

Investigação de Síndrome de West em paciente do Hospital Municipal Dr. Munir Rafful

Investigation of West Syndrome in patient from Hospital Municipal Dr. Munir Rafful

Thales Victor Figueiredo Brito
Centro Universitário de Volta Redonda - UniFOA
thalesvfb@gmail.com

Davi Gonçalves Santana
Centro Universitário de Volta Redonda - UniFOA
davisantanaaa82@gmail.com

Gabriela Sudré Lacerda
Centro Universitário de Volta Redonda - UniFOA
gabi.sudre@hotmail.com

Bruno Vieira Cury Inácio
Universidade de Vassouras
bruno_inacio@hotmail.com

RESUMO

A síndrome de West é um encefalopatia epiléptica caracterizada pela tríade: espasmos infantis, hipsiarritmia no eletroencefalograma e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Este artigo buscou relatar o processo de investigação diagnóstica dessa síndrome em um lactente internado no Hospital Municipal Munir Rafful em Volta Redonda - RJ. Utilizou-se dados obtidos em prontuários eletrônicos e artigos encontrados na plataforma PubMed por meio do descritor Síndrome de West. Na admissão, o paciente apresentava espasmos infantis, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e eletroencefalograma prévio inconclusivo. Durante a internação, foi realizado um novo exame diagnóstico que comprovou a presença de hipsiarritmia, confirmando a suspeita diagnóstica.

Palavras-chave: Síndrome de West. Espasmos infantis. Sistema Único de Saúde.

ABSTRACT

West syndrome is an epileptic encephalopathy characterized by the triad: infantile spasms, hypsarrhythmia on the electroencephalogram and delay in neuropsychomotor development. This article aims to report the diagnostic investigation process of this syndrome in an infant admitted to the Munir Rafful Municipal Hospital in Volta Redonda - RJ. Data obtained from electronic medical records and articles found on the PubMed platform using the descriptor West Syndrome were used. On admission, the patient had infantile spasms, delayed neuropsychomotor development, and a previous inconclusive electroencephalogram. During hospitalization, a new diagnostic test was performed, which confirmed the presence of hypsarrhythmia and the diagnostic suspicion.

Keywords: West syndrome. Infantile spasms. Unified Health System.

1 CONTEXTO

A síndrome de West (SW) é uma das principais causas de encefalopatia epiléptica na infância (PAVONE, P. et al. 2020). O quadro é caracterizado por espasmos musculares, hipsiarritmia no eletroencefalograma e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Estima-se que a sua incidência seja de aproximadamente 5/10.000 nascidos vivos, com pico de incidência em crianças com menos de 12 meses de vida (CALDERÓN, M. et al. 2018).

Os espasmos musculares representam a principal manifestação dessa síndrome. Geralmente, surgem em forma de salvas (ou clusters) que podem ocorrer centenas de vezes ao longo do dia. O eletroencefalograma (EEG) também é um exame fundamental para o diagnóstico, sendo caracterizado pela presença de padrões específicos conhecidos como hipsiarritmia. O atraso importante no DNPM é o terceiro componente da SW e pode surgir antes, durante ou após o início dos espasmos musculares (D'ALONZO, R. et al. 2018).

Embora existam métodos de complexidade mais elevada que possam ser utilizados durante o processo diagnóstico, o exame clínico e o eletroencefalograma continuam sendo a principal forma de abordagem dos pacientes investigados. Dessa forma, o caso relatado busca demonstrar o processo diagnóstico da SW no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS).

2 APRESENTAÇÃO DO CASO

Trata-se de um relato de caso, realizado no ano de 2022 em Volta Redonda, estado do Rio de Janeiro. Foram utilizadas informações obtidas nos prontuários de internação do Hospital Municipal Munir Rafful e artigos publicados na plataforma PubMed, utilizando o descritor Síndrome de West. A seleção dos artigos baseou-se na correspondência com o caso investigado. Este trabalho está sob o escopo do “Projeto de Educação no Trabalho para a Saúde do Centro Universitário de Volta Redonda - PET-UniFOA”, registrado no CAAE sob o número 30457714.1.0000.5237.

Paciente P.V.S., 10 meses, deu entrada na enfermaria pediátrica do Hospital Municipal Dr. Munir Rafful ao dia 21/08/22 para dar seguimento à investigação de um quadro de Síndrome de West. O paciente já estava em acompanhamento ambulatorial com o neurologista pediátrico, tendo realizado exames prévios para investigação do seu quadro clínico. Este, durante a internação, apresentava-se com um atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, sem apresentar os marcos do desenvolvimento relativos à idade. Aos 10 meses de vida, o paciente apresentava dificuldades em mover as pernas, não sustentava o pescoço, não se sentava sem apoio e não deambulava. A mãe havia relatado que o filho apenas recentemente estava conseguindo mexer as pernas, resultado de um trabalho multidisciplinar associado à fisioterapia. Adicionando-se a este quadro, a mãe relatou que o menor já havia apresentado em outras ocasiões duas crises convulsivas com duração próxima a 5 minutos.

Para avaliar melhor o quadro do paciente, era necessário a realização de um eletroencefalograma com objetivo de encontrar hipsiarritmia no exame, compatível com o quadro sindrômico e a etiologia investigados. Ao ser internado, o paciente já havia feito tal exame, porém seria necessário repeti-lo para confirmar a existência destes achados.

Segundo o prontuário, o EEG foi solicitado no dia 24/08, e o paciente teve alta hospitalar e seguiu em acompanhamento ambulatorial com o especialista. Foram prescritos Vigabatrina, Prednisolona e Pantoprazol, além das medicações de uso contínuo que já utilizava.

3 DISCUSSÃO

A Síndrome de West (SW), ou espasmos infantis (EI), foi relatada pela primeira vez por William James West, em 1841, como uma condição que afetava seu filho aos 4 meses de vida (PAVONE, P. et al. 2020). Trata-se de uma encefalopatia epiléptica caracterizada pela tríade formada por (1) espasmos musculares, tipicamente em clusters, (2) eletroencefalograma (EEG) com hipsarritmia e (3) atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM) (CALDERÓN, M. et al. 2018).

Estima-se que a incidência da SW varia de 2 a 5/10.000 nascidos vivos, representando a forma mais frequente de epilepsia no primeiro ano de vida quando excluídas as convulsões neonatais e as convulsões febris (D'ALONZO, R. et al. 2018). Sabe-se também que seu pico de incidência ocorre entre 4 e 7 meses de vida, ocorrendo com maior frequência no sexo masculino [3].

Os espasmos musculares são a principal característica da SW, sendo definidos como contrações súbitas e breves dos músculos do pescoço, do tronco e dos membros. Geralmente, surgem em forma de salvas (ou clusters) com intervalos de 1 a 2 segundos, podendo ocorrer centenas de vezes ao longo do dia, principalmente após despertar ou adormecer. Na maioria das vezes, os movimentos flexores são preponderantes, mas é possível que haja movimentos extensores ou mistos. Por vezes, os espasmos podem ser precedidos por choro, gritos ou outras alterações, como cianose, palidez e mudanças nos sinais vitais (D'ALONZO, R. et al. 2018).

Em relação ao EEG, o achado típico é a hipsarritmia, definida como uma atividade basal caótica caracterizada por ondas lentas de alta amplitude e picos multifocais dessincronizados. Esses achados costumam surgir durante o sono não-REM, desaparecendo no estado de vigília, no sono REM e durante os espasmos musculares. A presença de EEG normal exclui o diagnóstico de SW (D'ALONZO, R. et al. 2018).

O atraso no DNPM é um critério estrito para diagnóstico. A maioria dos pacientes apresenta atraso importante, embora alguns possam manter certos perfis cognitivos. Além disso, esse atraso pode estar presente antes, durante ou após o início dos espasmos musculares (D'ALONZO, R. et al. 2018). Segundo a International League Against Epilepsy (ILAE), os pacientes com SW podem ser classificados em dois grupos: sintomáticos e criptogênicos. O grupo sintomático inclui aqueles que apresentam causa definida e/ou atraso no DNPM ou crises epilépticas antes da aparição dos espasmos, representando 80% dos casos. Por outro lado, os pacientes do grupo criptogênico não possuem causa definida e o início dos espasmos ocorre na vigência de um DNPM normal (CALDERÓN, M. et al. 2018).

A fisiopatologia da SW ainda não é completamente elucidada. Acredita-se que o mecanismo mais comum seja a excitabilidade neuronal aumentada, associada à perda da inibição. Esses processos podem surgir a partir de várias condições, como hipóxia, hemorragias cerebrais, calcificações cerebrais, malformações e alterações genéticas (D'ALONZO, R. et al. 2018). Cerca de 70% das causas podem ser definidas por anamnese, exame físico e ressonância magnética de crânio. Assim, os exames de neuroimagem possuem o melhor custo-benefício durante a investigação. Outros 10 a 15% podem ser definidos por meio de hibridização genômica comparativa em array (aCGH), painel de genes típicos da epilepsia e perfil metabólico (ácido láctico, ácido pirúvico, aminoácidos e ácidos orgânicos na urina). Dessa forma, os avanços diagnósticos têm reduzido consideravelmente o número de casos criptogênicos em detrimento dos sintomáticos (CALDERÓN, M. et al. 2018).

Em relação ao tratamento, a SW é resistente à maioria dos fármacos anticonvulsivantes. Apenas dois fármacos possuem eficácia comprovada no tratamento da SW: vigabatrina (VGB) e o hormônio adrenocorticotrófico (ACTH), de modo que não há evidência de superioridade entre eles em longo prazo (CALDERÓN, M. et al. 2018).

Os efeitos do ACTH parecem derivar da produção de neuroesteroides com efeito anticonvulsivante, mas o mecanismo preciso ainda é desconhecido. Regimes com baixas doses de ACTH (0,005-0,032 mg/kg/dia) parecem ser tão efetivos quanto regimes com altas doses (D'ALONZO, R. et al. 2018).

A VGB atua inibindo a enzima ácido gama-aminobutírico-transaminase (GABA-T) de forma irreversível, o que aumenta as concentrações de GABA e suprime a atividade epiléptica. Alguns estudos exploraram baixas doses de VGB, mas os resultados mais consistentes utilizaram altas doses (100-150 mg/kg/dia) (D'ALONZO, R. et al. 2018).

Outros tratamentos para SW têm sido explorados atualmente, como o uso de prednisona, dexametasona, felbamato, valproato de sódio, zonisamida, topiramato e piridoxina. No entanto, mais estudos são necessários para garantir a recomendação dessas novas estratégias medicamentosas (D'ALONZO, R. et al. 2018).

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

O diagnóstico da SW costuma exigir métodos acessíveis na maioria dos casos, incluindo a avaliação clínica e o eletroencefalograma. Dessa forma, os recursos disponibilizados pelo SUS mostraram-se bastante satisfatórios em sua abordagem diagnóstica e seguimento. No entanto, percebeu-se também que ainda existe grande dificuldade quanto à abordagem terapêutica no cenário da saúde pública, o que pode impactar diretamente na adesão e no DNPM dos pacientes afetados. Embora seja uma condição bastante conhecida e estudada, a SW carece de novas abordagens terapêuticas que se adequem a esse tipo de sistema. Portanto, o estímulo à pesquisa e à introdução de terapias emergentes são respostas possíveis que melhorariam o prognóstico e a qualidade de vida dos pacientes acometidos pela síndrome.

5 EXERCÍCIO DE APRENDIZADO

1. Qual alternativa contém um achado que não é critério diagnóstico da Síndrome de West?

- a) **Crises convulsivas tônico-clônicas**
- b) Espasmos musculares em clusters
- c) Hipsiarritmia no eletroencefalograma
- d) Atraso no desenvolvimento neuropsicomotor

2. Quais medicamentos são comprovadamente eficazes no controle das crises convulsivas que ocorrem em pacientes com Síndrome de West?

- a) Carbamazepina e fenobarbital
- b) Ácido valpróico e clonazepam
- c) Topiramato e fenitoína
- d) **Vigabatrina e ACTH**

3. Considerando o eletroencefalograma típico da Síndrome de West, em qual momento do dia costuma ocorrer desaparecimento da hipsiarritmia?

Resposta: durante o sono não-REM.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

PAVONE, P. et al. West syndrome: a comprehensive review. **Neurol Sci.** 2020, V. 41, PP. 3547–3562. Disponível em: <https://link.springer.com/article/10.1007/s10072-020-04600-5> Acesso em: 01 Nov. 2022.

CALDERÓN, M. et al. Cryptogenic West syndrome: clinical profile, response to, treatment and prognostic factors. **Anales de Pediatría.** 2018, v. 89, pp. 176-182. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1695403317304526?via%3Dihub> Acesso em: 01 Nov. 2022.

D'ALONZO, R. et al. West Syndrome: A Review and Guide for Paediatricians. **Clin Drug Investig.** 2018, v. 38, pp. 113–124. Disponível em: <https://link.springer.com/article/10.1007/s40261-017-0595-z#citeas> Acesso em: 01 Nov. 2022.