del Rosso et al. (2008)]	Usually brief and subtl myoclonic movements	Within seconds
Seizure				
Typical	Random occurrence	<i>Specific sensation</i> Olfactory Epigastric rising Déjà or jamais vu	Staring, unresponsive Automatism Tonic-clonic (½–1 min)	within minutes Confusion Todd, aphasia
Rare	<i>Reflex epilepsy</i>	<i>Autonomic aura</i> Tachycardia Bradycardia	<i>Loss of tone</i> Atonic seizure Ictal asystole <i>Falls</i> Mostly due to generalized tonic clonic seizure	

Fenómenos Paroxísticos Não epilepticos Motores

A. Neonates and infants

- Jitteriness
- Startle
- Benign neonatal myoclonus
- Shuddering attacks
- Benign myoclonus of early infancy
- Benign paroxysmal torticollis
- Sandifer syndrome resulting from gastroesophageal reflux
- Self gratification behavior

Fenómenos Paroxísticos Não epilepticos
Motores

B. Older children

- **Breath holding attacks**
- **Syncope**
- **Psychogenic pseudoepileptic seizures**
- **Tics**
- **Paroxysmal dyskinesias**
- **Sleep related disorders**
- **Hypnic jerks**
- **Rhythmic movement disorders**
- **Disorders of arousal**
 - **Confusional arousals**
 - **Sleep terrors**
 - **Sleep walking**

Epilepsia e fenómenos paroxísticos não epiléticos

	Migraine with aura/aura without headache	Epilepsy
Visual symptoms	15–20% of patients	5–8% patients
Color	Black and white (may be colored)	Colored
Positive symptoms	Linear or flash, zigzag	Circular, spherical
Localization	Begin at center, expand to hemianoptic field	Hemifield with conserved spatial localization from episode to episode
Scotoma	Common, often follows positive visual symptoms	Uncommon, although postictal scotoma may occur
Fortification spectra	Common	Unusual
Formed visual hallucinations	Rare	Unusual
Frequency	Rarely daily	Daily or frequent
Onset	Gradual	Abrupt
Duration	Prolonged	Brief

Epilepsia e fenómenos paroxísticos não epiléticos

Diagnóstico Diferencial entre migraine e epilepsia

	Migraine	Epilepsy
Premonitory	Common	Often
Duration of aura	15-60 min	Brief, often - <1 min
Automatisms (repetitive purposeless movements)	Unusual	Absent in aura, often present in complex partial seizures i.e., blinking or chewing
Gastrointestinal aura	Abdominal pain (rare); Nausea (common)	"Butterflies" - rising epigastric sensation
Visual disturbances	Nearly always present Positive/negative <ul style="list-style-type: none">• Linear or zigzag• Scotoma• Fortification spectra	Unusual <ul style="list-style-type: none">• Complicated visual phenomenon
Paresthesias	Common (5-60 min)	Common (seconds to minutes)
Altered consciousness	Usually responsive	Responsive during aura, altered responsiveness during complex partial seizure
Olfactory	Very uncommon	More common
Aphasia	Common	Common
Deja vu	Rare	Common

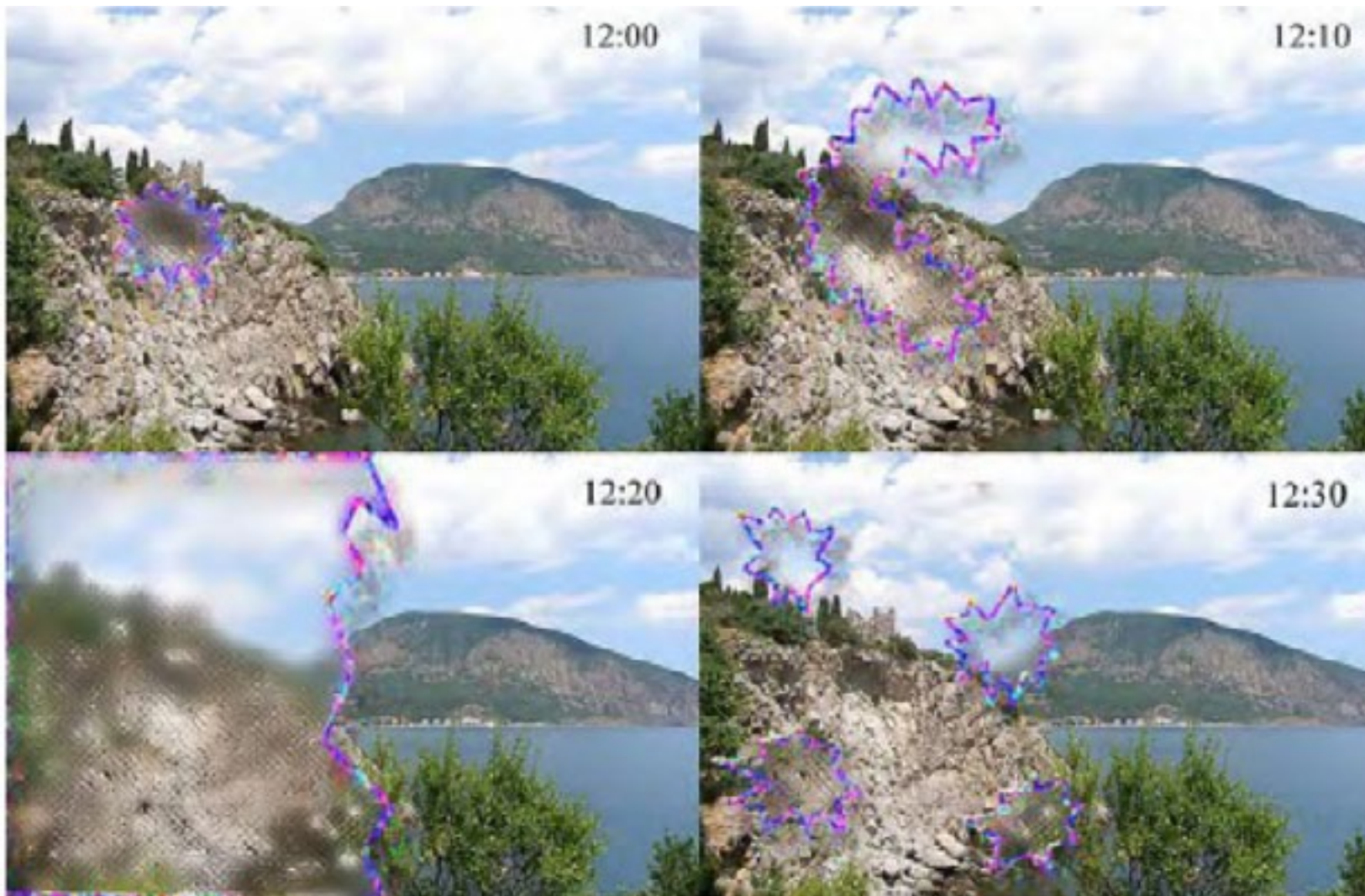
Caso nº1 - EEG - Normal sono

História perinatal
Início
Clínica
Crises convulsivas
R. Glabela++ <i>jitteriness</i>
Hist. Familiar
Eco-TF, vídeo-EEG, inv.analítica
Terapêutica
Evolução

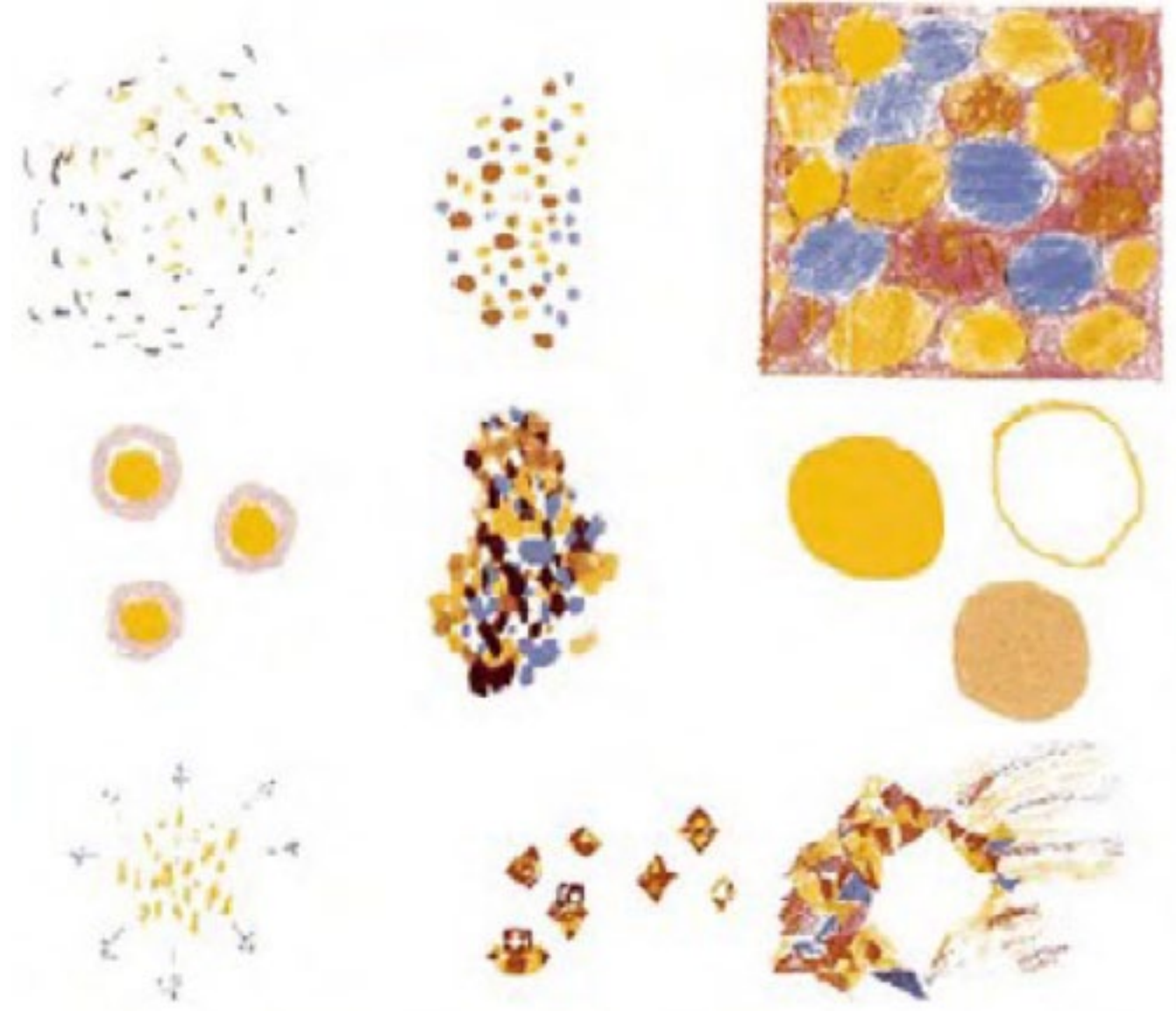
♀ - Caso 1
∅
18 h
Abalos rítmicos dos membros Hipertonia Dific. alimentares
∅
++++
+ (irmã)
Normal
Clonazepam FNB
Favorável



Progressão do escotoma da migraine



Epilepsia Occipital



Período neonatal

Paroxismos generalizados	Movimentos e posturas anormais	Anomalias oculo-motoras	Distúrbios do sono
ALTE Hiperkplexia/startle	Jitteriness Coreoatetose paroxística distónica	Desvio clónico do olhar para cima	Mioclonias benignas do sono do RN

Lactentes

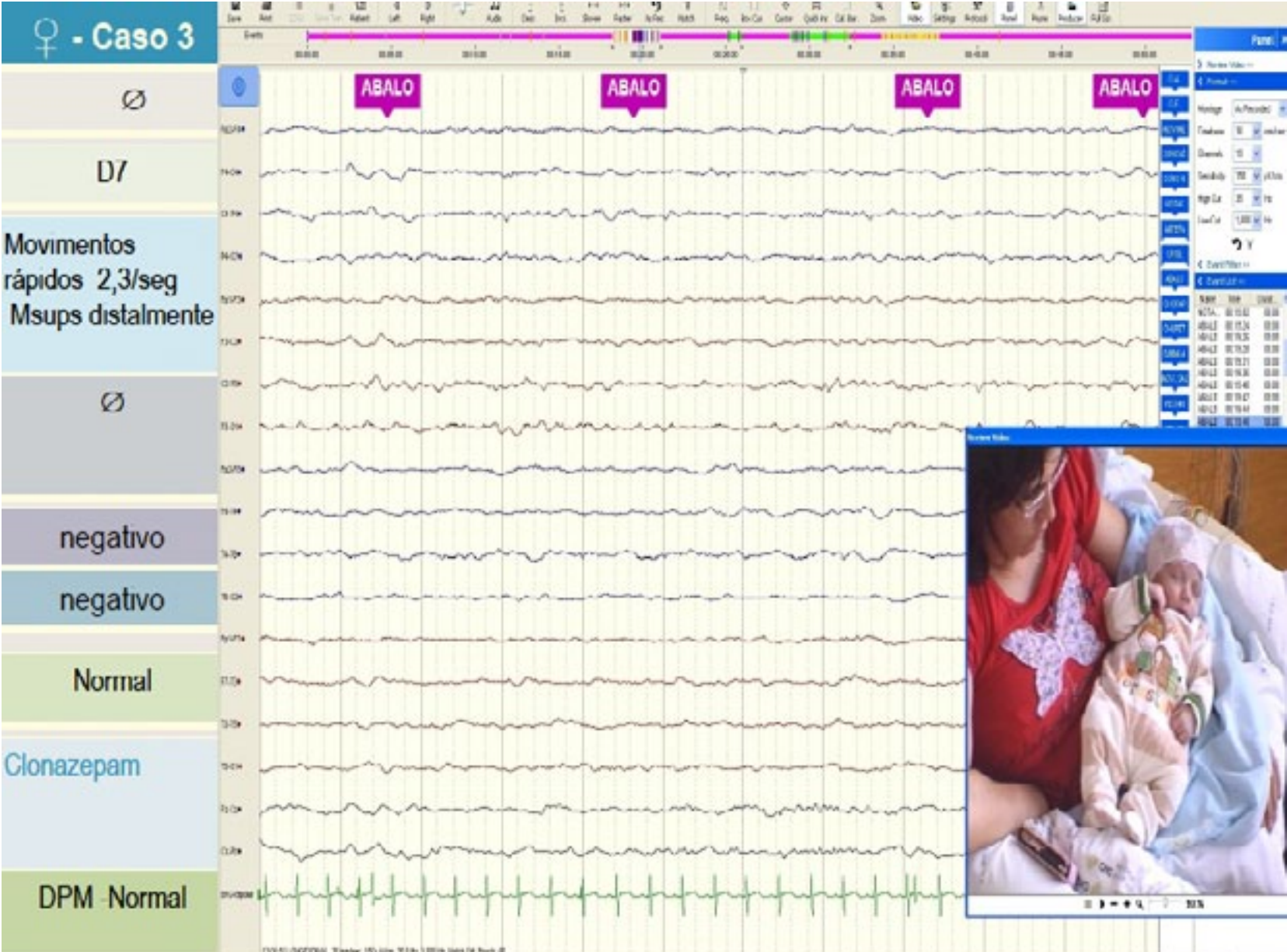
Paroxismos generalizados	Movimentos e posturas anormais	Anomalias oculo-motoras	Distúrbios do sono
ALTE Hiperkplexi/startle Reflex anoxic seizures Espasmo do choro	Jitteriness Sandifer Coreoatetose paroxística distónica Mioclonus benigno da infância Shuddering attacks Torcicolo paroxístico benigno Head banging	Desvio tónico do olhar para cima Apraxia oculomotora Spasmos nutans Síndrome opsoclonus-myoclonus	Distúrbios sono NREM e REM Narcolepsia Problemas da fase transição sono (sonambulismo, somniloquia)

Caso nº1 - HiperKeplexia - Startle

História perinatal	∅	
Início	18 h	
Clínica	Abalos ritmicos dos membros Hipertonía Difi alimentares	
Crises convulsivas	∅	
R. Glabela++ <i>jitteriness</i>	+++	
Hist. Familiar	+ (irmã)	
Eco-TF, vídeo-EEG, inv.analítica	Normal	
Terapêutica	Clonazepam FNB	
Evolução	Favorável	

Caso nº 3 ~Mioclonus Benigno do sono

História perinatal	∅
Início	D7
Clínica	Movimentos rápidos 2,3/seg Msups distalmente
Crises convulsivas	∅
R. Glabela++ <i>jitteriness</i>	negativo
Hist. Familiar	negativo
Eco-TF, vídeo-EEG, inv.analítica	Normal
Terapêutica	Clonazepam
Evolução	DPM Normal



Caso nº4

Movimentos oculógiros dos olhos para cima

	♀ - Caso 4
História perinatal	∅
Início	7M
Clinica	DPM-N Ex Neurológico-N
Crises convulsivas	∅
R. Glabela jitteriness	negativo
Hist. Familiar	negativa
video-EEG, inv.analítica	Normal
Terapêutica	Clonazepam 0,1mg/kg
Evolução	Favorável



Caso nº5 – Head Banging

História perinatal	♀ - Caso 5	
Início	∅	
Clínica	Sono fragmentado	
Crises convulsivas	Normal	
R. Glabela++ <i>jitteriness</i>	negativo	
Hist. Familiar	negativa	
Eco-TF, vídeo-EEG, inv.analítica	Normal	
Terapêutica	Clonazepam	
Evolução	Favorável	

Período neonatal

Jitteriness

- Desde primeiros dias
- Resolve aos 4-5M
- Tremores (contração muscular rápida, involuntária e rítmica)
- ++MI
- STOP com flexão passiva do membro

Hiperkplexia/Startle

- Hipertonia muscular e resposta exagerada a estímulos
- Resolve com sono
- Pode haver HFamiliar
- *risco apneia/dif respirat

Desvio tónico do olhar para cima

- Desvio olhar para cima
- Pode durar horas
- Mantem olhar horizontal
- Agrava com infecções

Mioclonias benignas do sono

- Sono NREM
- ++ MS
- Rápidos, clusters >30 min
- Não perturbam sono
- STOP com acordar
- Resolvem 2-7M

Lactentes

Espasmo choro

Sandifer

- Postura distónica da cabeça e pescoço associada ao RGE (torcicolo, opistotonus)
- 1-3 min
- 1h após leite
- AP vómitos ou MPP

Shuddering attacks

- Episódios súbitos, rápidos (1-2seg)
- Espasmos ou contracções tónicas, tremores, mioclonias ou atonia
- Simétricos em flexão
- Remissão 2-3A

Torcicolo paroxístico benigno

- Desvio lateral da cabeça e choro
- Seg-horas
- Associado a vómitos, palidez e ataxia
- Precursor VPB e migraine?

Head banging

- Antes do início do sono/sono leve
 - Clusters longos
 - Podem associar vocalizações
 - ++ ADPM
- Síndrome opsoclonus-mioclonos
- Sacadas oculares repetitivas, irregulares, que podem ser contínuas
 - Associado a Neuroblastoma

Síndrome opsoclonus-mioclonos

- Sacadas oculares repetitivas, irregulares, que podem ser contínuas
- Associado a Neuroblastoma

Crianças e Adolescentes

Paroxismos generalizados	Movimentos e posturas anormais	Anomalias oculo-motoras	Distúrbios do sono
Vertigem paroxística benigna Stratle Migraine Síncope Crises psicogénicas Cataplexia	Tiques Tremor Discinésias paroxísticas Torcicolo paroxístico benigno Masturbação Head banging	Daydreaming	Distúrbios sono NREM e REM Narcolepsia Problemas da fase transição sono (sonambulismo, somniloquia) Mioclonias sono Síndrome pernas inquietas

Crianças e Adolescentes

Síncope Crises psicogénicas

Migraine

Daydreaming/Desatenção

- Podem ser interrompidos
- Mais prolongados que ausências

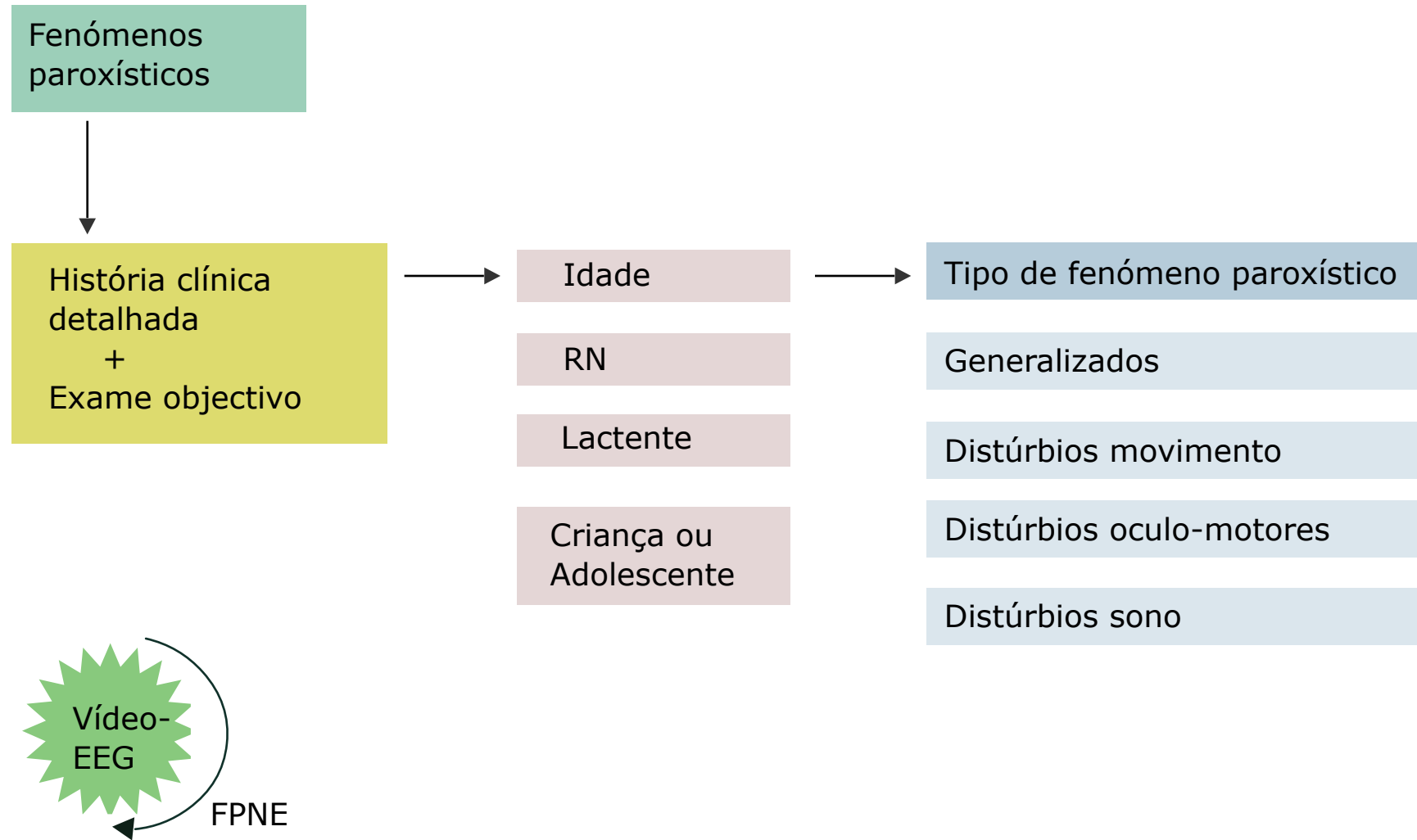
Tiques/Estereotípias

- Movimentos ou sons estereotipados, repetitivos
- Involuntários
- Tossir, encolher ombros, bater palmas
- ++ Autismo, ADPM

Masturbação/Rituais gratificação

- Idade início: 3 meses – 5 anos
- Estimulação genital directa ou flexão/abdução coxas
- Postura distónica, gemido, sudorese
- Facilmente distraídas

Resumo



Comentários

- ▶ Os FPNE são frequentes em idade pediátrica. Podem ocorrer em qualquer idade, sendo a sua incidência mais frequente na infância
O espectro de apresentações clínicas dos FPNE é amplo e as etiologias variam
- ▶ A história clínica **detalhada** é fundamental para o diagnóstico diferencial
Contudo, a avaliação clínica é pouco sensível em muitas situações
- ▶ Vídeo-EEG é o *gold-standard* para o diagnóstico
A sua utilização adequada pode evitar investigações desnecessárias e terapêutica inapropriada
- ▶ A consciência da natureza benigna dos FPNE e da sua ocorrência frequente, pode impedir gastos excessivos bem como informar e tranquilizar as famílias

Bibliografia

- ILAE Commission Report. The epidemiology of the epilepsies: future directions. International League Against Epilepsy. *Epilepsia* 1997;38:614-8.
- Mikati MA, Obeid M. Conditions that mimic seizures. In: Nelson Textbook of Pediatrics, 19th Edition
- Uldall P, Alving J, Hansen LK et al. The misdiagnosis of epilepsy in children admitted to a tertiary epilepsy centre with paroxysmal events. *Arch Dis Child* 2006;91:219-221
- Hindley D, Ali A and Robson C. Diagnoses made in a secondary care "fits, faints, and funny turns" clinic. *Arch. Dis. Child.* 2006;91:214-218
- Panayiotopoulos CP. Imitators of epileptic seizures. In: A Clinical Guide to Epileptic Syndromes and their Treatment. Revised Second Ed. Springer
- Visser AM, et al. Paroxysmal disorders in infancy and their risk factors in a population-based cohort: the generation R study. *Developmental Medicine & Child Neurology* 2010;52:1014-1020.
- Pérez-Jiménez A, et al. Diagnóstico videoelectroencefalográfico de los episodios paroxísticos epiléticos y no epiléticos en el lactante y el niño en edad preescolar. *Rev Neurol* 2012;54(supl 3):S59-S66.
- Riquet A, et al. Usefulness of video-Eeg monitoring in children. *Seizure* 2011;20:18-22.
- Beach R, Reading R. The importance of acknowledging clinical uncertainty in the diagnosis of epilepsy and non-epileptic events. *Arch Dis Child* 2005;90:1219-1222.
- Asano E, et al. The diagnostic value of initial video-EEG monitoring in children – review of 1000 cases. *Epilepsy Research* 2005;66:129-135.
- Obeid M, Mikati M. Expanding spectrum of paroxysmal events in children: potential mimickers of epilepsy. *Pediatr Neurol* 2007;37:309-316.
- Shuper A, Mimouni M. Problems of differentiation between epilepsy and non-epileptic paroxysmal events in the first year of life. *Archives of Disease in Childhood* 1995;73:342-344.
- Bye A, et al. Paroxysmal non-epileptic events in children: a retrospective study over a period of 10 years. *J Paediatr Child Health* 2000;36:244-248.

ATAXIA. MOVIMENTOS INVOLUNTÁRIOS

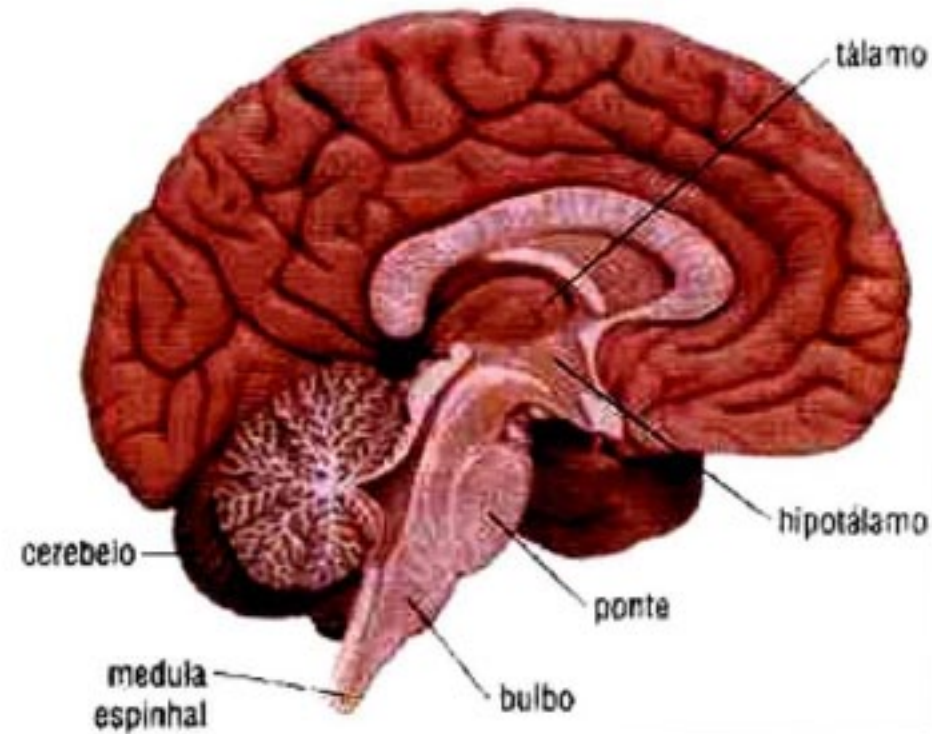
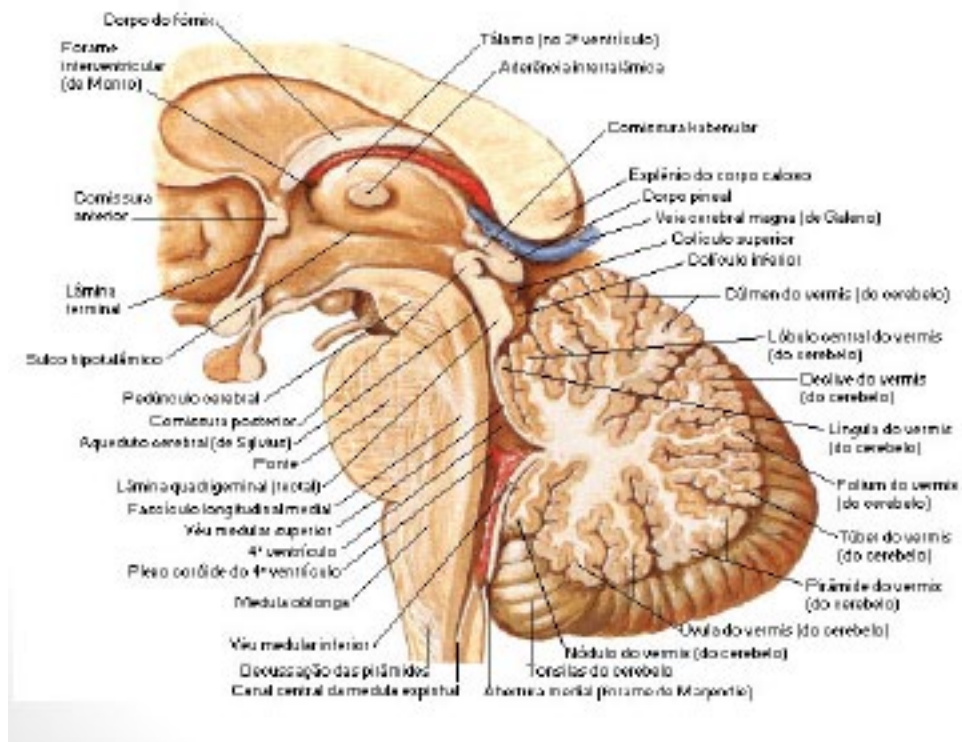
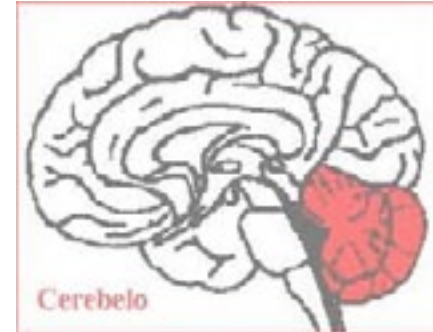
Mónica Vasconcelos

Ataxia

Perturbação da coordenação durante a realização de movimentos voluntários

- Incapacidade de manter a postura, equilíbrio e movimentos harmoniosos

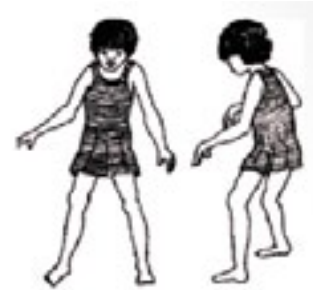
Disfunção do cerebelo, das vias sensoriais ou motoras associadas



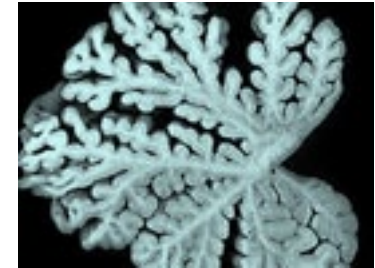
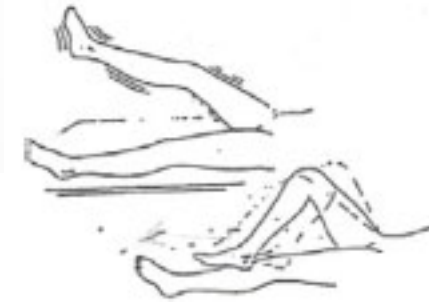
Ataxia. Movimentos involuntários

Ataxia

Marcha → instabilidade, marcha de base alargada

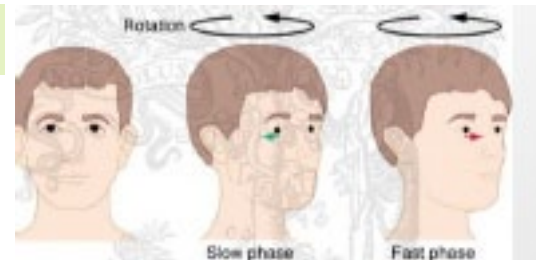


Braços e mãos → tremor intencional, dismetria, disdiadococinésia



Fala → voz escândida, monótona, disartria

Olhos → nistagmus, apraxia oculo-motora



Ataxia

Formas clínicas

Aguda ou subaguda

Crónica progressiva

Crónica não progressiva

Objectivos da abordagem diagnóstica

- Detecção precoce de causas tratáveis
- Adequada classificação nosológica, que permita um aconselhamento genético



Ataxia

História detalhada

- ▶ Início e duração, progressão dos sintomas ao longo do tempo
- ▶ Hx recente de infecção, convulsões ou traumatismo craniano
- ▶ Exposição ambiental: metais pesados, gases, solventes, medicamentos, ...
- ▶ Outros sinais e sintomas associados: cefaleias, vômitos, fotofobia, vertigem, alteração do estado de consciência, ...
- ▶ Antecedentes familiares: migraine ou doença neurológica ...



Ataxia

Exame neurodesenvolvimento detalhado

Idade: distinguir marcha desajeitada própria da criança pequena / ataxia

Ex. neurológico completo: estado mental, equilíbrio, movimentos oculares, força e tônus muscular, ROT, ...

Distinguir ataxia de outras dças do SN ou dças musculares

Miopatia? Neuropatia?

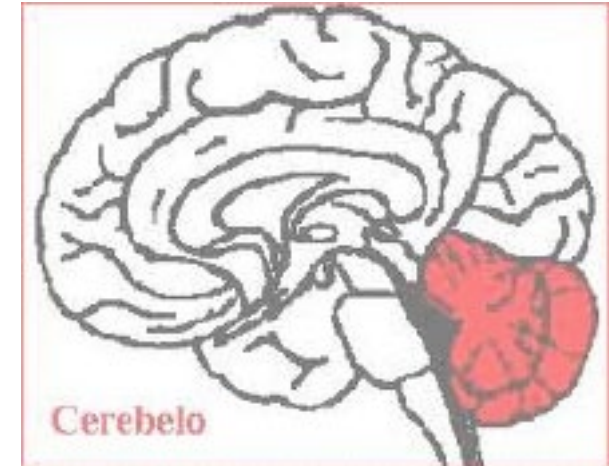
- marcha alterada, equilíbrio instável, mas ↓ da força muscular e dos ROT

Espasticidade?

- marcha instável, de base estreita, mas ↑ tônus musc e reflexos vivos

Dças do movimento? (coreia, mioclonias)

- evidentes mesmo quando a criança está em repouso



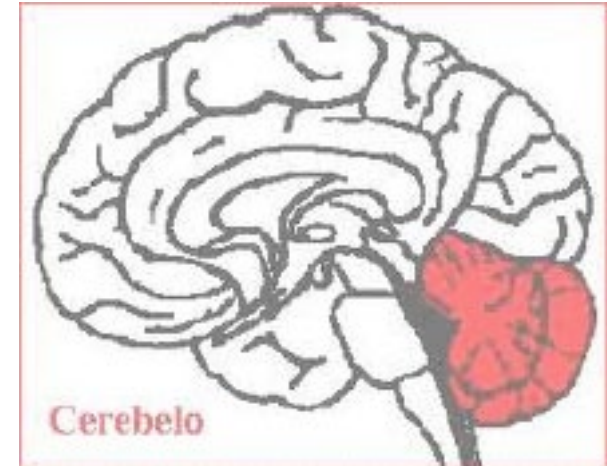
Ataxia

Ex neurológico

HTic ? Infecção ? – sinais vitais, sinais meníngeos, fundo ocular

Estado mental, pares craniano, força e tônus muscular, ROT , RCP

- Postura - Marcha
- Coordenação: prova dedo-nariz, joelho-calcanhar, movimentos rápidos alternados, oposição do polegar, desenhar, copiar figuras



- Prova de Romberg - Voz: disartria, ...

Ataxia

Ataxia Cerebelosa

Disfunção do vérmis cerebeloso

- ataxia do tronco e da marcha, titubeio da cabeça

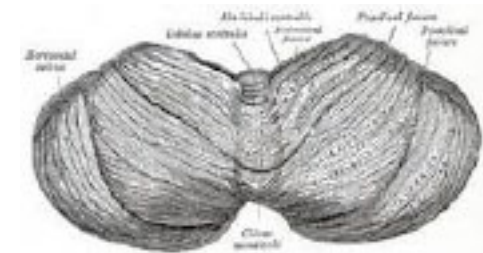
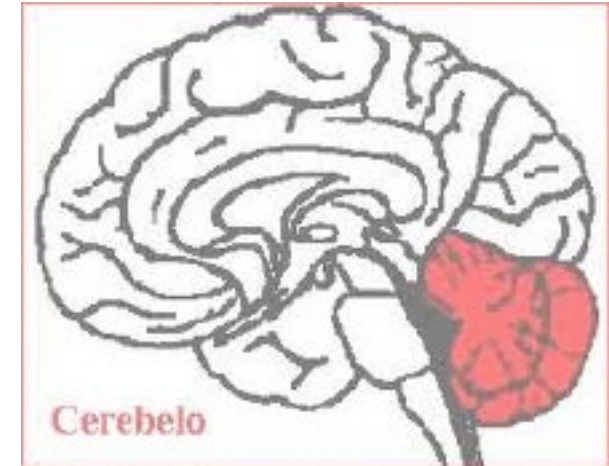
Disfunção dos hemisférios cerebelosos

- ataxia apendicular, marcha com desequilíbrio para o lado envolvido, dismetria da extremidade ipsilateral

Ataxia Sensitiva

Diminuição do input sensorial (lesão de n. periférico ou cordões posteriores)

- marcha em steppage, sinal Romberg +, alt. sensibilidades cordonais



Ataxia aguda



Ataxia aguda

Ingestão de tóxicos

Ataxia cerebelar aguda

Encefalite, cerebelite, meningite bacteriana

ADEM

Síndr. opsoclonus-mioclonus

Polirradiculopatia desmielinizante inflamatória aguda

Migraine basilar

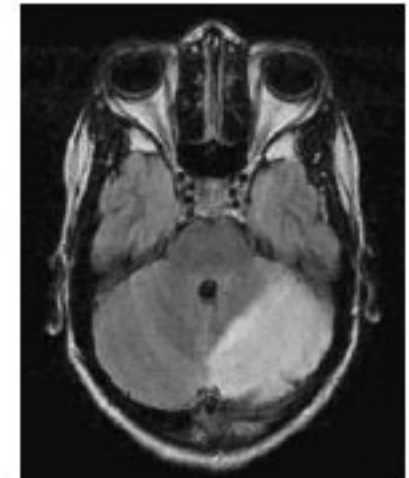
Enfarte / trombose / hemorragia do cerebelo

Trauma

Hidrocefalia aguda / Tumores da fossa posterior

Ataxias intermitentes

ataxia episódica tipo 1 e tipo 2, leucinose, dça Hartnup, dças mitocondriais, def. ciclo da ureia, def. GLUT1



Caso clínico 1

Ataxia cerebelar aguda

- ▶ Início súbito, criança previamente saudável, 1 – 6 anos
- ▶ Processo pós-infeccioso, mediado imunologicamente (semanas após uma IR banal, varicela,, imunizações)
- ▶ Sintomas cerebelares agudos
ataxia marcha, dismetria, nistagmus, disartria, ...
- ▶ LCR : Normal (pleocitose ligeira, proteínas ↑)
- ▶ RMN : Normal, alt discretas no cerebelo
- ▶ Dça autolimitada, bom prognóstico
maioria recuperam completamente até 2 meses

Ataxia aguda por tóxicos

- ▶ 1 – 4 anos
- ▶ Ataxia associada a alt. da consciência, estados confusionais, sonolência e por vezes irritabilidade
- ▶ Metais
mercúrio, chumbo, tálio
- ▶ Químicos
alcoól, dissolventes, insecticidas, ...
- ▶ Medicamentos
benzodiazepinas, tranquilizantes, anti-histamínicos,
fenitoína, carbamazepina,

Síndrome de déficit do GLUT1

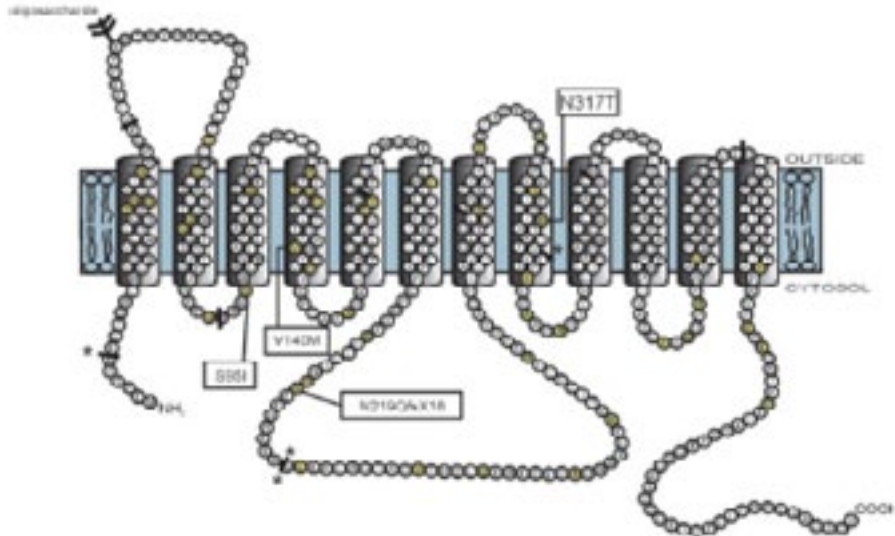
(OMIM 606777)

Déficit do metabolismo energético cerebral
Diminuição do transporte de glicose para o cérebro

- ▶ Encefalopatia epiléptica
- ▶ Início na infância
- ▶ Atraso desenvolvimento psicomotor
- ▶ Microcefalia pos-natal
- ▶ Ataxia e espasticidade

Primeiros casos

1991: 2 doentes (De Vivo)



- ▶ Hipoglicorráquia
- ▶ Normoglicémia
- ▶ Lactato LCR N

Défice de GLUT1

Fenótipo clássico

- ▶ Epilepsia de início precoce
- ▶ Outros ep. paroxísticos
Ataxia intermitente, sonolência, hemiparésia alternante, alt. movimento/ postura
Frequência mto variável; +++ jejum / fadiga
- ▶ ADPM (linguagem)
Bom comportamento social adaptativo
- ▶ Desaceleração do PC (microcefalia adquirida ~ 50%)
- ▶ Dça do movimento
distonia, ataxia, espasticidade

Gravidade variável

Na >oria dos dtes com fenótipo clássico, os sint. neurológicos flutuam de uma forma imprevisível, não influenciados pelo jejum ou ingestão de alimentos

Fenótipo responsivo aos carboidratos



Défice de GLUT1

Fenótipos não clássicos

- ▶ Sem epilepsia
- ▶ Predomina dças do movimento
 - Ataxia
 - Dystonia
 - Coreoatetose
 - Hemiplegia alternante

Défice de GLUT1

Fenótipos não clássicos

doi:10.1093/brain/awf110 Brain (2008), 131, 1831–1844
Paroxysmal exercise-induced dyskinesia and epilepsy is due to mutations in *SLC2A1*, encoding the glucose transporter GLUT1

- ▶ Discinésia paroxística induzida pelo exercício
 - Coreoatetose, distonia ou ambos
 - Afectando sobretudo membros inferiores
 - Associado ou não a epilepsia

Défice de GLUT1 - Diagnóstico

Punção lombar

Hipoglicorráquia

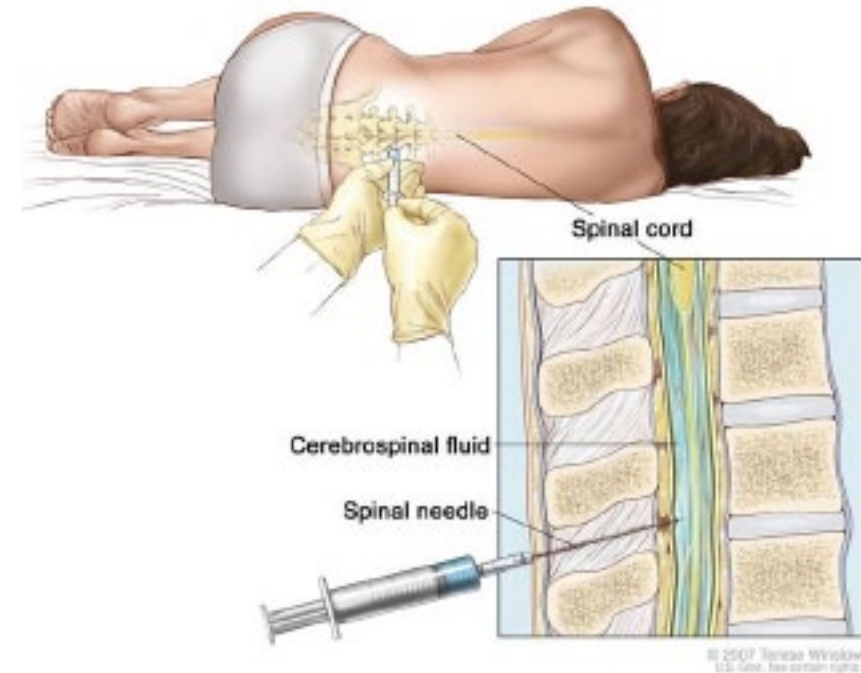
Razão Glicose
LCR/plasma
<0,45 ↓

- PL em jejum
- Determinação da glicémia antes da PL

Lactato N ou ↓

Atenção:

Estão descritos pacientes com
Discinésia induzida pelo exercício + Ep. ausências
Mutação gene SLC2A1
Glicorraquia N e glicose LCR / plasma N



Défice de GLUT1 - Diagnóstico

EEG

Interictal: normal

Ictal: lentificação focal; PO generalizada a 2,5-4 Hz

Nos pacientes com fenótipo responsivo aos carboidratos:

Pode melhorar do jejum (12-18h) para o posprandial

EEG com administração de glicose ev Glicorraquia N e glicose LCR / plasma N

Défice de GLUT1 - Diagnóstico

RM-CE

- Normal; alterações inespecíficas
- Alt. subst branca, envolvendo as fibras U subcorticais

PET

- ↓ uptake glicose no cortex, nomeadamente nas r. mesiais temporais e tálamo

Défice de GLUT1 - Diagnóstico

Pesquisa de mutações no gene SLC2A1

80% de D-GLUT-1

- Amplificação de PCR dos 10 exões
- Sequenciação directa de PCR
- Hibridização por fluorescência in situ

Restantes 20% (sem mutação), podem ser

- Defeitos na montagem tridimensional da proteína GLUT-1
- Defeitos de activação do GLUT-1
- Defeitos na migração para a membrana
- Falsos negativos

Se estudo gene *GLUT1* negativo

→ **eritrócitos**

- captação de glicose (def. funcional)
- imunoblot específico GLUT1 (def. quantitativo)

Gene SLC2A1

Crom

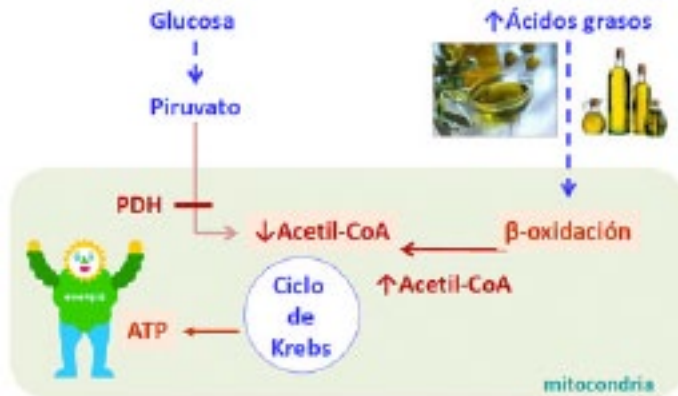
1p35.31.3

Défice de GLUT1 - Tratamento

- ▶ **Dieta cetogénica** (4:1 ou 3:1)
 - simula o estado metabólico de jejum
 - produção de cc pelo fígado
 - início o mais precoce possível e manter, pelo menos até à adolescência



Dieta cetogénica



- ▶ Evicção de inibidores do GLUT1:
 - ex: etanol, cafeína, fenobarbital, diazepam e valproato

Síndrome opsoclonus-mioclonus Dancing eyes syndrome

- ▶ Opsoclonus
- ▶ Mioclonus
- ▶ Ataxia
- ▶ Problemas do comportamento
Défices cognitivos
- ▶ Etiologia:
 - Paraneoplásica: neuroblastoma ou ganglioneuroblastomas (7-46%)
 - Vírica

Síndrome opsoclonus-mioclonus

- ▶ Fase prodrómica
 - sint. inf. resp. sup ou GI
 - irritabilidade, problemas sono
- ▶ Fase neurológica aguda
 - incoordenação motora, quedas frequentes
 - opsoclonus, mioclonus (interfere com a motricidade fina, pior ao acordar, pode persistir durante o sono)
 - ataxia da marcha
- ▶ Fase neurológica crónica
 - multifásica
 - as recaídas são desencadeadas por infecções, imunizações, suspensão prematura da imunoterapia
 - défice de atenção (com ou sem hiperactividade), POC, alterações do humor, comportamento de oposição / desafiante.
 - dificuldades articulatórias
 - ataxia

Síndrome opsoclonus-mioclonus

- ▶ Tratamento
 - ACTH
 - corticóides
 - Igev
 - ciclofosfamida
 - Rituximab

**Ataxia
crónica**

Ataxia crónica / progressiva

Causas adquiridas

Tumores cerebrais
Hidrocefalia
Dças desmielinizantes
Síndr. Opsoclonus-mioclonus
Toxinas

Anomalias estruturais congénitas

Malf. Arnold-Chiari
Síndr. Joubert
Malf. Dandy-Walker
Disgenesia do cerebelo / vermis
Abetalipoproteinémia

Síndromes genéticas

Síndr. Rett
Síndr. Angelman

Ataxias hereditárias

At. Friedreich
Ataxia-telangiectasia
Ataxias espinhocerebelares
DRPLA
Ataxia com apraxia oculo-motora
Ataxia com def. vit E

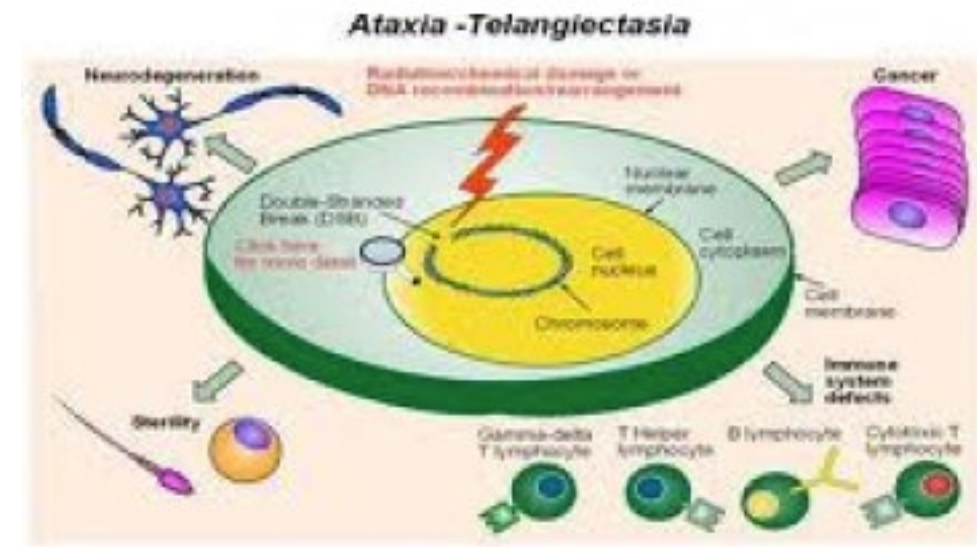
Erros hereditários do metabolismo

Dças mitocondriais
Dças peroxissomas
Leucodistrofias
Dças lisossomais
Abetalipoproteinémia
CDG
Def. CoQ10

Caso clínico 3

Ataxia-telangiectasia

- ▶ Doença multissistémica, rara, prevalência 1-2,5:100.000, ♀=♂
- ▶ Autossómica recessiva, mutação gene ATM, crom 11q22-23 (> 200 mutações descritas)
- ▶ Gene ATM: *ataxia - telangiectasia mutated* proteína serina / treonina cinase, envolvida no controlo do ciclo celular e na resposta celular à lesão do DNA



Ataxia-telangiectasia

- ▶ **Ataxia**, marcha instável ---- 3 anos
Dismetria, tremor intencional, disartria, disfagia ---- 10 anos
Coreoatetose, distonia
Movimentos oculares anormais, **apraxia oculo-motora**
Neuropatia axonal periférica
↓ sensibilidades cordonais
- ▶ **Telangiectasias** ---- entre os 3 e 6 anos

Ataxia-telangiectasia

▶ **Imunodeficiência**

- ▶ sinusite, bronquite, pneumonia, ... (raro inf. oportunistas)
- ▶ Sist. imunitário humoral, celular ou ambos
- ▶ ↓ Ig G (IgG2), Ig A, Ig E
IgM normal ou ligeiramente ↑

▶ ↑ **alfa-FP** (> 90% casos; pode haver falsos neg em < 2 anos)

▶ **RMce**: atrofia cerebelar, predomínio vermiana

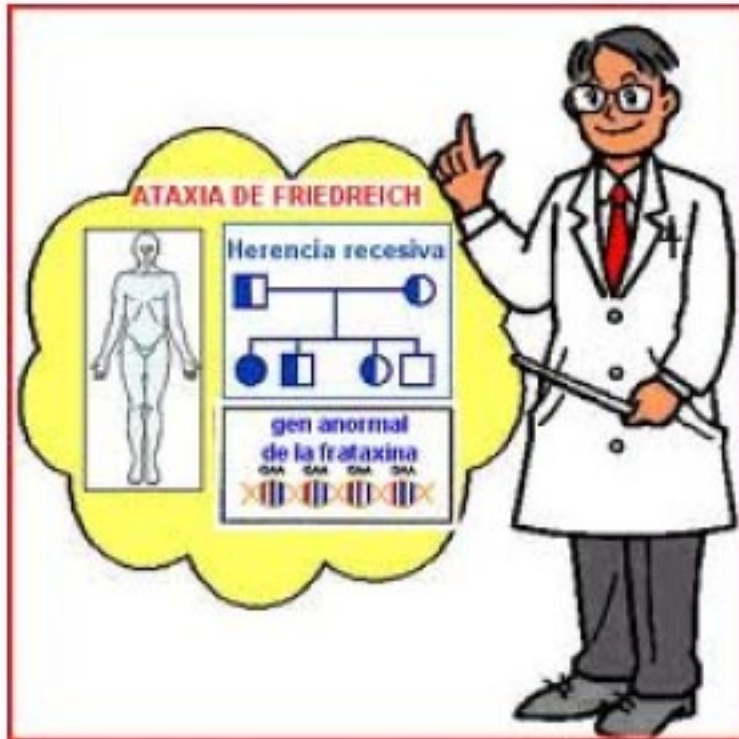
▶ Sequenciação **gene ATM**,

Identificação prot. ATM por imunoblotting

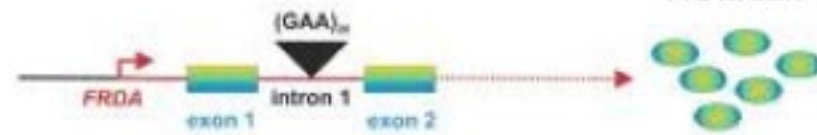


Ataxia de Friedreich

- ▶ Ataxia hereditária mais frequente; dça neurodegenerativa, 1: 50.000
- ▶ Autossômica recessiva, expansão do GAA no gene FRDA, crom 9q13



normal state



Friedreich ataxia



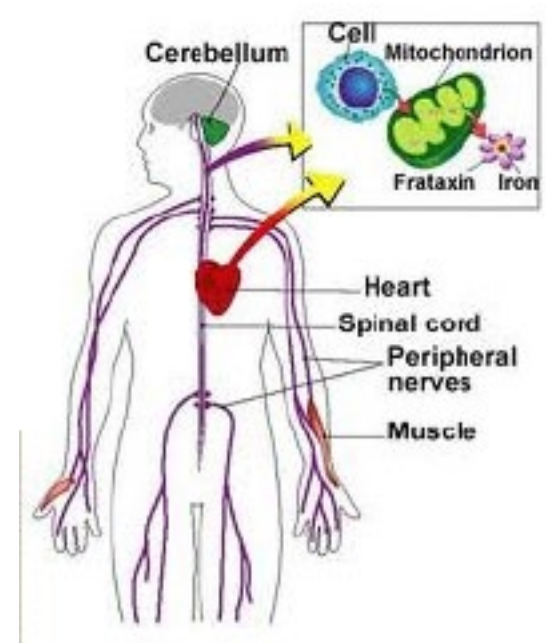
↓ transcrição
frataxina

Ataxia de Friedreich

- ▶ Ataxia do tronco e da marcha
- ▶ Dismetria, tremor intencional, disartria, disfagia
Movimentos oculares anormais, atrofia óptica
Hiporreflexia / arreflexia; Babinsky
↓ vibratória, proprioceptiva

Outros: cardiomiopatia hipertrófica, DM, escoliose, pés cavus

Prognóstico reservado



Ataxia de Friedreich

Avaliação

- Teste genético – gene FRDA
- Avaliação cardíaca : ECG, ecocardiograma
- Glicémia
- Avaliação ortopédica (escolioses, espasticidade, contracturas)
- Avaliação oftalmológica (atrofia óptica, movimentos oculares anormais)

Se o dg não é claro

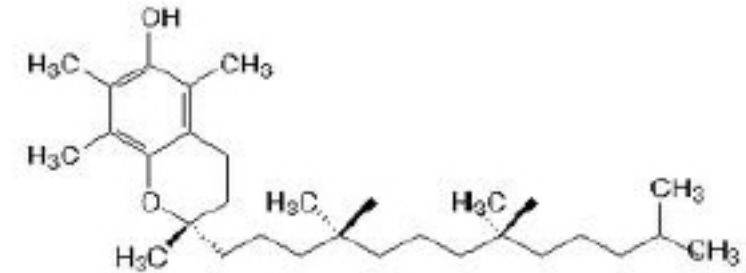
- RMN com espectroscopia - Ex. oftalmológico - EMG
- BQ, Vit E, colesterol e TG, AA, AO, lactato / piruvato, ác. fitânico, α -FP, níveis de Ig, enz. lisossomiais, ...

Ataxia hereditária

	<u>Ataxia – Telangiectasia</u>	<u>Ataxia de Friedreich</u>
Idade início	3 – 6 anos	7 – 14 anos
Transmissão	AR	AR
Cromossoma	Crom 11q	Crom 9q
Gene	ATM	FRDA
Clínica	Ataxia Disartria / Disfagia Apraxia oculomotora Hiporreflexia / arreflexia	Ataxia Disartria / Disfagia An. oculo-motoras Hiporreflexia / arreflexia Babinsky
Outros	Telangiectasias Imunodeficiência Leucemia / linfoma	Cardiomiopatia Pés cavus Escoliose DM Atrofia óptica Perda auditiva neurossensorial

Ataxia com deficiência vit. E

- ▶ Ataxia hereditária, mutações gene alfa - TTP
gene *alfa-tocopherol transfer protein*
- ▶ Clínica ~ ataxia Friedreich
ataxia, disartria, arreflexia, ↓ vibratória, proprioceptiva, Babinski
raro: envolvimento cardíaco, intolerância glucose
- ▶ Níveis baixos Vit. E
na ausência de malabsorção
- ▶ Tratamento: Vit. E



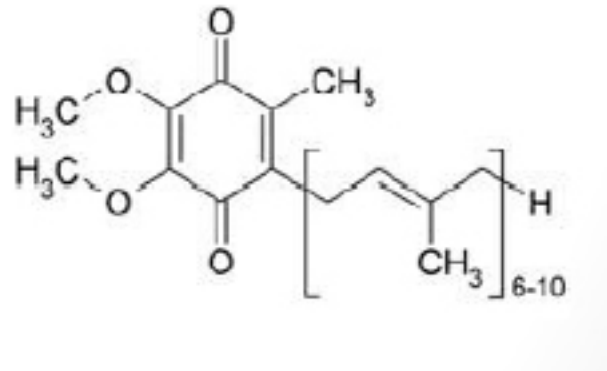
Vitamin E (α -tocopherol)



Deficiência CoQ10

AR

- ▶ Encefalomiopatia
mioglobinúria recorrente, intolerância ao exercício, fraqueza generalizada, por vezes epilepsia, sint. cerebelares
- ▶ Dça multissistémica
encefalopatia, envolvimento renal
- ▶ Ataxia cerebelar
atrofia cerebelar
pode ocorrer: epilepsia, ADPM
- ▶ Síndr. Leigh
- ▶ Miopatia isolada



Deficiência CoQ10

- ▶ Concentração CoQ10 no músc e | ou fobrolastos
- ▶ Suplementação com CoQ10

↪ Melhoria clínica



Pontos - chave

- ▶ Anamnese; AP; AF; ex. neurológico detalhado
- ▶ **Ataxia aguda:** causas mais frequentes ingestão de tóxicos
ataxia cerebelar aguda
- ▶ **Ataxia crónica:** as dças adquiridas são mais frequentes do que as genéticas
exame de 1ª linha é a RMN ce com espectroscopia

NÃO ESQUECER CAUSAS TRATÁVEIS DE ATAXIA

- epilepsia ou equivalentes migranosos
- défice vit E, déf. biotinidase, hipo/abetalipoproteinémia, déf. CoQ10, PDH (tiamina), déf. GLUT1, ataxias sensíveis à acetazolamida

Movimentos involuntários

Doenças do movimento

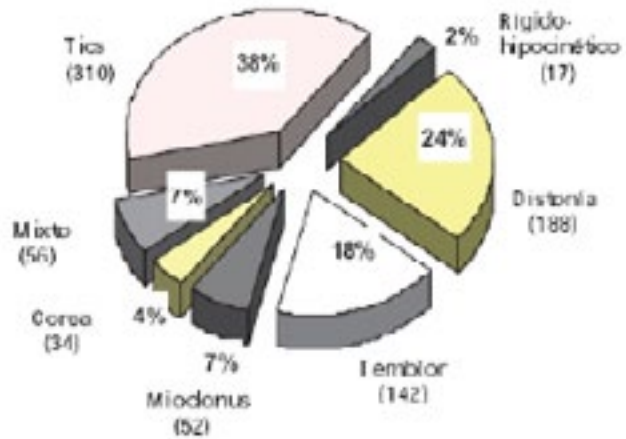
Menos - Hipocinésia

Bradicinésia
Rigidez

Mais - Hiperkinésia

Tremor
Coreia
Distonia
Mioclonias

Tiques



Síndr. hipocinéticos e hiperkinéticos representam um desequilíbrio entre neurotransmissores em direções opostas

Tiques

Prevalência em idade escolar

Tiques – 5 % (4 - 19 %)



Síndr. Tourette – 1% (0,5 – 3,8 %)

Movimentos ou sons súbitos, rápidos, repetitivos,
não rítmicos, estereotipados

- ▶ São fragmentos de movimentos ou sons normais, mas inapropriados para determinada situação ou contexto
- ▶ São facilmente diferenciados de outras alterações do movimento, porque o indivíduo é capaz de os reproduzir.
- ▶ Necessidade imperiosa de realizá-los → sensação de alívio

supressíveis, mas irrestíveis

Tiques

Idade de início: 5 – 6 anos

Pico de intensidade: 10 – 12 anos

Melhoria gradual no final da adolescência

- Motores
- Vocais



- Simples
- Complexos

- Transitórios
- Crônicos
- Síndr. Tourette

Tique motor simples – geralmente envolvem um único músc.: cabeça, face, pescoço ou membros sup.

Nesta fase é impossível saber se o tique vai ser transitório ou não.

Simple and Complex Tics		
Category	Motor	Vocal
Simple	<ul style="list-style-type: none"> Eye blinking Shoulder shrugging Head jerking Darting of the eyes Nose twitching Sticking out tongue Muscle tensing Flexing fingers 	<ul style="list-style-type: none"> Phonic noises Throat clearing Barking Yelling Hiccupping Belching
Complex	<ul style="list-style-type: none"> Nose touching People touching Sniffing objects Jumping Head banging Writhing movements Copropraxia (making obscene gestures) Echopraxia (mimicking others) Distinct sequential facial movements Arm flapping Leg kicking Head shaking and shoulder shrugging 	<ul style="list-style-type: none"> Repeating or assuming different intonations Coprolalia (involuntary swearing) Echolalia (repeating others) Palilalia (repeating one's own words or phrases)

Tiques

Factores precipitantes:

Variam, mas geralmente são constantes no mesmo indivíduo.


- Sons específicos, certas vozes
- Observarem padrões específicos

Agravam com o stress, cansaço, aborrecimento (ver tv).

Tiques

Impacto na vida da criança

- Nº, frequência, intensidade, complexidade dos tiques
- Impacto social

 Tiques não aceitáveis socialmente
Ecolália, ecopraxia, copropraxia

Tiques transitórios

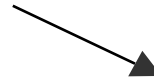
Início: 3 – 10 anos

Duração: 4 semanas – 1 ano



Motor **ou** vocal

Simple ou complexo



Ao longo destas semanas / meses
outros tiques podem surgir

Crítérios diagnósticos

1. Tiques motores ou vocais únicos ou múltiplos
2. Tiques ocorrem várias vezes ao dia, praticamente diários, durante **um período mínimo de 4 semanas, mas não superior a 12 meses** consecutivos.
3. Não preenche critérios para ST ou para Tiques crónicos
4. Idade de início antes dos 18 anos
5. Não atribuíveis a uma determinada substância ou doença.

Tiques crônicos

Duração: > 1 ano

Motor **ou** vocal

Simple ou complexo

Podem estar associadas a PHDA

Critérios diagnósticos

1. Tiques motores **ou** vocais únicos ou múltiplos, mas não ambos, estiveram presentes em alguma altura durante a doença.
2. Tiques ocorrem muitas vezes ao dia, praticamente diários, durante um **período superior a 1 ano**. Durante este tempo nunca houve um período livre de tiques superior a 3 meses consecutivos.
3. Não preenche critérios para ST ou para Tiques crônicos
4. Idade de início antes dos 18 anos
5. Não atribuíveis a uma determinada substância ou doença.

Síndrome de Tourette

Duração: > 1 ano



Motores e vocais

Os tiques flutuam em tipo, frequência, gravidade e localização

“Distúrbio neuropsiquiátrico caracterizado por múltiplos tiques motores e fonéticos, que flutuam de intensidade, com um padrão característico de exacerbações e remissões ao longo do tempo”

Critérios diagnósticos

1. Tiques motores múltiplos e um ou mais tiques vocais estiveram presentes em alguma altura durante a doença, não necessariamente simultâneos.
2. Tiques ocorrem muitas vezes ao dia, praticamente diários, durante um período **superior a 1 ano**. Durante este tempo nunca houve um período livre de tiques superior a 3 meses consecutivos.
 1. Idade de início antes dos 18 anos
 2. Não atribuíveis a uma determinada substância ou doença.

Síndrome de Tourette

► Apresentação inicial:

- Tiques motores simples (81 %)
+ freq. os **tiques palpebrais e movimentos cefálicos**

- Tiques vocais: início ~ 2-3 anos após os tiques motores
motor, média 7 anos → vocal, média 11 anos

► Evolução:

- simples → complexos;
- progressão rostro-caudal
- FLUTUANTES: padrão característico de exacerbações e remissões

Novos tiques podem substituir os anteriores ou associarem-se num crescente → expressão máxima aos **10-11 anos de idade**.

Síndrome de Tourette

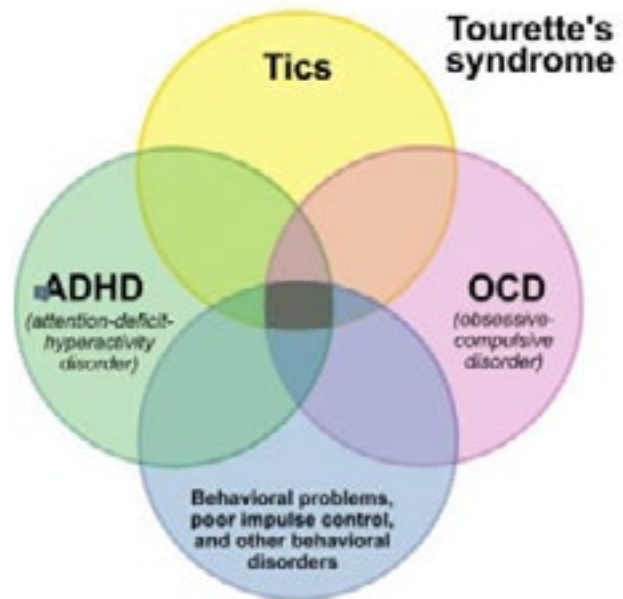
► Mecanismo fisiopatológico

- disfunção dos circuitos cortico-estriato-talamo-corticais
- hiperactividade dopaminérgica

► Etiologia multifactorial:

- genética
 - concordância entre gémeos homozigóticos (77-90%)
 - hx familiar de tiques (1/3)
- ambiental
- infecciosa
- psicossocial
- imunológica
- drogas, toxinas

Síndrome de Tourette



Apoio psicológico e educativo

Síndrome de Tourette

Comorbilidades

- ▶ **PHDA:** elevada prevalência nas crianças com ST, cerca de 50-75%
 - ▶ > problemas psicossociais, comportamento disruptivo, problemas escolares.
 - ▶ agressão, delinquência
- ▶ **Comportamentos obsessivo-compulsivos:**
 - ▶ 50 % (30-60%) dos doentes com ST (comparativamente aos 2% da população geral)
 - ▶ 1/3 com POC
 - ▶ início precoce e > gravidade dos tiques.
 - ▶ susceptibilidade genética

Outras alterações neuropsiquiátricas: distúrbios de ansiedade/ fobias, perturbações do sono (20-50%), dificuldades de aprendizagem (20-40%), "ataques de raiva" (25%), alterações do humor (depressão), comportamento oposição-desafio, auto-agressão, perturbações da conduta, perturbações da linguagem e da escrita

Tratamento

▶ **Tranquilização, conselhos, informação sobre o prognóstico**

Impacto na família

Como é que os pais lidam com os tiques

- evolução flutuante, com períodos de exacerbação e de remissão (independentem/ de tto farmacológico)
- na maioria dos casos ocorre remissão na adolescência ou no início da vida adulta.
- bem tolerados pela criança?
(não ceder à pressão dos pais de medicar...).

▶ **Tratamento das co-morbilidades**

▶ **Técnicas comportamentais (habit reversal therapy)**

Tratamento

► Farmacoterapia



Tratamento sintomático
Não altera o prognóstico

- Tiques causam dor ou injúria
- Tiques interferem nas relações sociais das crianças
- Tiques interferem funcionalmente na vida quotidiana

Os fármacos podem atenuar os tiques, mas não eliminá-los por completo

- Clonidina (catapresan®)
- Haloperidol (haldol®)
- Pimozide (orap®)
- Risperidona

Outros

Estimulação cerebral profunda

SEMIOLOGIA NAS DOENÇAS NEUROMUSCULARES

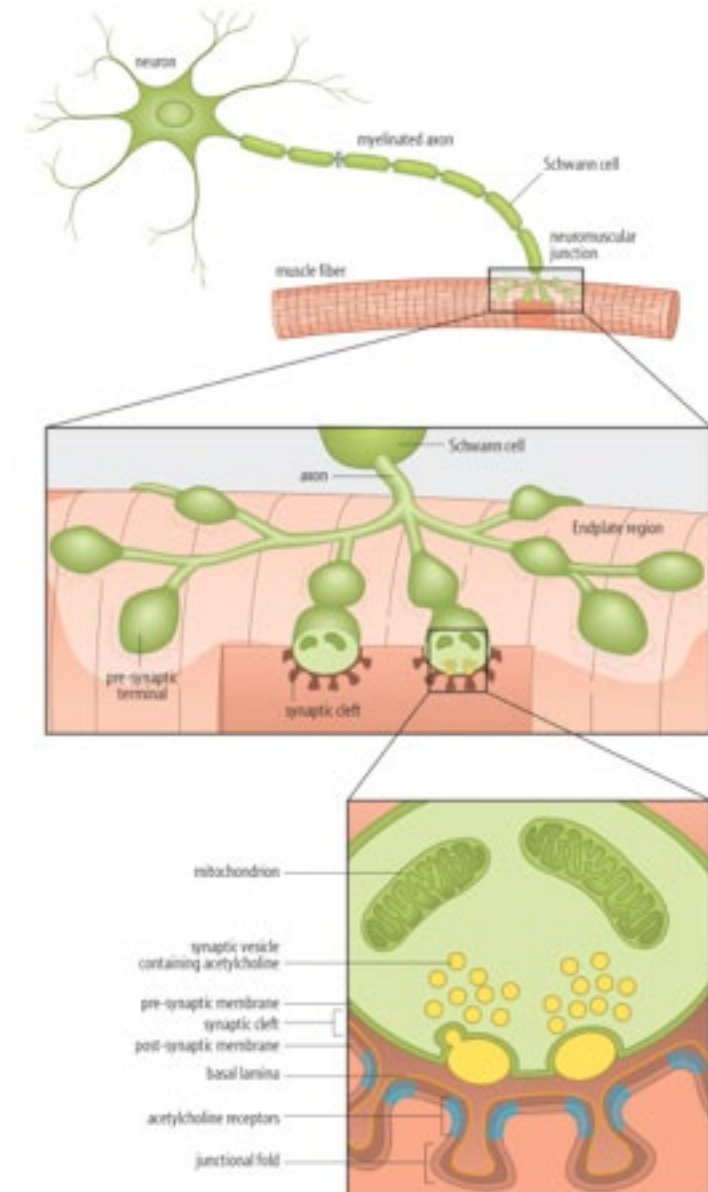
Isabel Fineza

2º CURSO DE FORMAÇÃO
PARA INTERNOS: 2013 - 2014



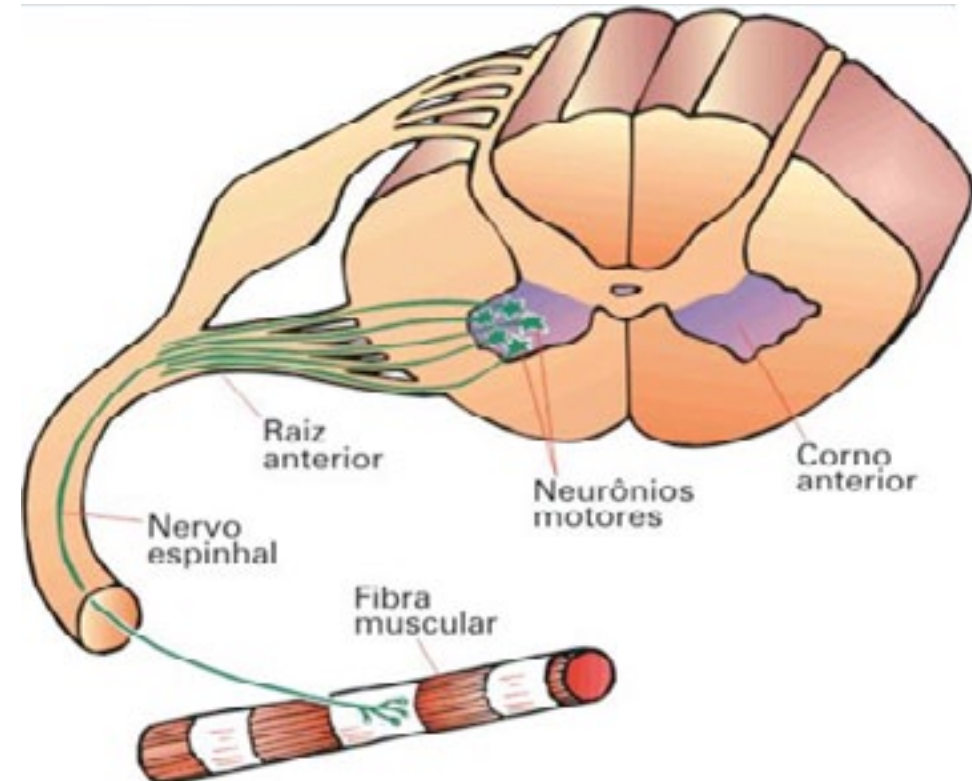
Introdução

- ▶ As doenças neuromusculares compreendem um grupo muito vasto de entidades clínicas que se caracteriza, de um modo geral, por lesão a qualquer um dos níveis do sistema nervoso periférico:
 - ▶ corpo celular do 2º neurónio motor
 - ▶ nervo periférico
 - ▶ junção neuromuscular
 - ▶ fibra muscular



Introdução

- ▶ Corpo celular do 2º neurónio motor
 - ▶ Atrofia muscular espinhal
- ▶ Nervo periférico
 - ▶ Polineuropatias
- ▶ Junção neuromuscular
 - ▶ Miastenia gravis
 - ▶ Síndromes miasténicas congénitos
 - ▶ Botulismo
- ▶ Fibra muscular
 - ▶ Miopatias/Distrofias musculares
 - ▶ Miopatias metabólicas
 - ▶ Miopatias inflamatórias
 - ▶ Canalopatias



Sinais de alarme prénatais

- ▶ Movimentos fetais ↓
- ▶ Polihidrâmnios
- ▶ Artrogripose
- ▶ Apresentação pélvica ↑

Sinais de alarme no período neonatal

Artrogripose

Hipotonia

Fraqueza muscular

Envolvimento dos músculos bulb/face

Reflexos ausentes ou ↓

Alterações lab específicas



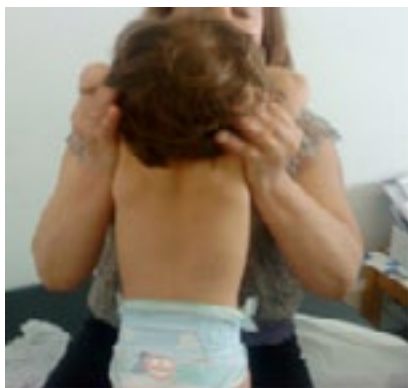
Sinais de alarme no período neonatal

Grasp palmar/plantar ↓
Força antigravitária ↓
Não eleva a cabeça
Resp diafragmática
Insuf respiratória



Sinais de alarme

Postura ativa



Postura passiva



Indicadores de fraqueza muscular

- ▶ Incapacidade de tossir e limpar v.aéreas
- ▶ Dificuldades de deglutição
- ▶ Choro fraco
- ▶ Padrão respiratório paradoxal
- ▶ Postura em rã e mobilidade ↓
- ▶ “Head leg” na tracção para posição sentado
- ▶ “Escorrega durante a suspensão vertical
- ▶ Posição em U invertido na suspensão ventral

Sinais de alarme infância

Ptose palpebral
Facies miopático



Sinais de alarme infância

Língua

Fasciculações

Atrofia

Macroglossia



Sinais de alarme

Atrofia muscular



Escapula alada



Coluna rígida

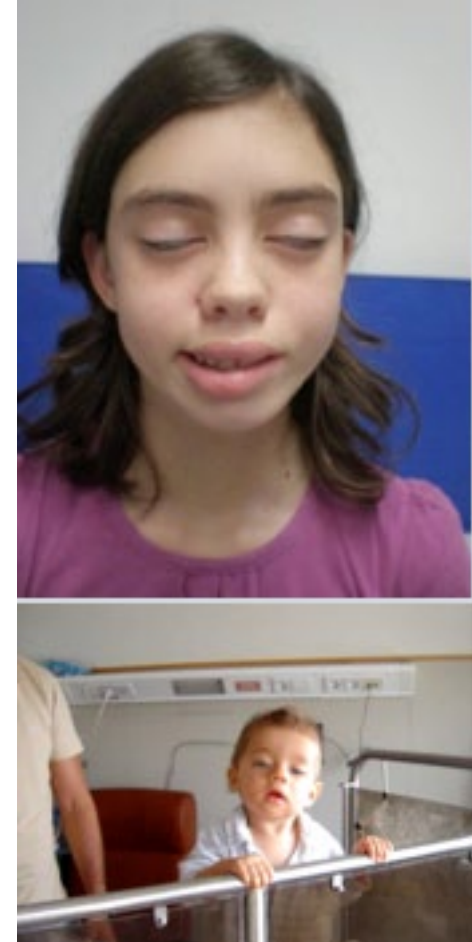


Sinais de alarme



Fraqueza muscular Padrão

- ▶ O padrão pode indicar a etiologia:
 - ▶ Diplegia facial
 - ▶ Ptose palpebral



Fraqueza muscular Padrão

Idade início

Período neonatal-nunca adquirem marcha

Após 2ª de vida-aquisição → perda de marcha

Fenotipos

Muito precoces e severos c/ envolvimento SNC

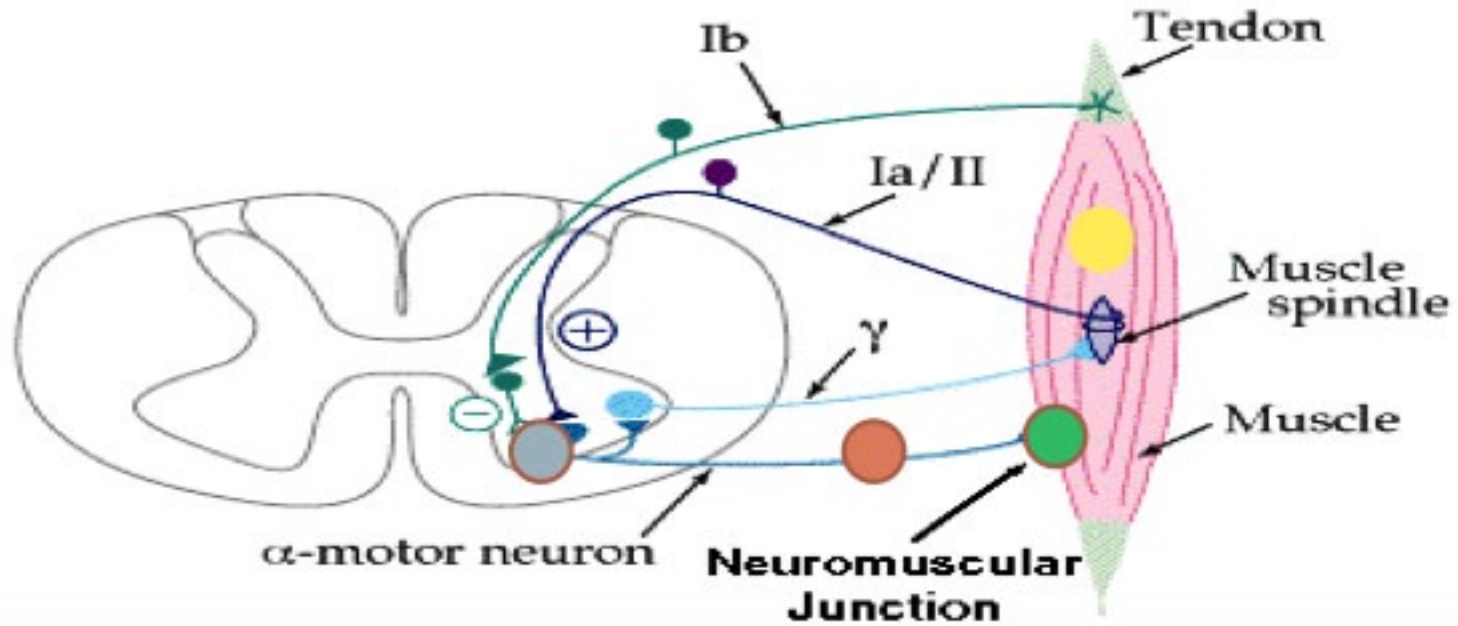
Mais tardios e menos severos s/ envolvimento SNC

Evolução progressiva

Atraso motor pode ser a primeira manifestação.



Semiologia nas doenças neuromusculares



	Atrofia espinhal	Nervo	JNM	Músculo
Tonus	↓	↓	N/ ↓	↓
Força	↓	↓	N/ ↓	↓
Reflexos	ausentes	ausentes	N/ ↓	N/ ↓
Músculo	↓	↓	N / ↓	N/ ↓

Reflexos miotáticos

- ▶ Reflexos desaparecem antes da fraqueza:
 - ▶ Neuropatias desmielinizantes
 - ▶ Perda grandes axónios sensitivos mielinizados
- ▶ Reflexos desaparecem depois da fraqueza:
 - ▶ Reflexos desaparecem proporcionalmente a fraqueza
 - ▶ Reflexos proximais podem desaparecer, mas distais N nas distrofias musculares

Fraqueza muscular Apresentação

▶ Intermittente

M. metabólicas, canalopatias)

▶ Permanente

↳ Evolução:

- estática (congénitas)
- lentamente progressiva (distrofias)
- aguda/sub-aguda (inflamatórias)

Fraqueza muscular Apresentação

- ▶ Flutuante
Miastenia/S. Miasténicos

- ▶ Parcial
Distal-Neuropatias

- ▶ Global
 - ▶ C/ probl. Respiratórios-D. Miotónica NN-SMA NN-Botulismo
 - ▶ S/ probl. Respiratórios-Miopatias congénitas-DMC-Pompe-SMA II

Marcha em Pontas “Idiopática”

Follow-up 4 A- 47 crianças MP :

Grupo I –34-MP isolado -contraturas envolvendo apenas TA

Grupo II – 13-MP plus-contraturas articulares, além do TA

Exame neurológico exaustivo

- ▶ Pesquisa de contratura cervical/cotovelo/interfalângica/coluna
- ▶ HF-DNM; cardiopatias; problemas ortopédicos

MP plus- BM-6/13 -predomínio de fibras tipo I

Semiologia nas doenças neuromusculares

L.A. M. M. S.

DN – (8/2/96)

fruto de IG IP

movimentos fetais ↓

parto cesariana

(PN 3000g)

Fácies dismórfico

Artrogripose ao nascimento

Apgar 10 ao 5º minuto.



L.A. M. M. S.



Semiologia nas doenças neuromusculares

Intolerância
ao esforço
Mialgias



Parestesias



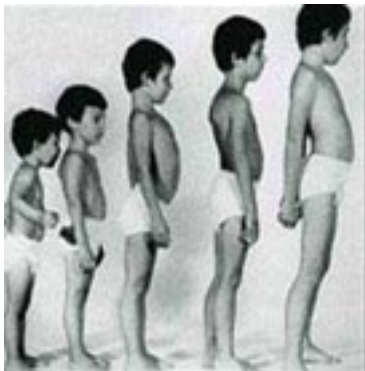
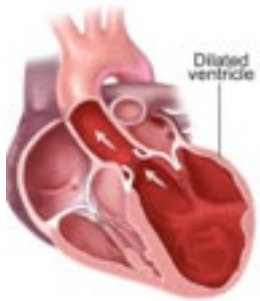
Alts.
da marcha



Cardio
miopatia



Insuficiência
respiratória

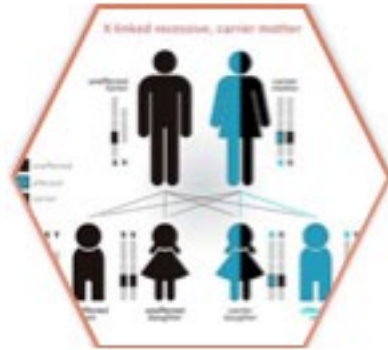


MCD



Análises laboratoriais
CK ↑↑↑

+



+

Fenótipo sugestivo

+



Estudo genético
"Genes candidatos"

+/-



Velocidades de condução nervosa (VCN)
Electromiografia de agulha (EMG)



Biópsia muscular
Biópsia de nervo periférico



Ressonância magnética muscular

EMG/VCN

Exame 1ª linha na patologia do sistema nervoso periférico

Confirma lesão

Motora /sensitiva

Axonal ou desmielinizante

Corno anterior da medula

Ganglio raquídeo

Placa motora

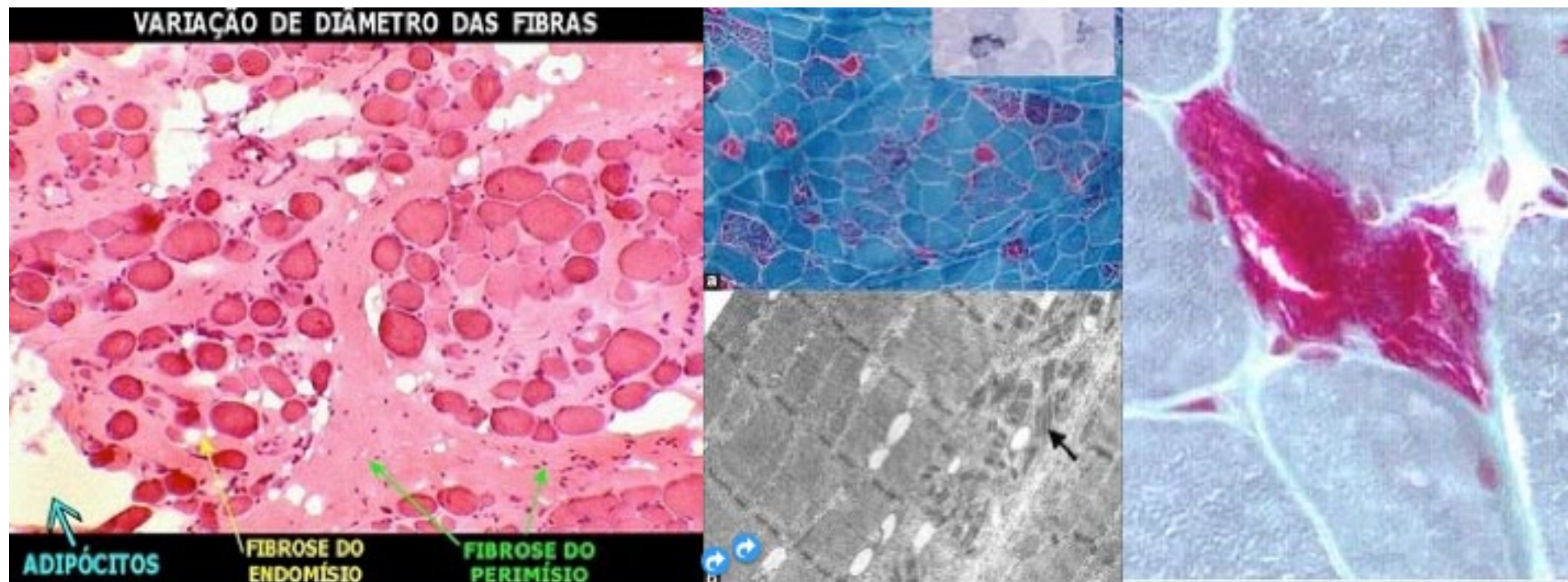
Fibra muscular

Inflamatória.

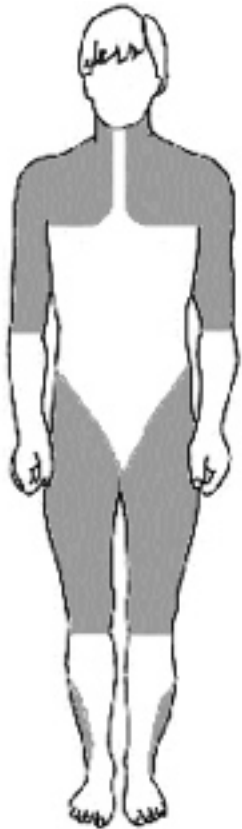
Miotonia

Miopática

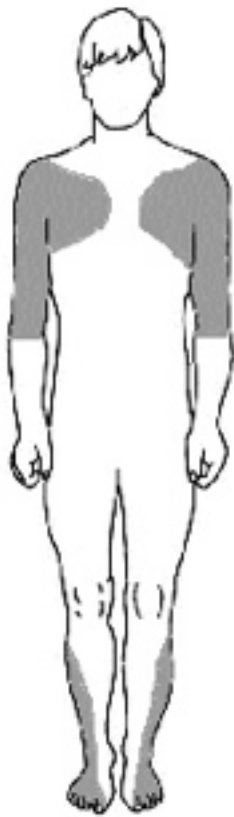
Biópsia muscular



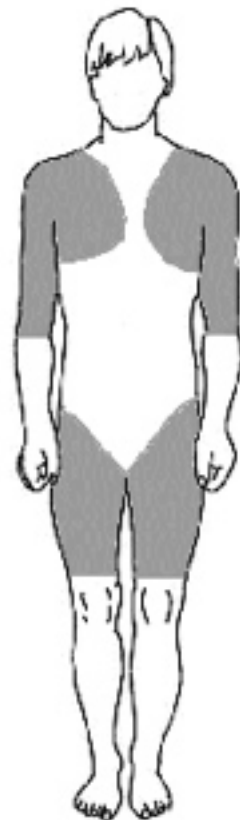
Distrofias musculares na criança grupos musculares mais atingidos



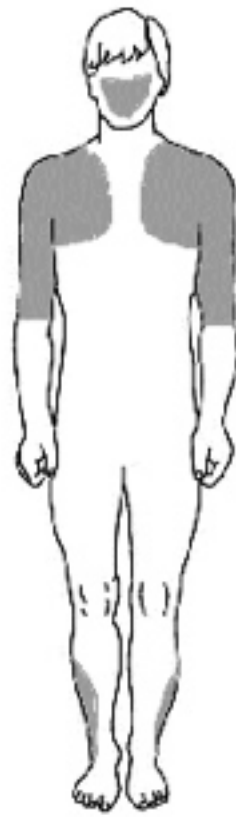
Duchenne and
Becker Types



Emery-Dreifuss
Type



Limb Girdle
Type

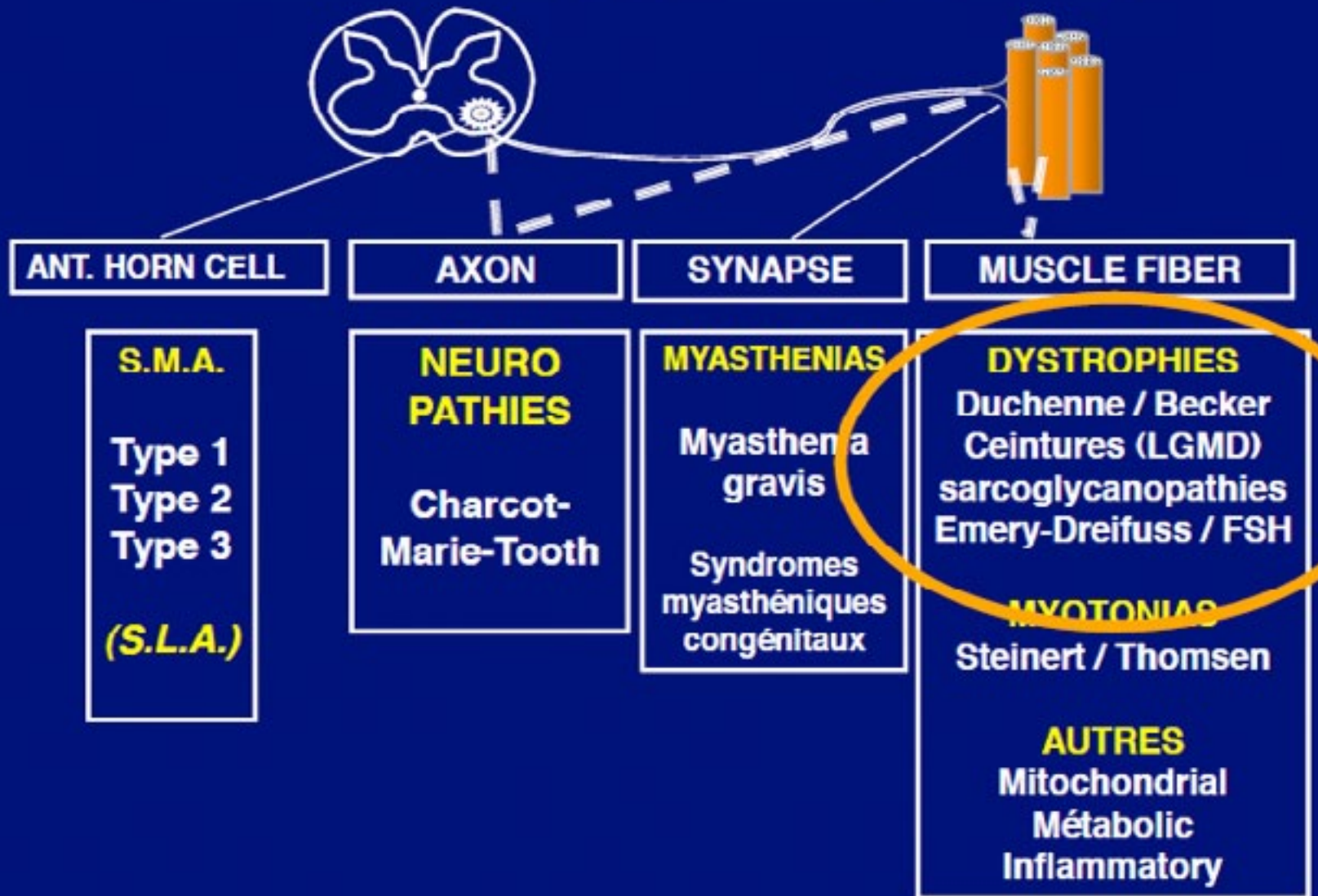


Facioscapulo-
humeral Type

Distrofias musculares na criança **principais entidades clínicas**

- ▶ Distrofia muscular de Duchenne (DMD)
- ▶ Distrofia muscular de Becker (BMD)
- ▶ Distrofia muscular Emery-Dreifuss (EDMD)
- ▶ Distrofia de cinturas (LGMD)
 - ▶ **AD (8 LGMD 1 A-H)**
 - ▶ **AR (17 LGMD 2 A-Q)**
- ▶ Distrofia facio-escapulo-umeral (DFSH)
- ▶ Distrofia miotónica 1 (DM1)

MAIN NEUROMUSCULAR DISORDERS

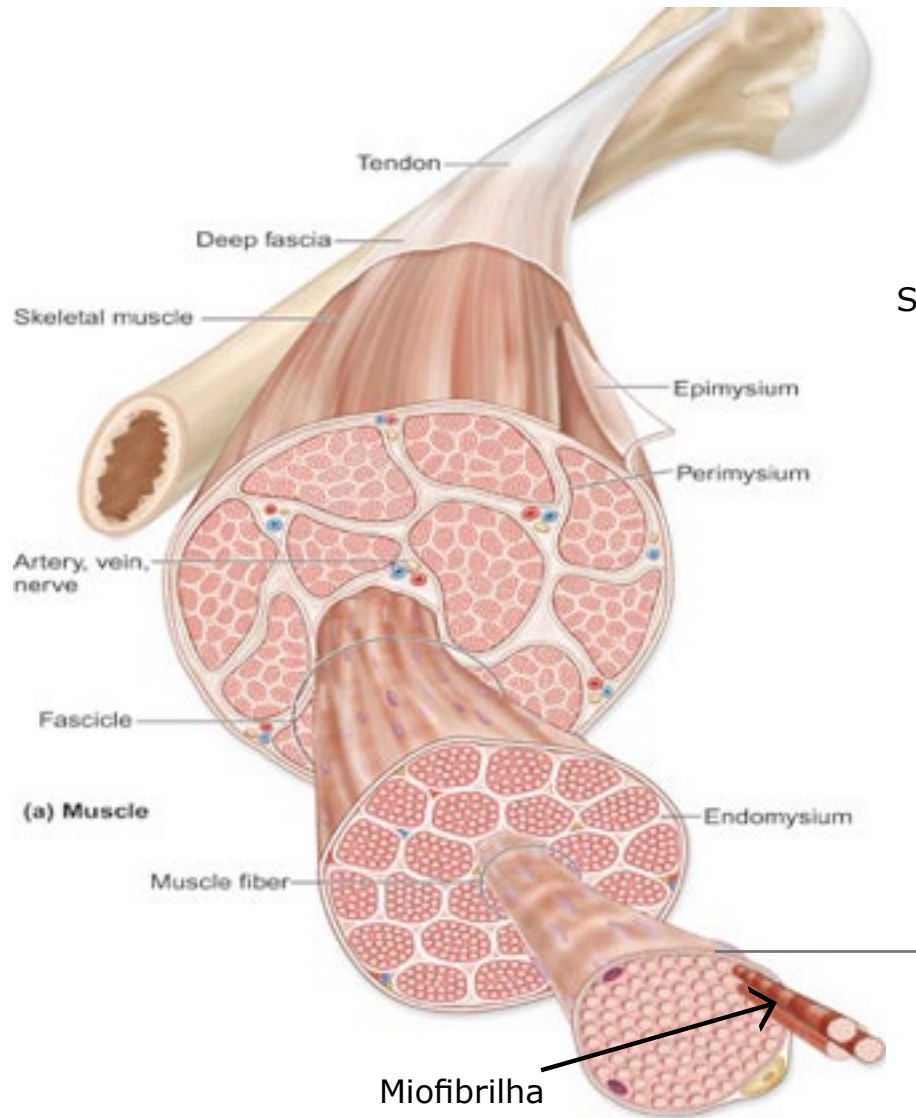


Distrofias musculares na criança

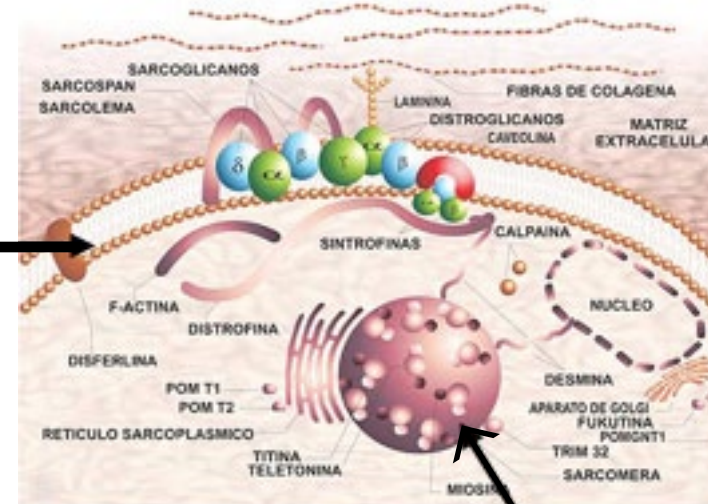
introdução

- ▶ Grupo de **doenças hereditárias** resultantes de defeitos que envolvem **genes** determinantes para a normal **função muscular**
- ▶ Grande heterogeneidade clínica e genética
- ▶ Fraqueza muscular proximal progressiva + CPK ↑
 - ▶ Representam uma parte significativa das doenças neuromusculares na prática clínica
 - ▶ As consultas multidisciplinares e o acesso a ventilação não invasiva melhoraram significativamente a sobrevida

Distrofias musculares na criança fisiopatologia



Sarcolema



Miofibrilha

Fibra Muscular

Distrofias musculares na criança isopatologia: as proteínas sarcoméricas

- ▶ Complexo glicoproteico (CGP) associado à distrofina

Sarcoglicano

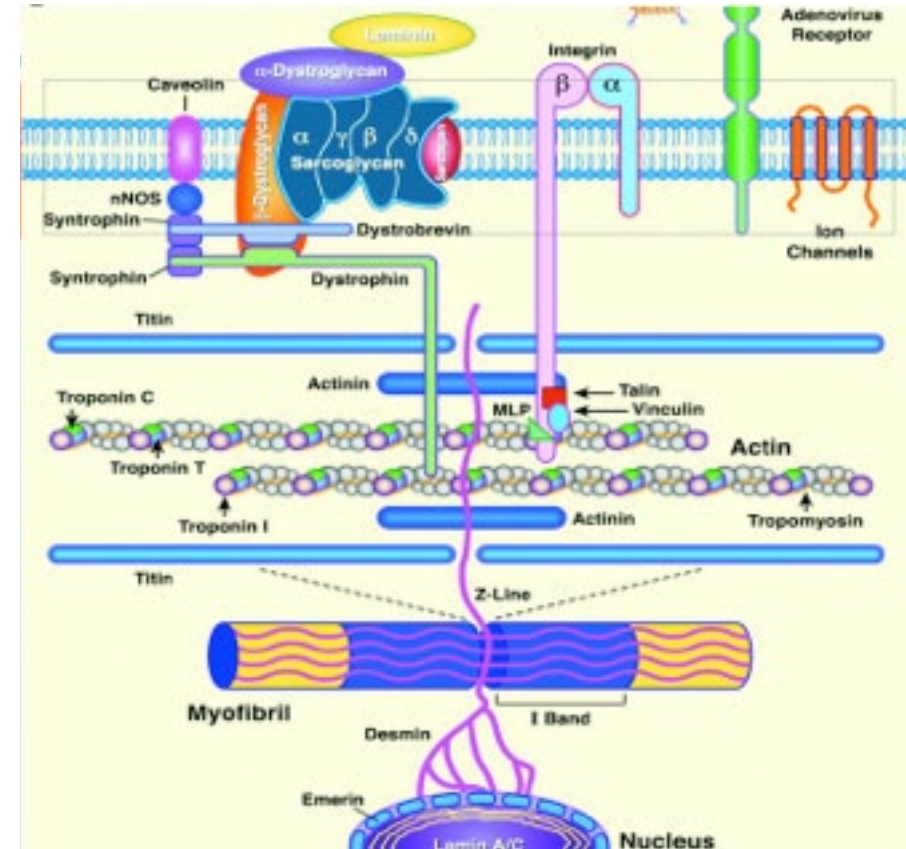
Distroglicano

Sintrofina

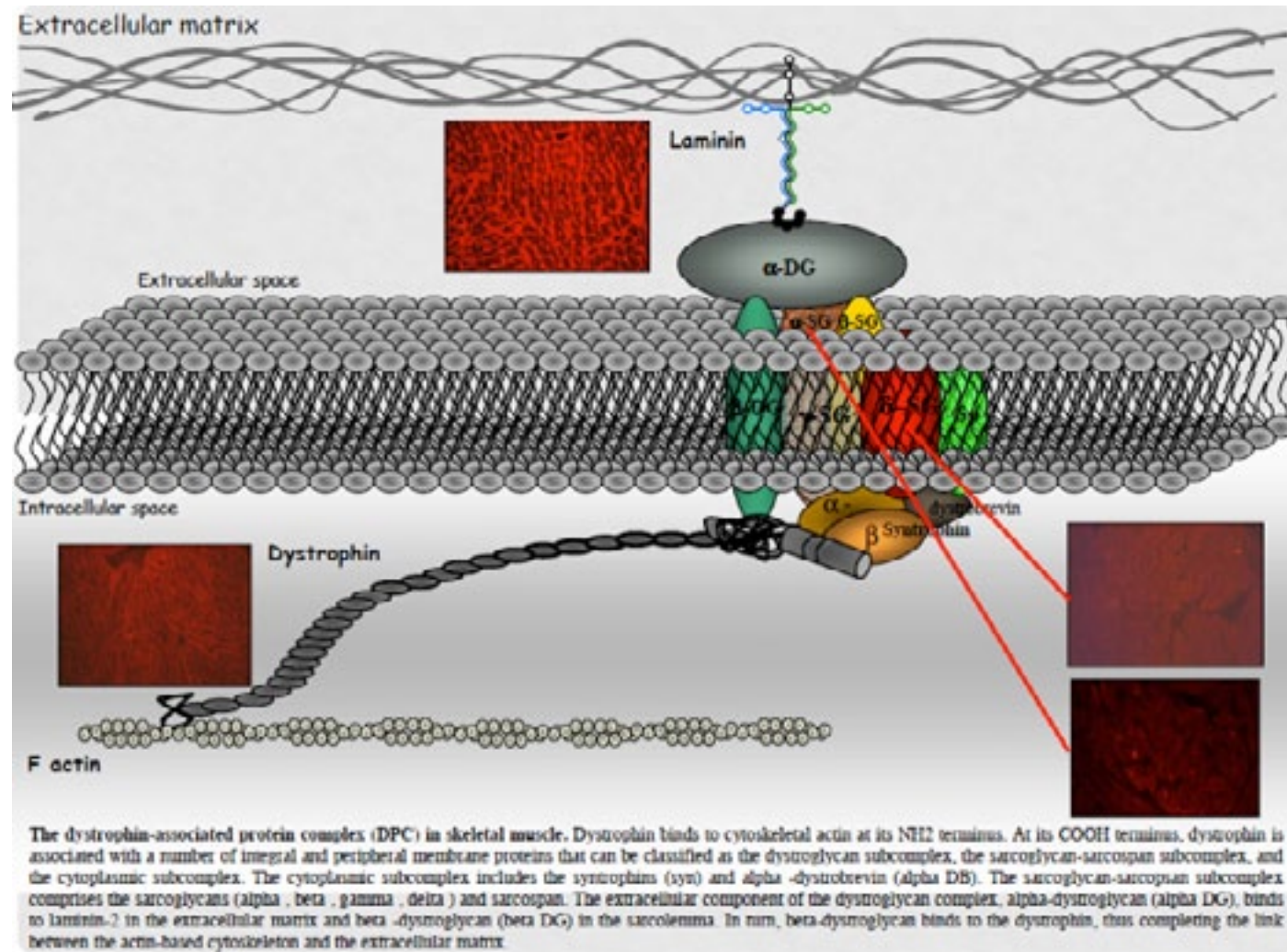
Distrobrevina

- ▶ Funções:

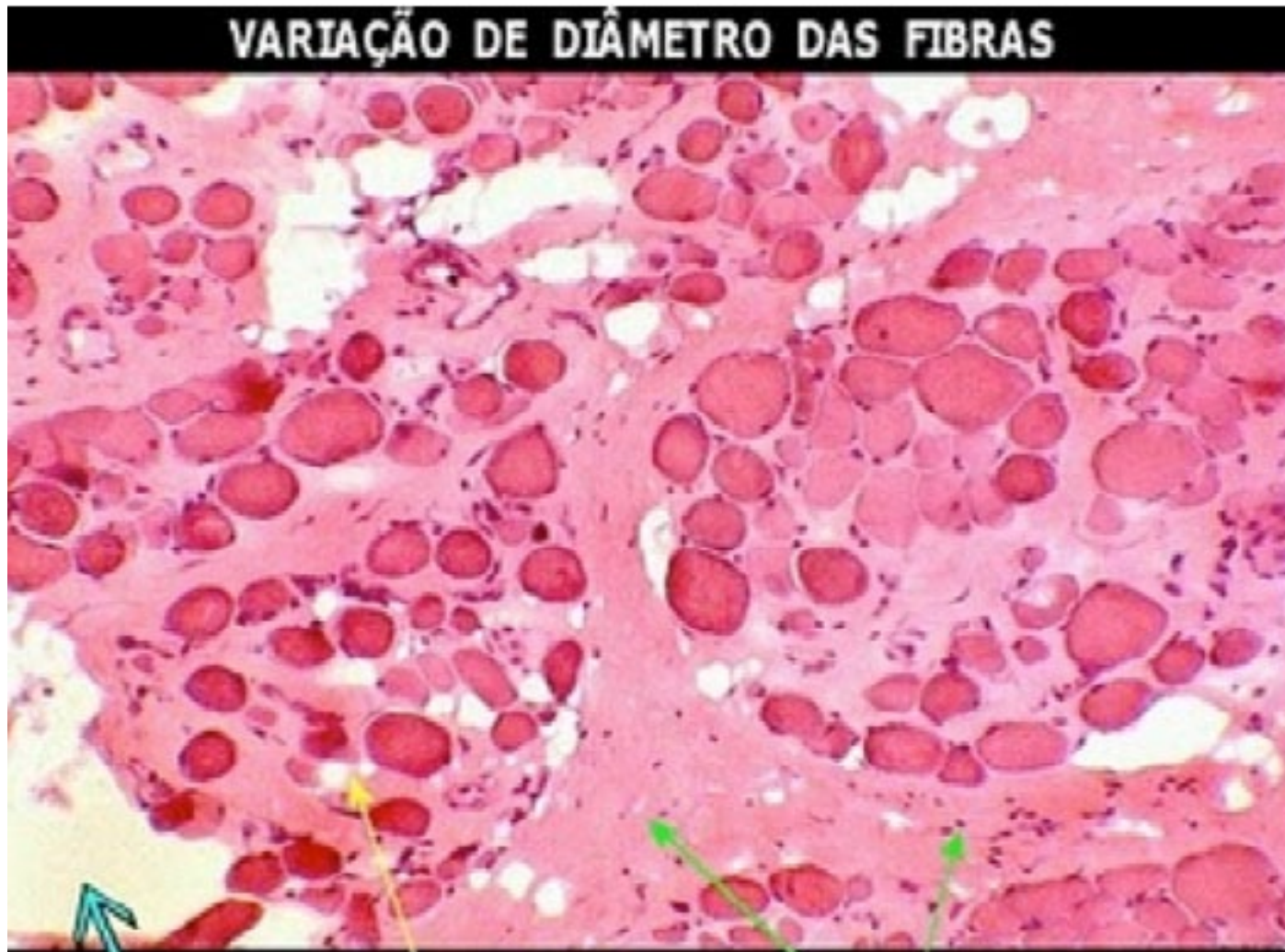
- ▶ **Estabiliza** o sarcolema
- ▶ **Protege** as fibras musculares das alterações mecânicas provocadas pela contracção muscular repetida
- ▶ **Homeostase intracelular do Ca^{2+}** (participa na transmissão de sinais entre a matriz extracelular e o citoesqueleto).



Distrofias musculares na criança fisiopatologia: a distrofina

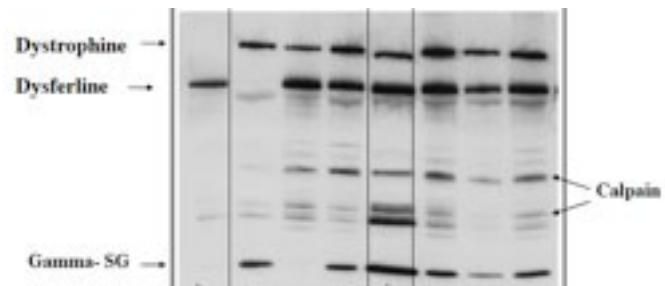


face citoplasmática do sarcolema, interage com o CGP → estabilizando-o e protegendo-o da degradação
Se ausente → digestão do complexo glicoproteico por proteases → degeneração das fibras musculares



Histologia: grande variabilidade no diâmetro das fibras, núcleos centrais, fibras em degeneração-regeneração: necrose, fibrose e tecido adiposo (+ tardio)

Distrofias musculares na criança diagnóstico

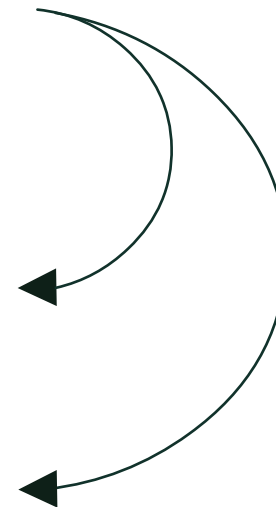


Clínica

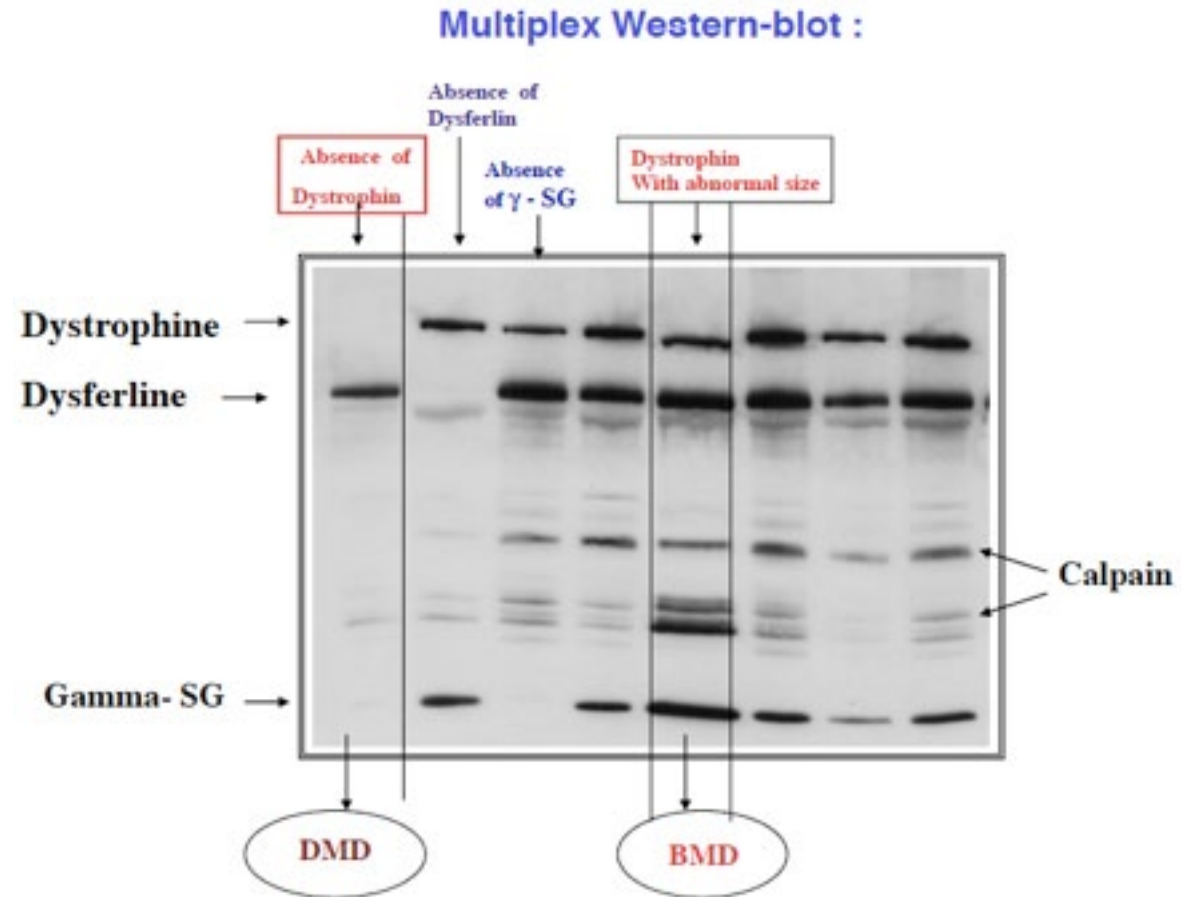
EMG

Biópsia muscular

Biologia molecular

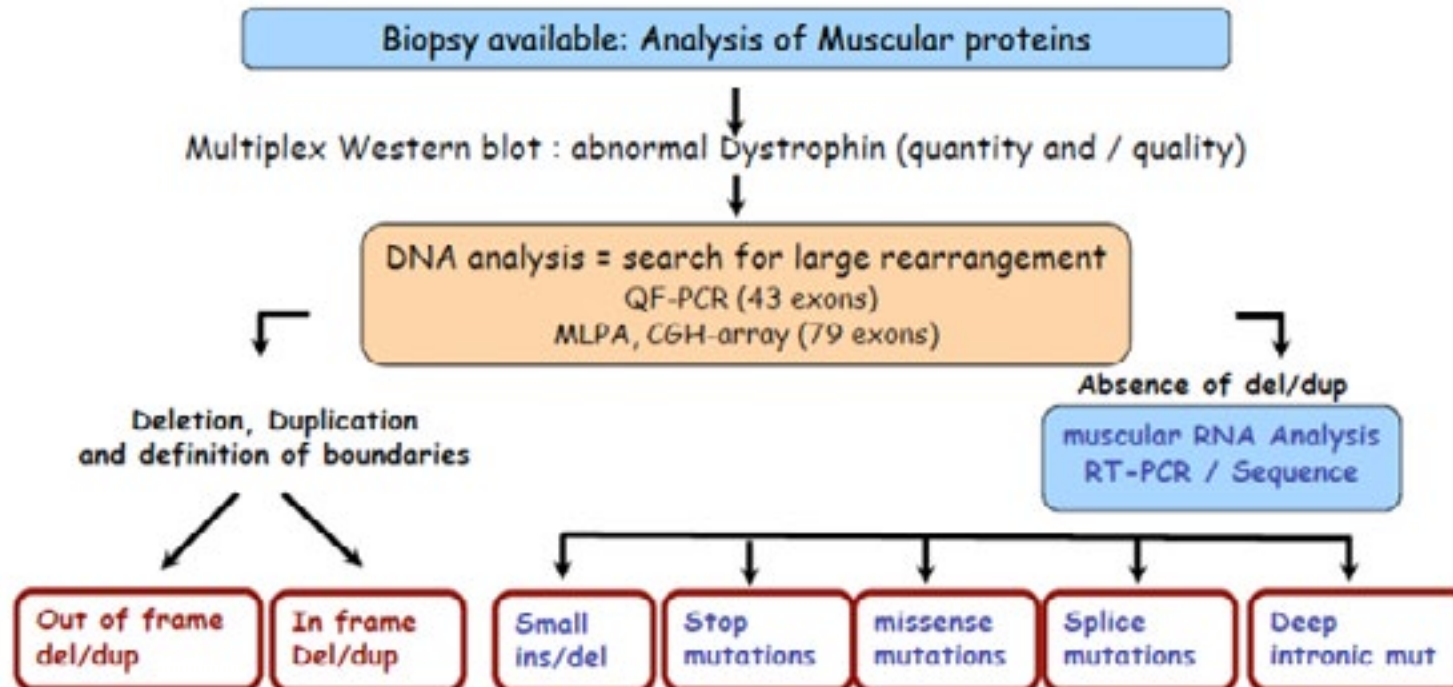


distrofinopatias: confirmação do diagnóstico ao nível da proteína



distrofinopatias: confirmação do diagnóstico ao nível da proteína

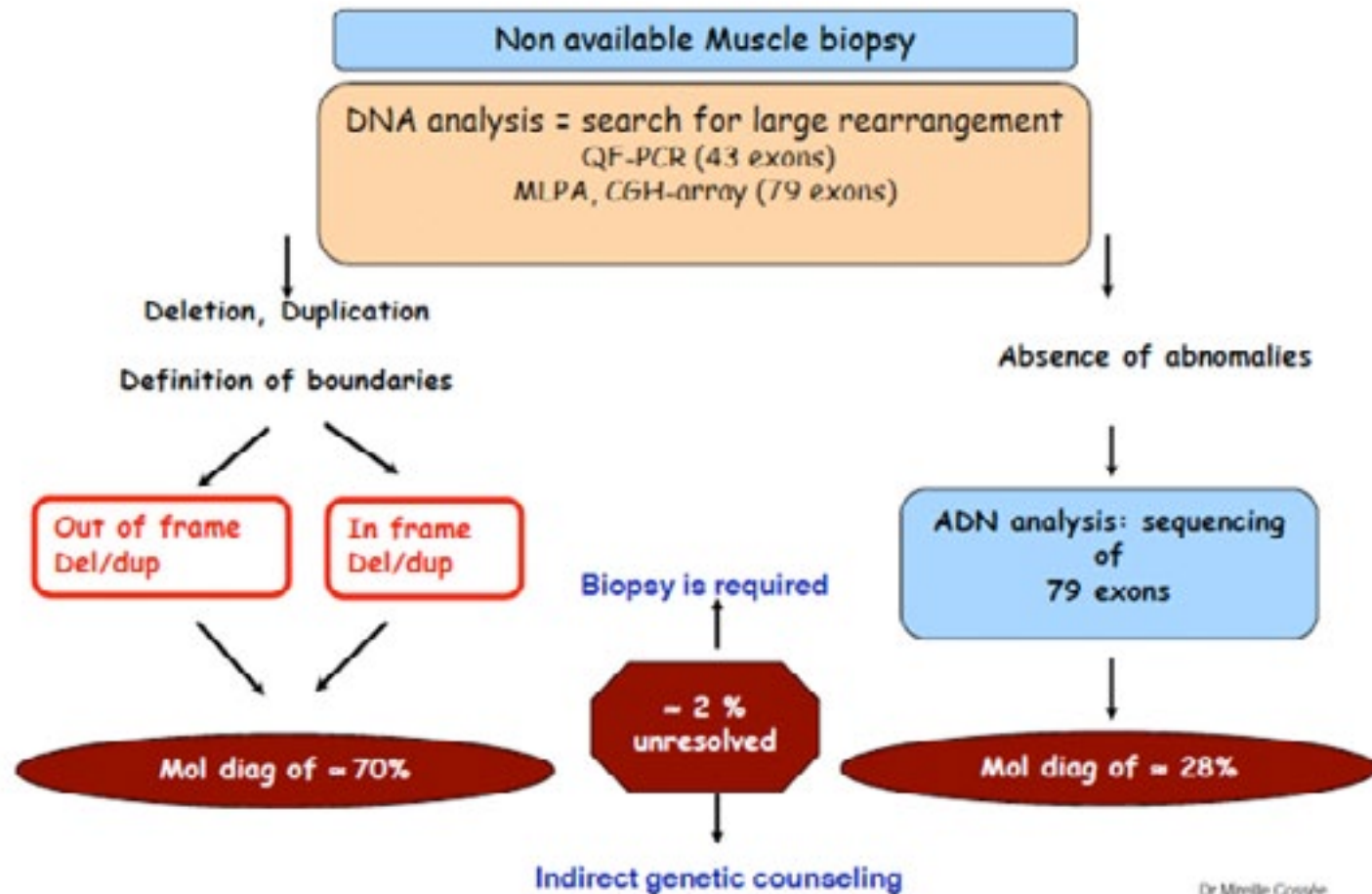
Diagnostic Strategy of Dystrophinopathies



molecular diagnosis in ≈ 99% of DMD / BMD cases
Consequences of mutations on RNA and protein expression
COMPREHENSIVE PHENOTYPE/GENOTYPE CORRELATIONS
Direct genetic counselling

distrofinopatias: confirmação do diagnóstico ao nível da proteína

Diagnostic strategy of Dystrophinopathies



Distrofias musculares na criança **distrofinopatias: clínica DMD**

- ▶ Sem clínica ao nascimento
 - ▶ rapazes
 - ▶ predomínio da fraqueza: proximal
 - ▶ início < 5 anos
 - ▶ 1ºs sintomas: dif. em correr, subir escadas

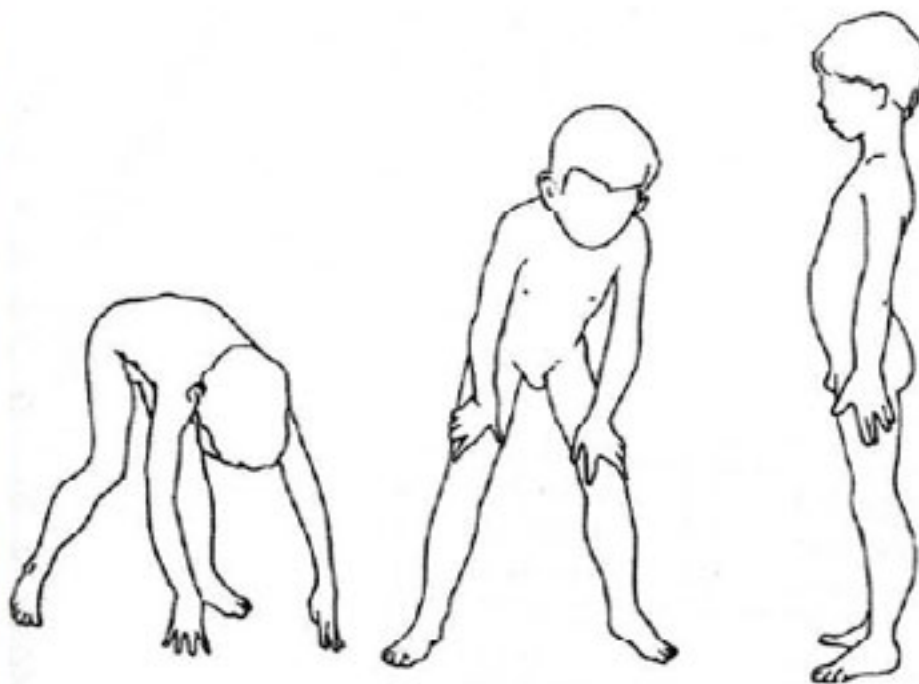
 - ▶ Postura típica- hiperlordose
 - ▶ Marcha miopática
 - ▶ Gowers +
 - ▶ Pseudohipertrofia gêmeos
- ▶ progressão rápida, perda de marcha < 13 anos
- ▶ morte: 3ª década (ins. respiratória, cardíaca)



Distrofias musculares na criança **distrofinopatias: clínica DMD**

- ▶ Sem clínica ao nascimento
 - ▶ rapazes
 - ▶ predomínio da fraqueza: proximal
 - ▶ **Início >5 anos**
 - ▶ 1ºs sintomas: dif. em correr, subir escadas

 - ▶ Postura típica- hiperlordose
 - ▶ Marcha miopática
 - ▶ Gowers +
 - ▶ Pseudohipertrofia gémeos
- ▶ **perda de marcha > 15 anos**
- ▶ **sobrevida > ou normal**



Fraqueza da cintura pélvica - Gowers positivo

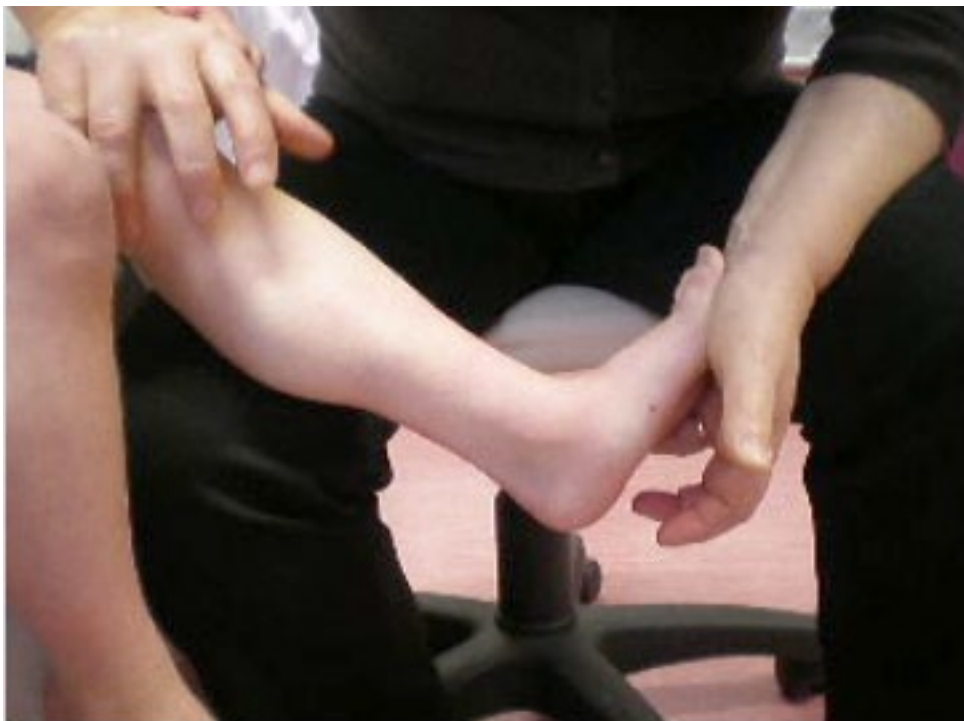
Manobra de Gowers



Pseudohipertrofia muscular

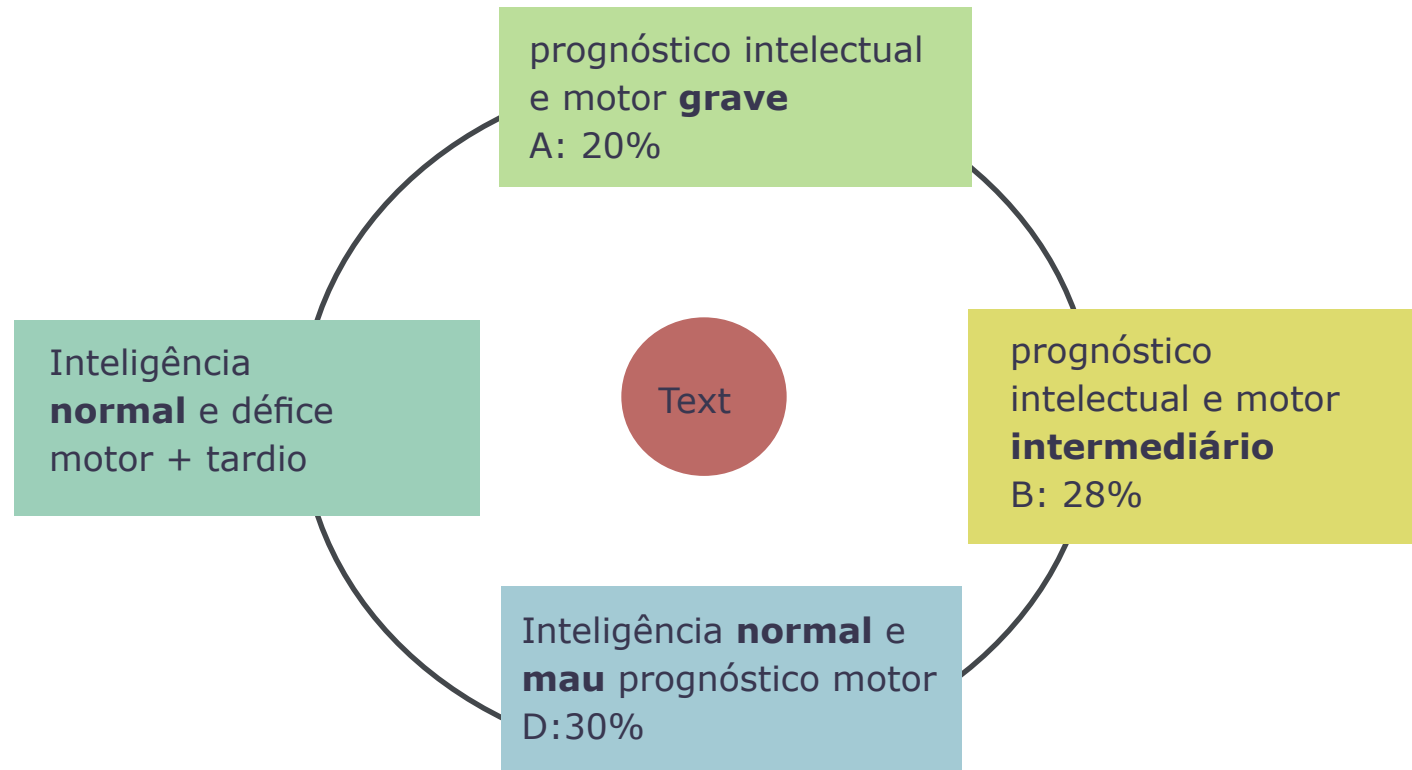


Retracções osteotendinosas assimétricas



Distrofias musculares na criança Duchenne: heterogeneidade clínica


n= 75



Desguerre I, Christo C, Mayer M et al. Phenotypic heterogeneity of Duchenne muscular dystrophy assessed by long-term follow up: identification of indicators predicting future outcome. PlosOne, 2009,4(2):5 february

Distrofias musculares na criança

Duchenne: fenótipo clássico (28%)



16 M	Início da marcha; CK: 8200 U/L
4- 6 A	Défice cognitivo moderado; Dificuldade em subir escadas
6-7A	Quedas frequentes, com colapso dos joelhos
8-10A	Impossível subir escadas ou levantar-se do chão
10-12A	Perda da marcha (média: 9,6 A)
13-15 A	Contracturas: ancas, joelhos, tornozelos Escoliose; compromisso respiratório e cardíaco

Distrofias musculares na criança **Duchenne: complicações cardíacas**

Miocardiopatia (MP)

- Constant, leading to left ventricular dysfunction and heart failure
- Responsible of death in # 40% of patients

Engel AG Myology

De Kermadec JM, Am Heart J 1994;127:618-23

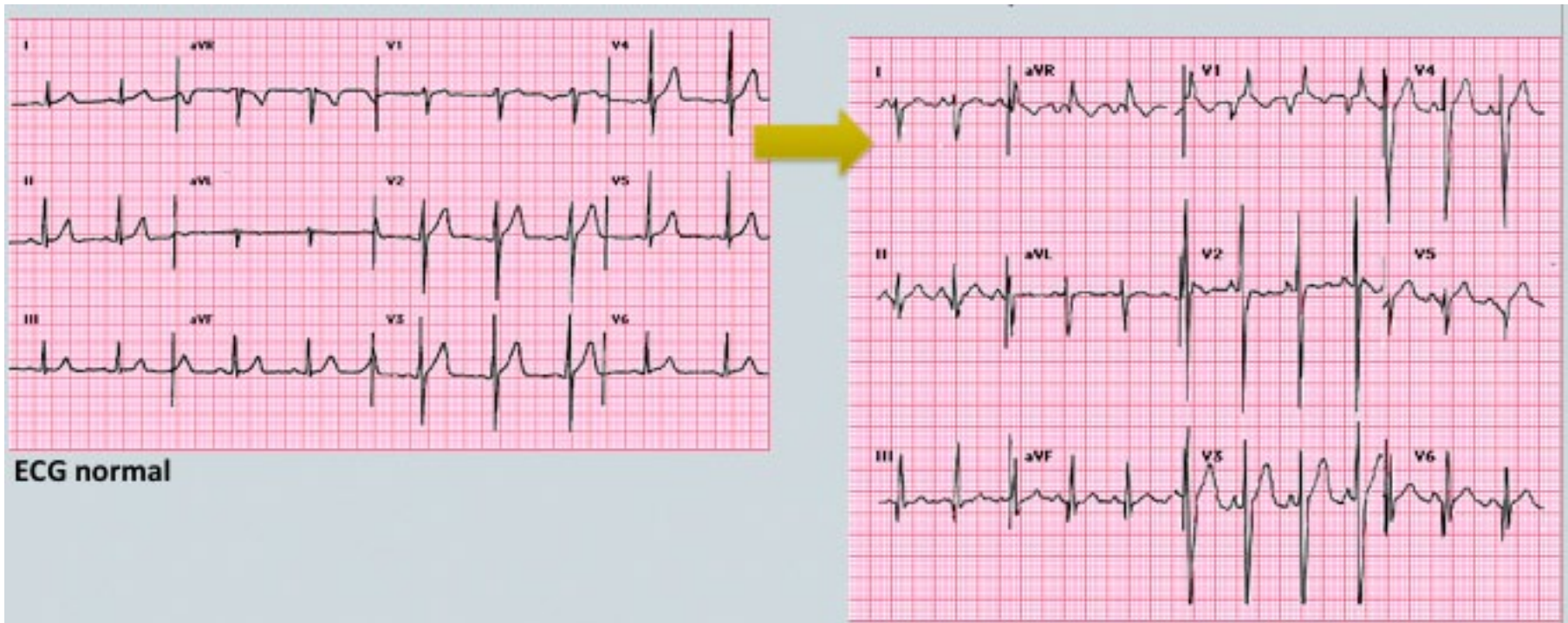
Age	Normal	ECG isolated	DCM	HCM	Conductive disease (mild)
<6	74%	26%	0	0	0
6-10	38.5%	61.5%	0	0	0
10-14	18.8%	41.6%	25.7%	4.9%	8.9%
14-18	5.3%	28.9%	44.7%	7.9%	13.1%
>18	0%	2.2%	71.7%	26.1%	0

Nigro G, Int J Cardiol 1990;26:271-7

Distrofias musculares na criança **Duchenne: complicações cardíacas**

Distúrbios de condução

Aumento R-S
Ondas Q profundas em DI, aVL, V5-6



Arritmias cardíacas (maioria supraventriculares)

Distrofias musculares na criança

Duchenne: vigilância cardíaca

DMD

Current guidelines

At the time of Diagnostic

DMD: /2years before 10 years, and each year after 10years

Bushby K 107 th ENMC Neuromus Disord 2003; 13:166-72

Duboc D 107th ENMC

DMB

DIAGNOSIS. Current guidelines

ECG, echography. At the time of diagnosis - every 5 years

Bushby K 107 th ENMC Neuromus Disord 2003;13:166-72

Duboc D 107th ENMC

Distrofias musculares na criança **Duchenne: complicações respiratórias**

- ▶ Diminuição da capacidade vital a partir dos 10 anos: 200ml/ano
- ▶ Padrão restritivo aos 15 anos
- ▶ Provas de função respiratória (CV e VR):
 - anual até aos 12 anos,
 - 6 em 6 meses a partir dos 12 anos
- ▶ Suporte ventilatório nocturno:
 - se CV < 680 ml, forte risco de hipercapnia

Distrofias musculares na criança

Duchenne: complicações ortopédicas

McDonald DG, Kinali M, Gallagher M et al. Fracture prevalence in Duchenne muscular dystrophy. Dev Med Child Neurol 2002; 44:695

Estudo com 378 doentes com DMD (com idades 1-25 A)
79 (21%) tinham tido fracturas

1. Fracturas dos membros (+após perda de marcha)

1. Escoliose progressiva

+ fraqueza muscular → **rápida progressão p/ disfunção pulmonar**

Cirurgia melhora a qualidade de vida e sobrevida



Distrofias musculares na criança

Duchenne: complicações nutricionais

- ▶ Curvas de crescimento específicas
- ▶ **< 12 anos: 40% → OBESIDADE**
 - Sobretudo se corticoterapia !
- ▶ **> 18 ANOS: 44% → DESNUTRIÇÃO**

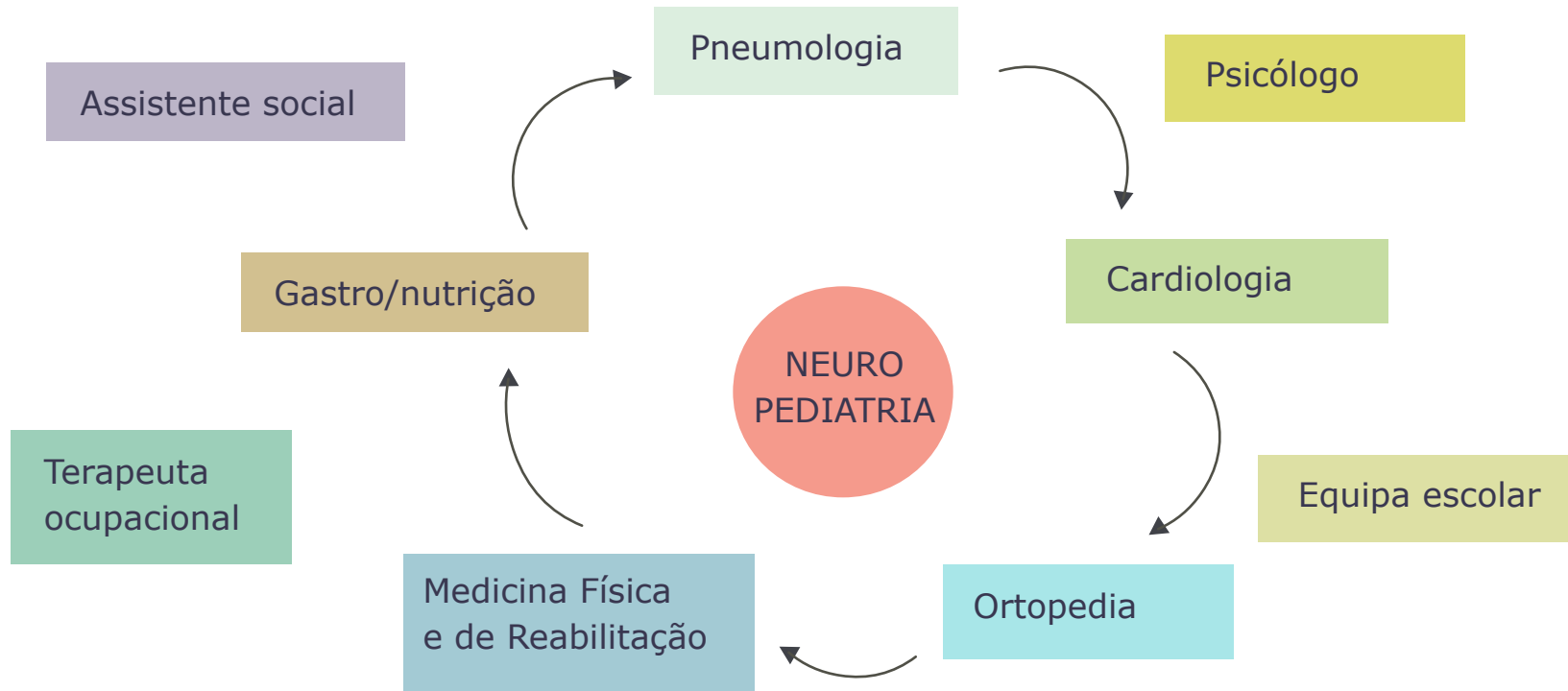
Distrofias musculares na criança

DM Becker

- ▶ Quadro mais ligeiro que DMD
- ▶ Início mais tardio
- ▶ Marcha até aos 15A
- ▶ Cadeira de rodas 15- 20A
- ▶ **Cardiomiopatia (~65%)**
- ▶ Raramente cifoescoliose

Distrofias musculares na criança **distrofinopatias: tratamento**

Intervenção multidisciplinar



Distrofias musculares na criança **distrofinopatias: tratamento**

1. Farmacológico

2. Conservador

Fisioterapia (hidroterapia)

Cinesiterapia respiratória/VNI

Ortóteses - Estabilização dos joelhos (7-8A),

Prevenir retracções da tíbio-társica

Treino das actividades da vida diária -Terapia Ocupacional

Equacionar ajudas técnicas / acessibilidades - Domicílio e Escola

Prevenir obesidade / desnutrição

Apoio psicológico à criança e família

3. Terapia génica



Distrofias musculares na criança **distrofinopatias: orientações terapêuticas**

Recomendações da **Academia Americana de Neurologia: corticoterapia**

Prednisolona 0,75 mg/kg/dia (se > 5 anos)

- ↑ significativo da força muscular e da função pulmonar
- ↓ risco de escoliose e aumenta o tempo de deambulação

↑ risco de osteoporose, fracturas e de HTA

Obesidade

Se aumento de peso significativo:
reduzir para 0,5 mg/kg/dia

- Deflazacort 0,9 mg/kg/dia

Suplementos Vitamina D e cálcio
Densitometria óssea anual



Distrofias musculares na criança **distrofinopatias: orientações terapêuticas**

Angiotensin-converting-enzyme inhibitors versus steroids as first-line drug treatment in Duchenne muscular dystrophy

Stéphane Chabrier, Isabelle Desguerre, Mlanie Porte, Claude Payet, François Rivier
for the Neuromuscular Commission of the Société Française de Neurologie Pédiatrique;
Developmental Medicine & Child Neurology 2010

Perindopril

Introdução entre **9A6M e os 13 anos** → Atrasa a disfunção ventricular

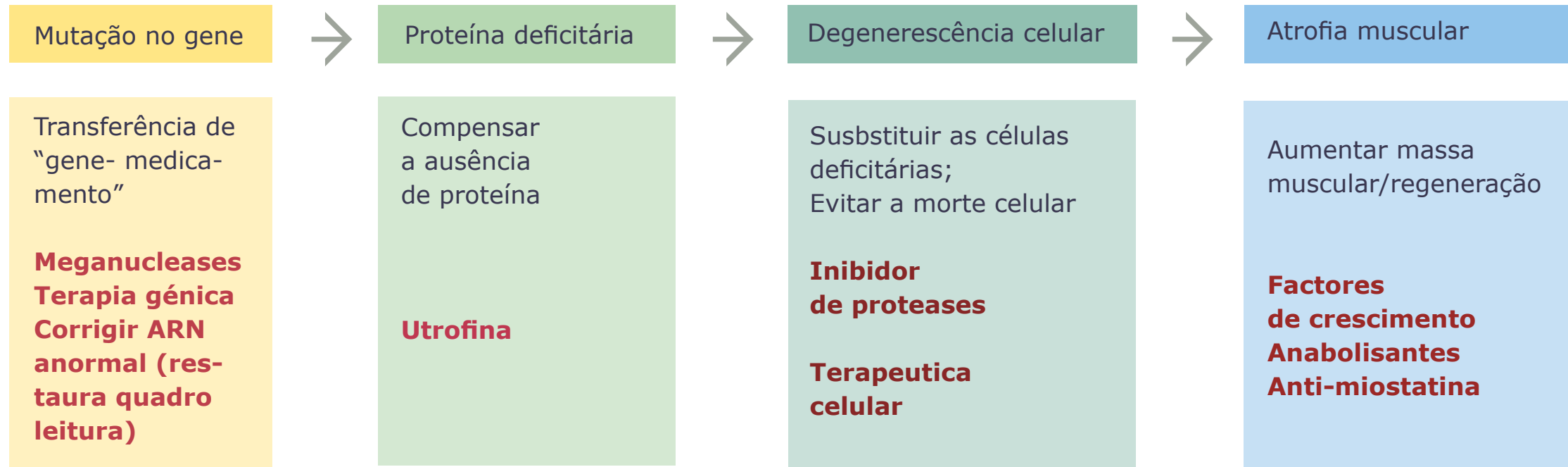
Os efeitos são ainda mais evidentes se introdução < dos 10 anos → estudo prospectivo

*Largely used in France this medication is **offered to virtually all males with DMD presenting normal left ventricular function at the age of 10***

Studies support this hypothesis that this class of molecules not only acts on myocardium but also in increasing peripheral muscles function (including respiratory muscles) through their anti-inflammatory and anti-fibrotic properties.

Distrofias musculares na criança

DMD: princípios das novas terapêuticas/ ensaios

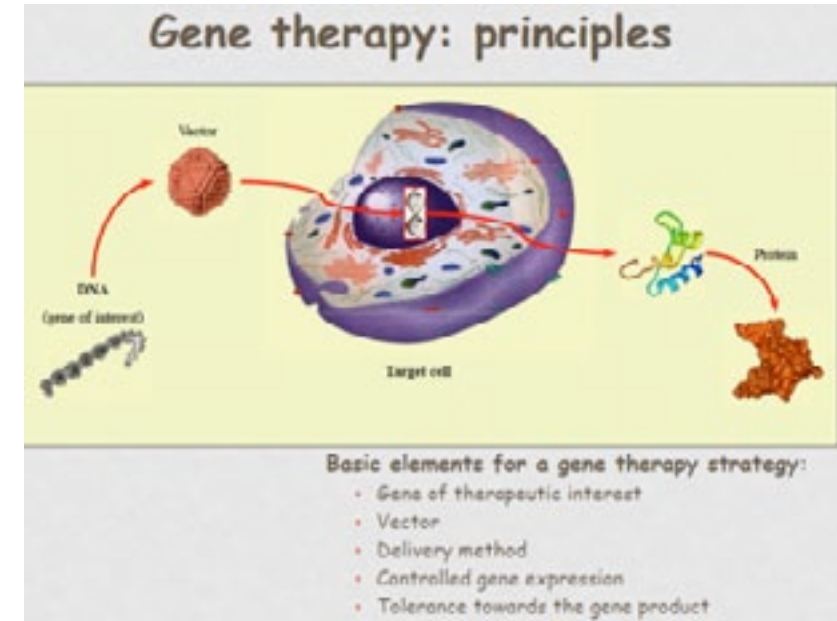


Distrofias musculares na criança **distrofinopatias: terapia génica**

Baseia-se no uso de vectores que restauram a leitura da distrofina

- Modificar o gene ou o produto da transcrição
 - “Enganar” a célula para que ignore a mutação e se restabeça a produção de moléculas de distrofina mais curtas mas parcialmente funcionais
- ▶ Salto do exão (exon skipping)
 - ▶ Codão stop
 - ▶ AAV (Adenoassociated Virus)
 - ▶ Nucleases

<http://upaduchenne.org/>



Distrofias musculares na criança

distrofinopatias: aconselhamento genético

Mães portadoras

2,5-20% apresentam fraqueza muscular

70% - CK aumentada, embora valores diminuam com a idade

Distrofinopatia se:

fenótipo clínico compatível

45X ou mosaicismo para Turner;

translocação em Xp21 com inactivação do X normal

Mais de 30% de casos esporádicos novas mutações /delecções

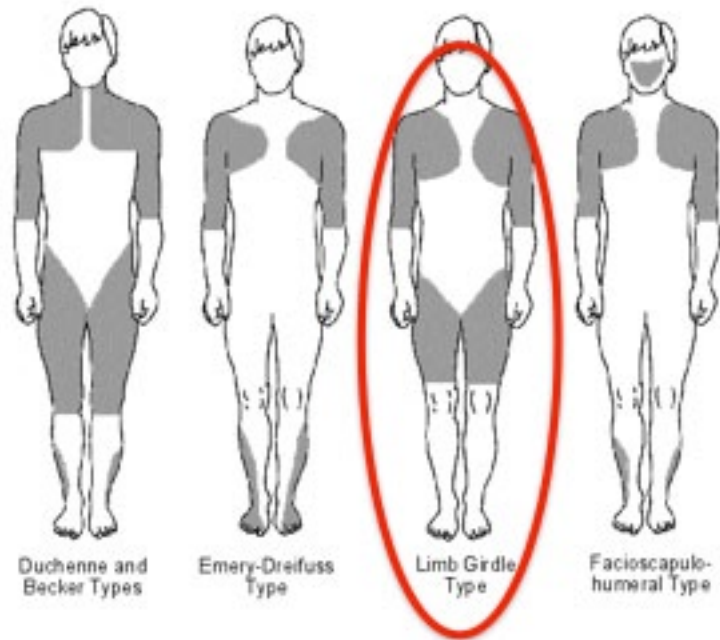
Diagnóstico Pré-Natal

Possível após detecção da delecção, duplicação ou mutação pontual num familiar afectado

DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS (LGMD)

AD (8 LGMD 1A-1H)

AR (17 LGMD2A-2Q)



Distrofias musculares na criança

LGMD: introdução

- ▶ Grupo heterogéneo
- ▶ Grande variabilidade: idade de início, gravidade e progressão
- ▶ Fraqueza muscular progressiva atingindo grupos musculares de cinturas

- ▶ Classificadas de acordo com:

Modo de transmissão

Defeito genético específico

AD → 1; AR → 2

Letra → gene

CK elevado

Biópsia c/ alterações distróficas

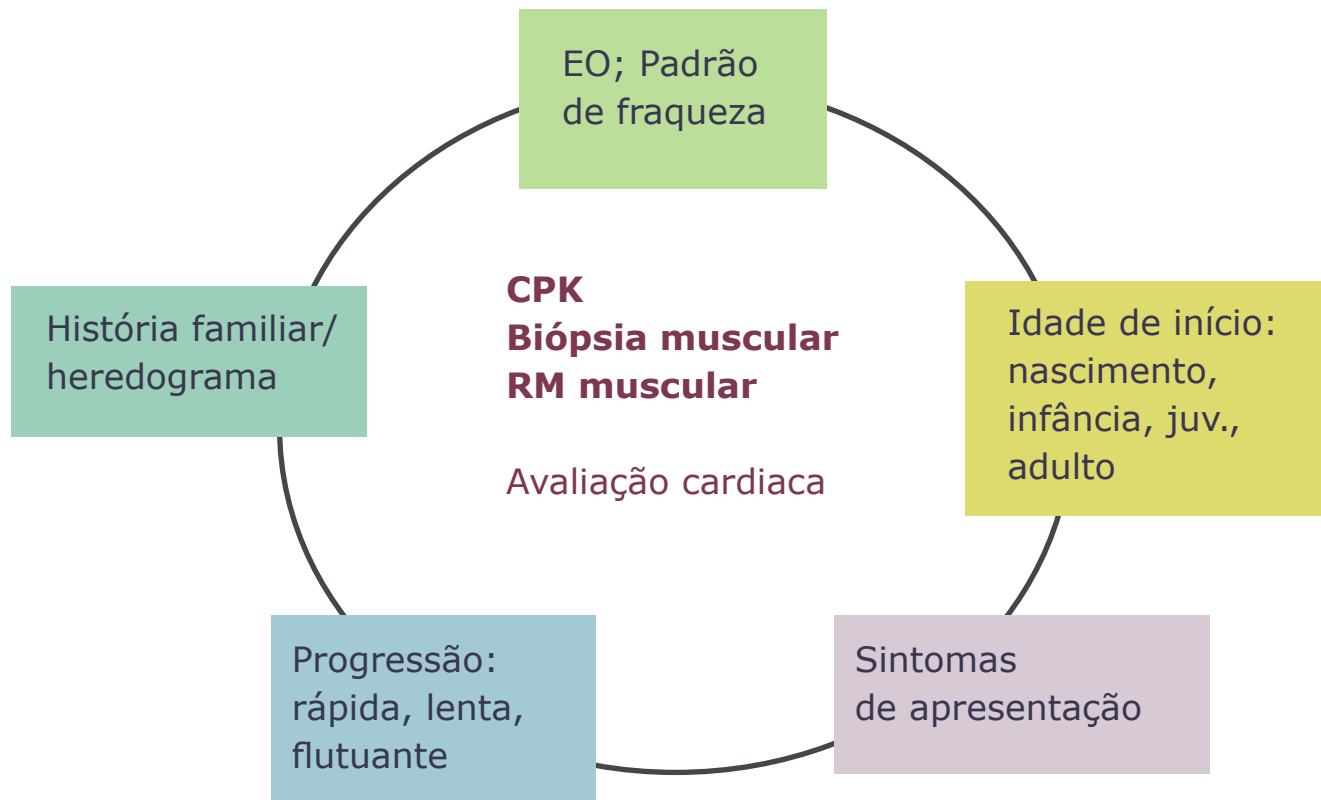
Alterações na ressonância magnética do músculo

Distrofias musculares na criança

LGMD: diagnóstico

HISTORIA CLÍNICA + EXAME OBJECTIVO

= O + IMPORTANTE!



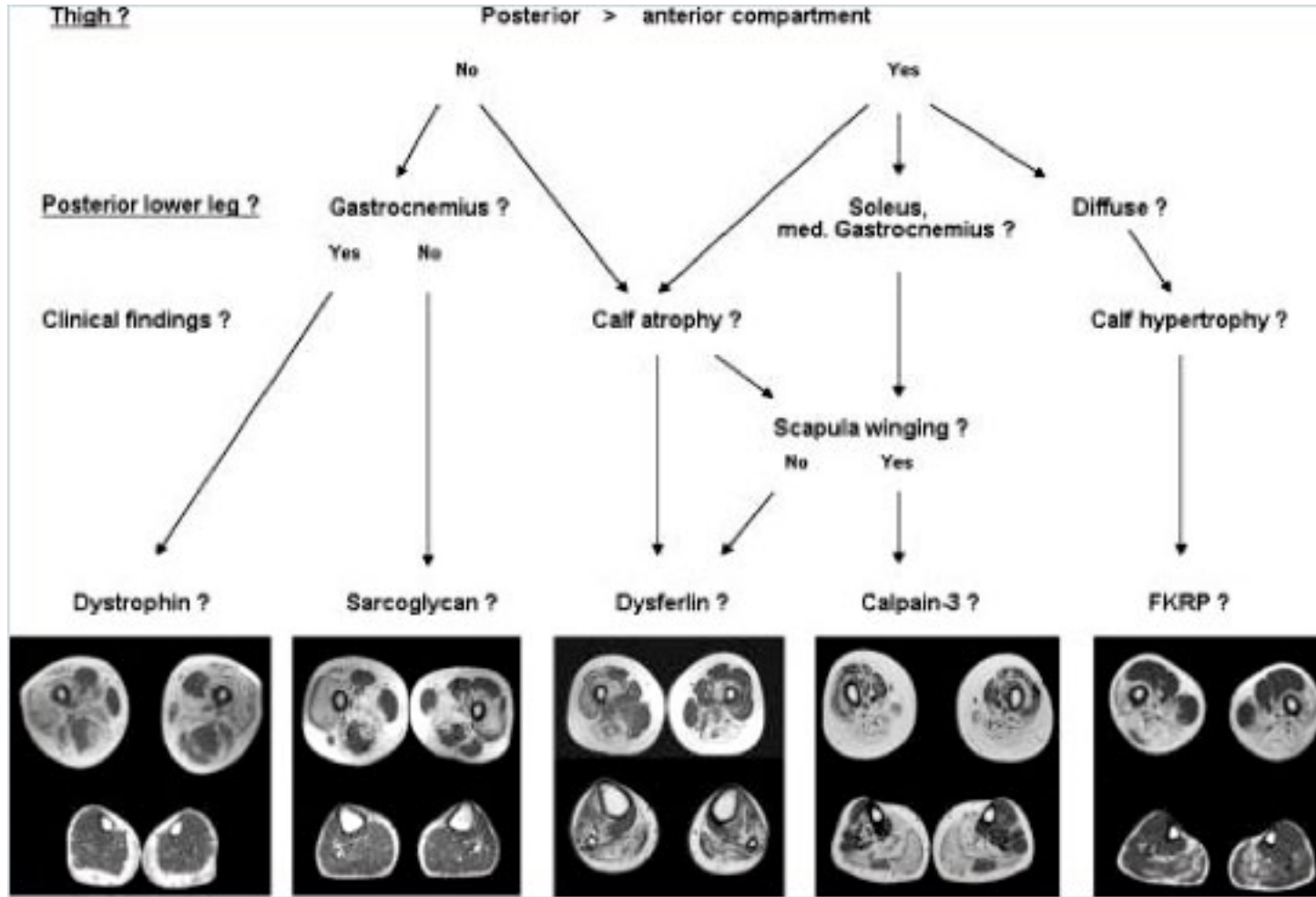
Distrofias musculares na criança

LGMD: diagnóstico

- ▶ RESSONÂNCIA MAGNÉTICA
 - ▶ Marcada sensibilidade/especificidade
 - ▶ Identifica padrões musculares específicos
 - ▶ Define fenótipos mais específicos e orienta a biópsia muscular

Distrofias musculares na criança

LGMD: diagnóstico



Distrofias musculares na criança

LGMD AD

Classif	Loc Chr	gene	Idade Início	CK	Clínica
1A	5q31.2	MYOT miotilina	>20	normal - 10x	disartria
1B	5q31.2	LMNA lamina A/C	<10	normal - 10x	P>D Contraturas Cardiaco> motor
1C	3p25.3	CAV3 caveolina-3	<10	2 - 25x	P+D Cãibras, rippling Lenta
1D	7q	?	>15	normal - 4x	cardiomiopatia
1E	6q22	?	>9	normal - 10x	
1F	7q32	?	>1	normal - 10x	
1G	4p21	?			
1H	3p23-p25	?	?	?	

Distrofias musculares na criança

LGMD AD

Classif	Loc Chr	gene	Idade Início	CK	Clínica
2A	15q15.2	CAPN3 calpaina	5-40 A	normal - 50x	Fraqueza adutores
2B	2p13.2	DYSF disferlina	10-30 A	10 - 150x	Fraqueza Distal MI Gemeos atrofiados
2C	13q12	SGCG Gama-sarco	3-20 A	5 - 120x	Hipertrofia gémeos e lingua
2D	17q21.33	SGCA Alfa-sarco	3-20 A	5 - 120x	
2E	4q11	SGCB Beta-sarco	3-20 A	5 - 120x	
2F	5q33.3	SGCD Delta-sarco	3-20 A	5 - 120x	Fraqueza tibial anterior Cãibras
2G	17q12	TCAP Teletonina	2-15 A	2 - 30x	Lentamente progressiva
2H	9q33.1	TRIM-32	15-30 A	N - 20x	Rabdomiolise, hipertrofia lingua, cardiaco
2I	19q13.32	FKRP FKRP	1-40 A	5 - 40x	Perda da marcha <30A Por xs fraqueza muscular distal
2J	2q24.3-31	TTN Titina	5-20 A	N - 2x	
2K	9q34.1	POMT1	Variável	10-50x	10-50x

Distrofias musculares na criança

LGMD AR

Classif	Loc Chr	gene	Idade Início	CK	Clínica
2L	11p14.3	Anoctamina 5	Início tardio		Atrofia assimétrica- quadricip.
2M	9q31	Fukutina	<6M		DD com miosite
2N	14q24	POMT2	Variável (5-20 A)		Vários fenótipos
2O	1p34.1	POMGNT1	Precoce		Distroglicanopatia
2P	3p21	DAG1			
2Q	8p.24	PLEC1 Plectina 1			

LGMD 2A CAPN3

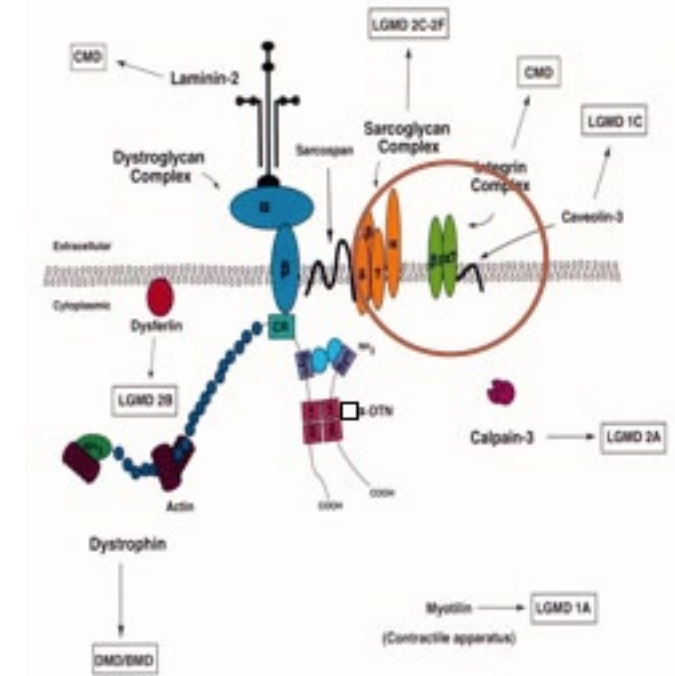


Distrofias musculares na criança **Sarcoglicanos**

- ▶ O complexo de SG forma uma unidade funcional que se associa a outras proteínas do sarcolema/CGP;
- ▶ Descrita em 1995
- ▶ Constituído por 4 proteínas- α , β , γ , δ
Recentemente identificaram 2 ϵ ζ

**mantêm interação entre a matriz extracelular
o interior da célula e a integridade da membrana**

- ▶ Défice parcial do complexo proteico têm apresentação mais tardia



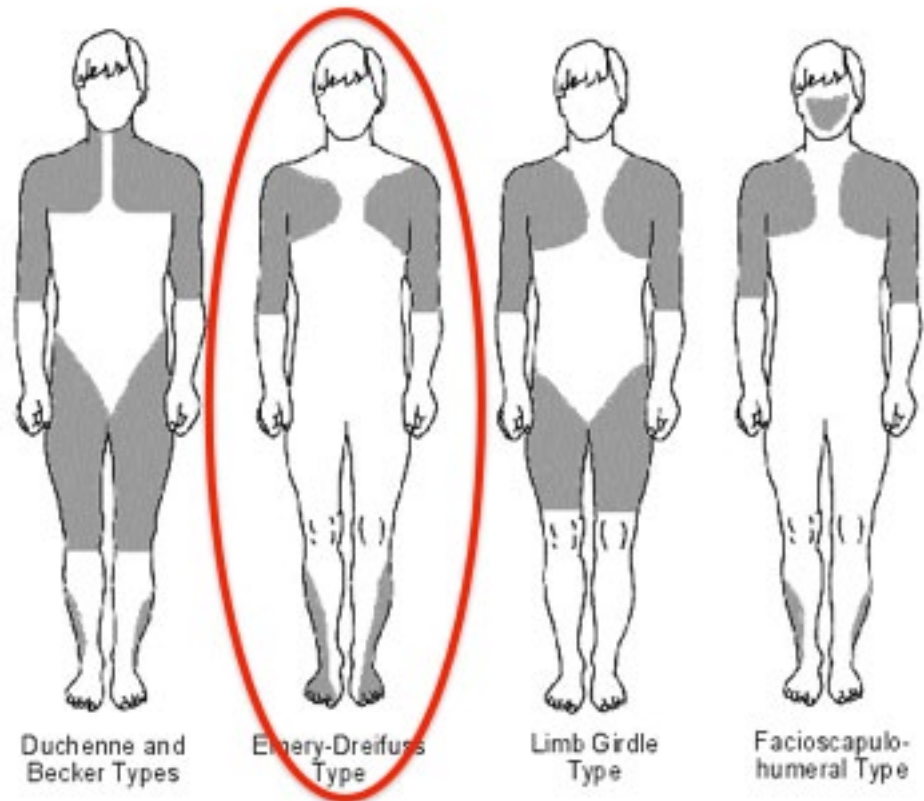
Distrofias musculares na criança

Sarcoglicanos

- ▶ AR
- ▶ Prevalência 1:178000
- ▶ Prevalência portadores (heterozigóticos) 1:211
- ▶ Igual distribuição entre sexos
- ▶ Idade início
 - 4,8 +/- 1,5 anos ♂
 - 5,9 +/- 2,7 anos ♀
- ▶ Perda da capacidade de marcha e deambulação
 - 11,9 +/- 2,2 anos ♂
 - 13,5 +/- 3,4 anos ♀
- ▶ **Mutações + frequentes em determinadas populações: "efeito fundador"**



DISTROFIA MUSCULAR EMERY-DREIFUSS



Distrofias musculares na criança **distrofia muscular Emery-Dreifuss**

- ▶ A. Dominante/ Recessiva/ ligada ao cromossoma X
- ▶ 3 genes
 - XL-EDMD: *EMD* (codifica emerina), *FHL1* (codifica FHL1)
 - AD- EDMD e AR-EDMD: *LMNA* (codifica lamina A e C)

▶ **MÚSCULO + CORAÇÃO**

- ▶ Sem envolvimento da face
- Contraturas** cervical, cotovelos, TT e outras articulações
- Fraqueza e atrofia úmero/ cintura escapular
- Rigidez da coluna
- Fraqueza e atrofia peroneal



Distrofias musculares na criança **distrofia muscular Emery-Dreifuss**

▶ **Progressão lenta**

- ▶ Perda da marcha tardia

▶ **Envolvimento cardíaco**

- Arritmia supraventricular, (fibrilhação, flutter)
- Pert.condução
- Arritmia ventricular (taqui/fibrilhação)

→ **risco de morte súbita: CDI**

- ▶ Cardiomiopatia dilatada com disfunção sistólica: IC

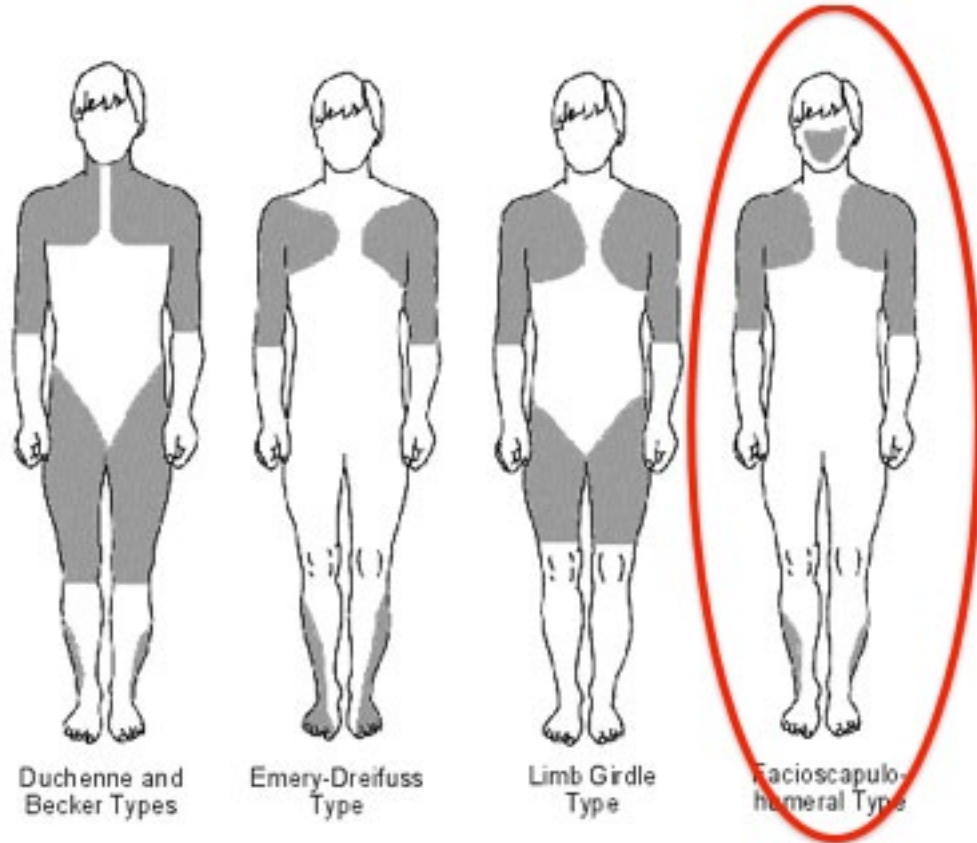
Van Berlo. J Mol Med 2005
Meta analysis (20 publications)
299 patients (mean age=31 yo)

> 157 patients alive

> 76 patients deceased (age=46 yo)

- Sudden death : 35 (46%), 16 of whom had a pacemaker
- Heart failure : 9 (12%)
- Unknown : 32 (42%)

**DISTROFIA FACIO-ESCAPULO-UMERAL
(DFSH)**



Distrofias musculares na criança

DFSH

- ▶ AD
- ▶ Início 1ª- 5ª década
- ▶ Formas infantis mais graves

▶ Clínica

Fraqueza muscular da FACE
e cintura escapular → ASSIMETRIA

Lentamente progressiva
Variabilidade intra e interfamiliar

Doença vascular da retina, audição
Malformações ortopédicas



Distrofias musculares na criança

DFSH

- ▶ Formas infantis mais graves
- ▶ Início precoce
- ▶ Surdez
- ▶ Défice intelectual
- ▶ Epilepsia mioclónica
- ▶ Perda da marcha <20 anos
- ▶ Insuficiência respiratória



Distrofias musculares na criança

DFSH



Fraqueza escapular, hiperlordose

Fraqueza dos m. orbiculares - olhos e lábios

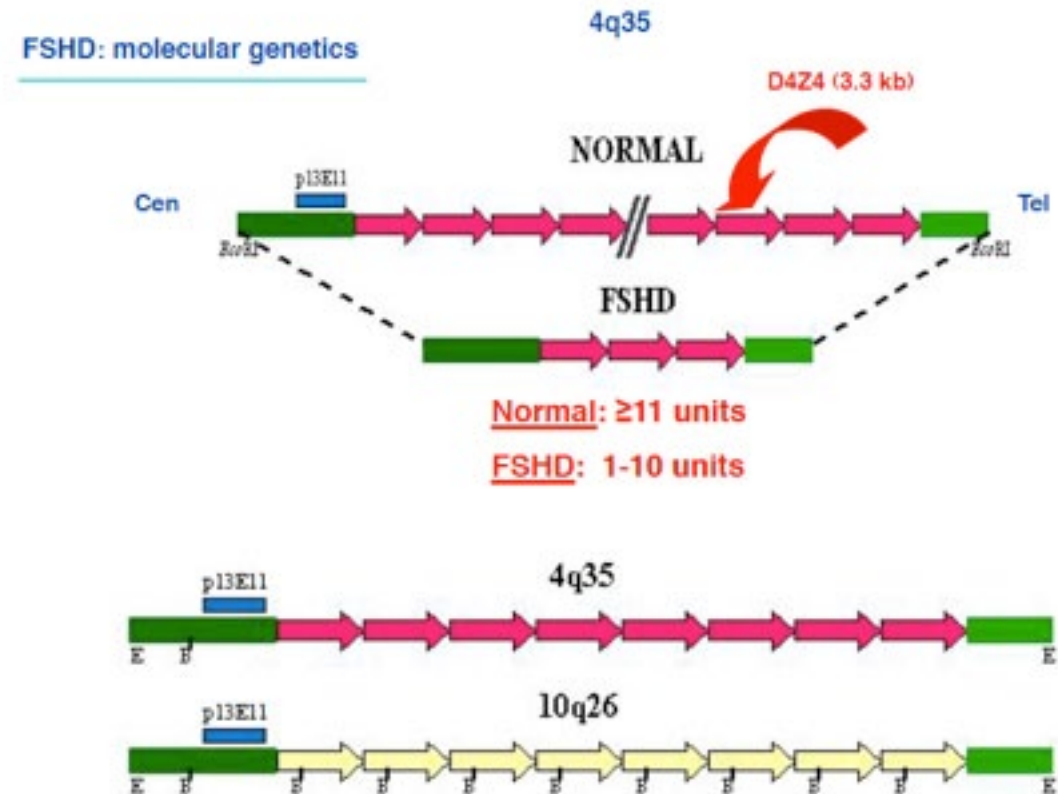
Distrofias musculares na criança

DFSH - diagnóstico

▶ CLÍNICO

- ▶ CPK N ou pco elevada
- ▶ EMG: miopático, neurogénico, ambos
- ▶ Biópsia muscular
 - Discreto padrão distrófico
 - Pode ter alterações inflamatórias ou neuropáticas
- ▶ RM muscular

▶ CONFIRMAÇÃO MOLECULAR



DISTROFIA MIOTÓNICA de STEINERT

Congénita (CDM1)

Infanto-juvenil (JDM1)

Adulto

Aparecimento tardio

Distrofias musculares na criança

DM 1: introdução

- ▶ Prevalência 1:8000
- ▶ Forma de distrofia muscular mais comum nos adultos

- ▶ AD, Expansão anormal de CTG
 - extremidade 3' não traduzida do gene da mionina (DMPK)
 - **(C.19q13.3)** → Codifica a mionina proteína-quinase ^(2,3)
 - Normal até 37; 38 e 49 repetições → assintomáticos mas em risco de filhos afectados

- ▶ FENÓMENO DE ANTECIPAÇÃO

Distrofias musculares na criança

DM 1: introdução

- ▶ Doença evolutiva e multissistêmica:
 - Olho, coração
 - Sistema endócrino
 - Sistema nervoso periférico
 - Sistema nervoso central

- ▶ Principal sinal clínico: **MIOTONIA**
Dificuldade no relaxamento muscular

- ▶ Fraqueza distal → proximal

Distrofias musculares na criança

DM 1: congénita

- ▶ Complicações neonatais frequentes:
 - Prematuridade: **50%** (\neq séries de 11-55%)
 - Polihidrâmnios: ~**21-37%**
- ▶ Mortalidade: 30-40%
- ▶ Congénita grave:
 - insuficiência respiratória
 - + \geq 2 sinais***
- ▶ Congénita Intermediária:
 - Sem SDR**
 - \geq 1 sinal***

PRINCIPAIS SINAIS*:

SDR

Hipotonia major

Fraqueza muscular

Artrogripose e/ou pés botos

Dismorfismos faciais

Problemas alimentares / deglutição

Distrofias musculares na criança

DM1: infanto-juvenil

- ▶ Idade gestacional e período neonatal – N
- ▶ Idade de início dos sintomas é variável
- ▶ Atraso cognitivo e dif. aprendizagem: **~50%**
- ▶ Motivos de investigação:
 - Antecedentes familiares
 - ADPM
 - Dificuldades escolares

PRINCIPAIS SINAIS:

Dificuldades Escolares

Atrasos na aquisição linguagem

Déficite cognitivo

Miotonia

Fatigabilidade

Dimorfismos faciais

Distrofias musculares na criança

DM1: evolução

	Congénita	Juvenil
QI	49-69 (53)	47-85 (61)
Dismorfismos faciais	nascimento	6-10 anos
Marcha	24 meses	14 meses
Fraqueza muscular	+++	+
Gowers	5-10 anos	tardio
Miotonia	< 10 anos	> 10 anos

Distrofias musculares na criança

DM1 congénita- caso clínico

- ▶ Cátia, 7 anos
- ▶ IGIP. 36sem, cesariana.
- ▶ Hipotonia generalizada, pé boto bilateral, dismorfismos faciais, SNG
 - DM1: 1700 CTG; mãe 170 CTG
- ▶ ADPM global (++ linguagem)- QD 56
- ▶ 2A6M: cirurgia ortopédica
- ▶ 5A: marcha
- ▶ Garra miotónica, Gowers
- ▶ 6A: controlo esfínteres diurno

- ▶ Sem complicações sistémicas



Distrofias musculares na criança DM1 congénita- caso clínico



Distrofias musculares na criança **DM 1 infanto-juvenil: caso clínico**

- ▶ Marcos, 15 anos
- ▶ Enviado da consulta de autismo
- ▶ IGIP, cesariana 41sem.
Período neonatal-N
- ▶ 6A: dificuldades escolares
(cansaço, lentidão de execução, recusa em cumprir tarefas escolares)
- ▶ 10A: Dg. PEA
- ▶ 12A: agravamento
- ▶ 13A: Cons. NM- miotonia, fraqueza distal
DM1: 600 CTG; mãe 117 CTG
- ▶ 15A: VNI
Aconselhamento genético



Distrofias musculares na criança

DM 1: complicações

- ▶ Ortopédicas (escoliose, precoce no CDM1)
- ▶ Oftalmológicas: opacidade cristalino/ cataratas → s/ ↓ acuidade visual
- ▶ GI e urinárias (RGE, diarreia recorrente, disfunção vesical)
- ▶ Cardíacas → distúrbios da condução que podem levar a morte súbita
 - Ecocardiaca e Holter anual > 10 anos de idade
- ▶ Endocrinológica → atrofia testicular, diabetes mellitus, déficit de HC e hipotireoidismo

Conclusões

- ▶ O doseamento da CK sérica é um procedimento muito importante no rastreio das doenças neuromusculares (NM);

- ▶ O diagnóstico molecular precoce das doenças NM permite:
 - evitar a realização de exames complementares invasivos para o doente e/ou dispendiosos;
 - estabelecer um prognóstico clínico realista;
 - administrar terapêutica específica (quando disponível);
 - rastrear e prevenir complicações (contracturas, cardiomiopatia, insuficiência respiratória);
 - providenciar aconselhamento genético à família.

Conclusões

Mensagem final

► Nas doenças neuromusculares não é aceitável:

- A equação simplista:

“Um gene/uma doença”

“Uma doença/um gene”

- Um gene \neq doenças (ex.lamina A/C)

Divergência fenotípica

- Uma doença \neq genes

Convergência fenotípica

Conclusões

Mensagem final

► Particularmente relevante na criança

- Sinais clínicos iniciais discretos e inespecíficos
- Diagnóstico diferencial mais difícil



Ana Mónica Vasconcelos

Cristina Pereira

Frederico D`Oliveira Duque

Isabel Fineza

José Eduardo Boavida

Maria da Conceição Robalo

Susana Nogueira

Ana Mónica Vasconcelos

mvasconcelos@chc.min-saude.pt

Neuropediatra

Licenciatura Medicina

Assistente Hospitalar

Centro Desenvolvimento Luís Borges

Hospital Pediátrico de Coimbra

Tutora do 6º ano do Mestrado Integrado em Medicina da FMUC

Cristina Pereira

cristina.pereira@chc.min-saude.pt

Neuropediatra

Licenciatura Medicina

Assistente Hospitalar

Centro de Desenvolvimento Luís Borges

Hospital pediátrico Coimbra

Frederico D`Oliveira Duque

fredericoduque@chc.min-saude.pt

Mestre Medicina

Assistente Hospitalar

Unidade de Neurodesenvolvimento e Autismo

Centro de Desenvolvimento Luís Borges Hospital pediátrico Coimbra

Assistente Convidado Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

Isabel Fineza

ifineza@gmail.com

Neuropediatra

Licenciatura Medicina

Assistente Graduado

Responsável do setor de Neuropediatria HP - CHUC

Membro do Conselho Científico da SP Neurologia

Membro do Conselho Científico da Associação Portuguesa de doentes

José Eduardo Boavida

boavida@chc.min-saude.pt

Pediatra

Licenciatura Medicina

Assistente Hospitalar Graduado

Centro de Desenvolvimento Luís Borges

Hospital pediátrico Coimbra

Maria da Conceição Robalo

c.robalo@chc.min-saude.pt

Neuropediatra

Licenciatura Medicina

Assistente graduado

Centro de Desenvolvimento Luís Borges

Hospital Pediátrico de Coimbra

Responsável pelo Laboratório de EEG

Responsável pela Consulta de Epilepsia do Epilepsia

Membro da Direção da Sociedade Portuguesa de Neuropediatria

Membro da Direção da Liga Portuguesa Contra a Epilepsia

Susana Nogueira

susana.nogueira@chc.min-saude.pt

Pediatra

Licenciatura Medicina

Assistente Hospitalar Graduado

Centro de Desenvolvimento Luís Borges

Hospital pediátrico Coimbra