



Comunicação Oral e Pôsteres



CO.01

Estudo Multicêntrico Brasileiro de Miopatia Nemalínica: achados clínicos, hispatológicos, de imagem muscular e genético

Gurgel-Giannetti J¹, Machado M², Yamamoto G³, Lazar M³, Pavanelo R³, Zatz M³, Burle A⁴, Vainzof M³ - ¹UFMG, ²UFBA, ³USP, ⁴UNIFESP

Introdução: A Miopatia Nemalínica (MN) é considerada uma das miopatias congênitas mais comuns e apresenta uma grande heterogeneidade genética. Até o momento mutações em pelo menos 10 genes já foram descritas, o que faz com que o sequenciamento de nova geração (NGS) seja o método de escolha para o estudo de pacientes com MN. Este é o primeiro estudo multicêntrico brasileiro e tem como objetivo descrever os achados clínicos, histopatológicos, de imagem muscular e genético em uma série de 26 pacientes com MN.

Casuística e Métodos: pacientes com diagnóstico de MN estabelecido por biópsia muscular. Exames: ressonância magnética de músculo (RMM), estudo genético por NGS: exoma ou painel com 88 genes.

Resultados: Entre os 26 pacientes (21 famílias), 6 apresentavam a forma intermediária, 19 a forma típica e um a forma juvenil. Das 21 famílias, 6 apresentavam mutações nos genes: ACTA1, TPM2, e TPM3. Em 12 famílias foram identificadas mutações no NEB, sendo **7 mutações novas**, sem descrição na literatura. A mutação c. 24579 G>A, do NEB, foi observada em 3 famílias. Em 3 famílias não foram identificadas mutações em genes associados a NM, sugerindo envolvimento de novos genes. A RMM mostrou diferentes padrões de envolvimento muscular, de acordo com o gene envolvido.

Conclusão: Foram detectadas mutações no NEB em 12 das 21 famílias, sugerindo que seja o principal gene associado a MN em pacientes brasileiros. A mutação c. 24579 G>A do gene NEB foi observada em 3 pacientes, podendo ser mais frequente em nosso meio. Novos genes associados a MN estão sendo investigados nas 3 famílias sem mutações em genes conhecidos.



CO.02

MICROCEFALIA E VÍRUS ZIKA: PRINCIPAIS ACHADOS CLÍNICOS E FENÓTIPOS

Mendes VL¹, Arruda IL¹, Arrais NMR, Bezerra MTAL, Maia CRS, Melo AN¹ - ¹HUOL / UFRN - Neurologia Infantil e Departamento de Pediatria

Objetivo: analisar o perfil clínico neurológico para definição de fenótipos de crianças com microcefalia por infecção congênita pelo vírus zika. **Métodos:** estudo retrospectivo com base nos dados dos prontuários de pacientes do ambulatório de Neurologia Infantil do HUOL, de novembro 2015 a julho de 2016. **Resultados:** analisou-se 51 prontuários observando-se os seguintes achados. O perímetro cefálico ao nascimento variou de 23cm a 33cm; apresentavam assimetria frontal esquerda (29/56,8%); cavalgamento de suturas com proeminência occipital (20/39,2%); suturas justapostas (30/58,8%); craniossinostose (1/1,9%); *cútis verticis gyrata* (5/9,8%). O padrão motor: tetraparesia espástica global (16/30,5%); tetraparesia espástica com hipotonia axial (25/49,5%); tetraparesia flácida (4/7%); tetraparesia com espasticidade nos MMSS e flacidez nos MMII (2/3,9%); hipotonia axial isolada (2/3,9%); padrão motor normal (1/1,9%). Outras alterações: artrogripose (5/9,8%); ptose palpebral unilateral (1/1,9%); apêndices pré-auriculares múltiplos (1/1,9%); sindactilia em quirodáctilos (1/1,9%).

Manifestações clínicas: crises epiléticas (19/37,2%); Síndrome de West (7/36%); espasmos estímulos-dependente (9/17%); atenção visual ausente (8/15,3%), acuidade auditiva ausente (6/11,5%); fundo de olho alterado (7/13%).

Conclusão: a análise dos achados clínicos permitiu definir os seguintes fenótipos motores: 1. Microcefalia, com cavalgamento ou não de suturas e tetraparesia espástica global; 2. Microcefalia com tetraparesia espástica e hipotonia axial; 3. Microcefalia com hipotonia global associado ou não a artrogripose; 4. Microcefalia com espasticidade de MMSS e hipotonia de MMII. Tais fenótipos podem estar associados a manifestações epiléticas e/ou alterações oftalmológicas. A determinação do fenótipo contribui para orientação adequada na programação da reabilitação, sobretudo a estimulação precoce, proporcionando melhora na performance motora e qualidade de vida dessas crianças.



CO.03

O uso excessivo de internet pode causar sintomas comportamentais na população pediátrica?

Machado MR^{1,2}, Bruck I³, Antoniuk SA³, Cat MNL⁴, Soares MC⁵, Silva AF^{6,2} - ¹Hospital de Clínicas UFPR - Residente do Programa de Neurologia Pediátrica, ²Centro de Neurologia Pediátrica (CENEP), ³Hospital de Clínicas UFPR - Professor Assistente em Neurologia Pediátrica, Centro de Neurologia Pediátrica (CENEP), ⁴Hospital de Clínicas UFPR - Departamento de Pediatria, ⁵Coordenador pedagógico do Colégio Sagrado Coração de Jesus - Curitiba/PR, ⁶Hospital de Clínicas UFPR - Médico do Departamento de Neurologia Pediátrica

Local onde o trabalho foi realizado: Hospital de Clínicas/UFPR

Objetivos: O uso da internet é cada vez mais comum na população pediátrica, e seu uso excessivo tem sido associado a alterações comportamentais. O estudo avalia a prevalência de Dependência de Internet entre os adolescentes estudados e identifica sintomas comportamentais associados.

Métodos: Estudo transversal analítico realizado em adolescentes de 12 a 16 anos de idade, a partir da aplicação dos questionários *Internet Addiction Test* – versão brasileira (IAT) e *Child Behavior Check List* (CBCL). Um total de 91 adolescentes participou do estudo.

Resultados: A prevalência de Dependência de Internet encontrada foi de 21%. No grupo dependente de internet, houve uma relação estatisticamente significativa com sintomas depressivos, ansiosos, problemas sociais e de pensamento, sintomas de déficit de atenção/hiperatividade, além de comportamento agressivo e de quebrar regras. **Conclusões:** A definição de Dependência de Internet ainda é controversa na literatura, entretanto, existem crescentes dados em relação não somente à sua existência e prevalência, como também à sua associação com sintomas comportamentais. Não é possível precisar se indivíduos que já apresentam determinados sintomas comportamentais, como quadros depressivos ou ansiosos, são mais suscetíveis ao uso excessivo da internet. Para tanto, necessita-se de mais estudos sobre o assunto. Nossos resultados confirmaram essa associação, e seu conhecimento possibilita medidas de intervenção precoce tanto na Dependência de Internet como nos quadros psicopatológicos potencialmente associados.



CO.04

EXPERIÊNCIA COM DIETA CETOGÊNICA EM EPILEPSIA REFRATÁRIA NO HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA

Uchôa LIL¹, Resende TCM, Ferreira LS, Souza DB, Siqueira ES, Gomes VS, Faria FS -

¹Hospital Materno Infantil de Brasília

Objetivos: Apresentar o perfil de pacientes em terapêutica com dieta cetogênica(DC), referente às seguintes variáveis: etiologia da epilepsia, número de anticonvulsivantes, percentual livre de crises pós-dieta e ganho comportamental e cognitivo, além de aspectos relacionados à dieta: idade de início, via de administração, proporção da dieta e efeitos colaterais.

Métodos: Análise dos prontuários de pacientes atendidos no ambulatório de Neuropediatria do HMIB no período de Março a Agosto/2016.

Resultados: Até o momento, 14 crianças iniciaram a DC. Destas, 3 foram excluídas do protocolo. Dentre as etiologias da epilepsia: 6 eram sintomáticos e 5 apresentavam encefalopatia epiléptica sem etiologia. Todos os pacientes estavam em politerapia, com média de três fármacos. A média de idade da introdução da dieta foi de 5,7 anos. Cinco fizeram DC por gastrostomia. A proporção da dieta foi 2:1 (dois pacientes), 3:1 (um), 4:1 (sete) e 4,5:1 (um) . As crises cessaram em quatro (36,3%); houve redução de crises em dois (18%) e em cinco não houve nenhuma mudança (45,4%). Uma paciente na proporção 2:1 ficou livre de crises. Os efeitos colaterais mais comuns foram: sonolência, constipação intestinal, vômitos e inapetência. Houve melhora cognitiva e do estado de alerta em todos.

Conclusões: Os resultados apresentados nos permitem afirmar que a DC é uma boa opção de tratamento alternativo para pacientes com epilepsia refratária aos FAEs. Apresenta poucos efeitos colaterais e boa tolerabilidade na maioria dos pacientes. O ganho cognitivo e do estado de alerta em todos os pacientes foi um fator determinante para a adesão ao tratamento.



CO.05

ANTI-AQP4 POSITIVO ASSOCIA-SE A ACOMETIMENTO DO QUIASMA OPTICO NO NMOSD – ASPECTOS RADIOLOGICOS DE UMA COORTE PEDIÁTRICA BRASILEIRA

Paolilo RB¹, Paz JA¹, Sato DK², Pereira SLA², Callegaro D², Rimkus CM³, Reed UC¹ -
¹HCFMUSP - Neurologia Infantil, ²HCFMUSP - Neurologia, ³HCFMUSP - INRAD

Local: Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de São Paulo - HCFMUSP

Objetivo: O Espectro da Neuromielite Óptica (NMOSD) é uma rara condição autoimune do sistema nervoso central normalmente associada ao anticorpo anti-aquaporina4 (anti-AQP4). Os critérios diagnósticos, recentemente revisados, consideram as síndromes clínicas (neurite óptica, mielite aguda e síndromes da área postrema, do tronco encefálico, diencefálica e cerebral), o anti-AQP4 e os aspectos radiológicos compatíveis. Sua incidência em crianças é desconhecida e tem apresentação clínico-radiológica muito heterogênea.

Métodos: Descrição dos aspectos radiológicos dos pacientes pediátricos com NMOSD seguidos no serviço de Neuroimunologia do Hospital das Clínicas da Universidade de São Paulo (HCFMUSP) entre Janeiro de 2005 e Junho de 2016 selecionados através de revisão de prontuário.

Resultados: identificados dezoito pacientes (3 meninos), quatorze pardos e quatro caucasianos. Mediana de início dos sintomas 10 anos (3-18), de follow-up 3 anos (0,6-17), de EDSS 3,5 (0-8). Anti-AQP4 e anti-MOG (anticorpo contra glicoproteína da mielina de oligodendrócitos) foram positivos em 11(64,7%) e 2(11,7%) pacientes respectivamente. Síndrome clínica inicial: neurite óptica (8), mielite aguda (8), tronco encefálico (5), área postrema (1), diencefálica (1). Alteração na neuroimagem no follow-up: medula espinhal (14; 50% com mielite longitudinal extensa), nervo óptico (12; 58,3% com envolvimento quiasmático), alteração cerebral inespecífica (9), tronco encefálico (9), área postrema (3), diencefalo (1). Os sete pacientes com envolvimento de quiasma óptico testaram positivos para anti-AQP4 (p=0,45).

Conclusão: envolvimento quiasmático nos pacientes pediátricos com NMOSD está associado a soropositividade do anti-AQP4 (estatisticamente significativo).



01.01

Uso do topiramato nas crises neonatais – experiência de um serviço

Tomasi AB, Mata NS, Giordani GM, Menezes TM, Costa EJM, Silva FGS, Becker MM, Ranzan J, Winckler MIB, Ohlweiler L, Riesgo RS

Local onde o trabalho foi realizado: Hospital de Clínicas de Porto Alegre.

Objetivos: analisar a eficácia do topiramato no tratamento de crises epiléticas neonatais

Métodos: revisão de prontuários da UTI neonatal no período de 2009 a 2013

Resultados: Foram revisados 206 prontuários de pacientes internados com crises epiléticas neonatais. Vinte e cinco pacientes fizeram uso de topiramato. A média da idade gestacional foi 31 semanas, a do Apgar do primeiro minuto foi 5 e a do quinto minuto foi 7. No pré - natal não foi identificado fator de risco em 26% da amostra; 15% tinham hipertensão materna e as outras alterações foram infecção uterina, infecções congênitas, descolamento prematuro de placenta, uso de drogas ilícitas e tabaco. Entre as complicações perinatais, prematuridade e sepsis foram as mais frequentes (72%). Quanto ao tipo de crise, 44% apresentaram apnéias (sutis). O eletroencefalograma foi realizado em 92% dos pacientes, sendo os achados mais comuns paroxismos multifocais (78%). A ressonância magnética de crânio foi alterada em 75% daqueles que a realizaram: encefalomalácia, sangramento, edema e afilamento de corpo caloso. O topiramato foi utilizado com dose média de 6,5mg/kg/dia (2,8 - 13) em politerapia (fenobarbital, fenitoína ou ácido valproico). As crises foram controladas em 64% dos pacientes após introdução do topiramato.

Conclusão: Neste estudo, o uso de topiramato mostrou-se eficaz no controle de crises convulsivas neonatais refratárias como droga adjuvante, demonstrando sua importância como nova alternativa terapêutica.



01.02

ENCEFALITE DE RASMUSSEN: RELATO DE CASO COM ACHADO ATÍPICO DE IMAGEM

Araújo ALPC, Cunha PEL, Barbarioli LP, Morais TC, Gonçalves TS, Paolilo RB, Bueno C

Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo

OBJETIVOS: Descrever um caso de Encefalite de Rasmussen (ER) com achado na ressonância magnética (RM) de alteração cerebelar ipsilateral. **MÉTODOS:** Revisão de prontuário. **RESULTADOS:** Paciente masculino, 6 anos, filho de pais não consanguíneos e sem antecedentes patológicos, iniciou aos 5 anos crise focal motora caracterizada por clonias hemifaciais a direita. Evoluiu com crises diárias, quase contínuas, que passaram também a acometer o membro superior direito. Realizado tratamento com diversas drogas antiepiléticas, sem melhora. Paciente desenvolveu de forma progressiva dificuldade para manipular objetos com a mão esquerda por erro de alvo, fraqueza de membro superior direito e involução da linguagem. A investigação complementar demonstrou eletroencefalograma com paroxismos frontoparietotemporais à esquerda. A RM de encéfalo apresentou hipersinal cortical em polo frontal e hemisfério cerebelar a esquerda associado a efeito atrófico. A imagem foi repetida após 5 meses com progressão da lesão cortical. O paciente foi diagnosticado com ER e submetido a cirurgia de epilepsia após 20 meses de início dos sintomas, sem crises no pós-operatório imediato. **CONCLUSÕES:** A ER é uma rara doença inflamatória crônica, imunomediada, de etiologia desconhecida. Caracteriza-se clinicamente por epilepsia focal refratária, deterioração motora e cognitiva. RM de encéfalo é fundamental na investigação diagnóstica. Pode haver envolvimento cerebelar contralateral devido a decussação das fibras eferentes corticais. É incomum o acometimento cerebelar ipsilateral, com poucos casos descritos na literatura. Relatamos um caso de ER com achado atípico em RM devido ao acometimento ipsilateral do cerebelo.



01.03

CANABIDIOL NAS EPILEPSIAS REFRATÁRIAS

Tófani RM¹, Fonseca LF², Barbosa AVS³, Viegas ECC³, Loutfi KS³, Horta MB³, Horta RS³, Zocrato AAS⁴, Diniz ACC⁴, Camelo CG⁴ - ¹Hospital Infantil João Paulo II - FHEMIG - Neurologia Pediátrica, ²Hospital Infantil João Paulo II - FHEMIG - Fundador da Residência de Neurologia Pediátrica da FHEMIG, ³Hospital Infantil João Paulo II - FHEMIG - Preceptor da Residência de Neurologia Pediátrica da FHEMIG, ⁴Hospital Infantil João Paulo II - FHEMIG - Residente de Neurologia Pediátrica - FHEMIG

Objetivos: Apresentar resultados obtidos com o uso do Canabidiol para tratamento de epilepsia refratária em crianças e adolescentes.

Métodos: Realizado estudo descritivo de 13 pacientes com diagnóstico de epilepsia de difícil controle, com idade entre 1 e 15 anos, acompanhados no ambulatório de neurologia pediátrica. A dose empregada foi de 2,5 a 25mg/Kg/dia. Dos 13 pacientes, 3 apresentavam lesões estruturais devido síndrome hipóxica isquêmica, 2 devido encefalite viral e 1 devido kernicterus. Também estão no estudo 1 paciente com síndrome de Down, 1 com síndrome de Rett e 1 com esclerose tuberosa. Das síndromes epiléptias envolvidas, 3 pacientes foram diagnosticados com síndrome de West, 1 com Lennox-Gastaut, 1 com Dravet, 1 com Landau-Kleffner.

Resultados: Observado redução de 30% na frequência de crises convulsivas em todos os pacientes. No total, 92% tiveram mais de 50% de redução no número de crises, e 23% obtiveram controle total das crises. Foi notado em todos os pacientes importante melhora comportamental, no humor, na interação social e ambiental, desenvolvimento da fala, e habilidades motoras. Poucos efeitos colaterais foram observados, sendo os principais, aumento de apetite (38,4%), alterações no sono (23%), constipação (23%) e sialorréia (15,3%). Em 30% não houve relato de efeitos adversos.

Conclusões: Estudos consistentes relacionados ao uso do Canabidiol têm demonstrado bons resultados no tratamento de pacientes com doenças neurológicas graves e epilepsia refratária que não respondem ao tratamento convencional. Nossa experiência também foi positiva. Mais estudos referentes a esta droga são necessários e promissores.



01.04

ENCEFALOPATIA EPILÉPTICA INFANTIL PRECOCE: RELATO DE CASO

Teodósio AHC¹, Breinis P¹, Wajnsztej R¹, Pinto RC¹, Bezerra DF¹, Alves FG¹, Alves CE¹, Cintra RG¹, Almeida DP¹, Agostinetti AH¹, Arnez G¹, Ferlin EG¹, Pezzolato D¹, Faria AER¹, Gonçalves GN¹, Silva JR¹, Monteiro NM¹, Costa RA¹ - ¹FMABC - NEUROLOGIA INFANTIL

RESUMO

Local: Trabalho realizado baseado no caso acompanhado pela equipe de Neurologia Infantil da Faculdade de Medicina do ABC. **Objetivo:** Descrever o caso de um paciente com um quadro de epilepsia de difícil controle e sua associação com uma variante genética rara. **Metodologia:** Aplicação de termo de consentimento livre e esclarecido assinado pelos responsáveis do paciente para divulgação da história clínica e exames, feitas por análise de dados do prontuário associado à revisão bibliográfica. **Resultados:** Paciente L.M.C., sexo masculino, 2 anos e 3 meses com história de crises parciais de difícil controle iniciadas no quinto dia de vida, foi realizado extensa investigação diagnóstica incluindo a análise do exoma onde foi identificada a variante c.1.283 G>A (p.Arg428Gln) em heterozigose no gene KCNT1, que está associada epilepsia migratória da infância com crises focais. **Conclusão:** A epilepsia migratória da infância com crises focais, se encontra dentro as encefalopatias epiléticas infantis precoces e cada vez mais percebemos a importância da análise genética para esclarecimento da sua etiologia.



01.05

HIPOMELANOSE DE ITO (HI) E EPILEPSIA REFRACTÁRIA: RELATO DE CASO

Battirola CLM, Marques LHN, Medeiros MC, Lourenço FBH, Abdalla ND, Aires FA, Gonçalves LCS, de Lemos Junior MA

Resumo: **Local onde o trabalho foi realizado:** Centro de Cirurgia de Epilepsia do Hospital de Base de São José do Rio Preto. **Objetivo:** Relatar um caso de Hipomelanose de Ito (HI), uma desordem neuroectodérmica não especificada causada por mosaicismo genético, de provável herança autossômica dominante, mais freqüente no sexo feminino, caracterizada por comprometimento cutâneo – do tipo hipocromia linear em ondas - associado a alterações neurológicas graves, tais como: atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (ADNPM), marcha atáxica e epilepsia refratária. **Métodos:** Relato de caso. **Resultados:** paciente do sexo feminino, 4 anos, internada para investigação de epilepsia refratária. Ao exame foram observadas: ADNPM marcha atáxica, e máculas hipocrômicas em dorso de tórax e membro superior esquerdo (MSE). Na vídeomonitorização eletroencefalográfica foram observadas crises mioclônicas generalizadas em *cluster*. Ressonância Magnética encefálica sem alterações significativas. A avaliação dermatológica demonstra máculas hipocrômicas irregulares em dorso superior e MSE, com trajeto linear acompanhando linha Alba, sem atual repigmentação. Na avaliação neuropsicológica, paciente apresentou dificuldades de comunicação, autonomia, motricidade. **Conclusões:** destacamos a importância das lesões de pele associado às alterações neurológicas, tais como epilepsia refratária, na definição etiológica das desordens neuropediátricas a fim de estabelecer o diagnóstico precoce e abordagem terapêutica adequada.



01.06

EPILEPSIA NA INFÂNCIA ASSOCIADA À SÍNDROME GENÉTICA: SÍNDROME DE PALLISTER HALL

Marques LHN, Battirola CLM, Medeiros MC, Lourenço FHB, Abdalla ND, Aires FA, Gonçalves LCS, de Lemos Junior MA, Galego AR

Resumo:Local onde o trabalho foi realizado: Centro de Cirurgia de Epilepsia do Hospital de Base de São José do Rio Preto. **Objetivos:** Relatar o quadro clínico e evolutivo de paciente com crises gelásticas e hamartoma hipotalâmico associado à síndrome genética. **Método:** Relato de caso. **Resultados:** A Síndrome de Pallister-Hall (SPH) é uma doença autossômica dominante de origem genética causada por uma mutação no gene GL13, localizado no braço curto do cromossomo 7. Hamartoma hipotalâmico, característico da doença, pode causar evento epiléptico com padrão de uma epilepsia do tipo constelação, constituído por crises focais gelásticas e alterações neuroendócrinas. Outros achados incluem polidactilia, sindactilia, epiglote bífida (40% dos casos), fenda de laringe, ânus imperfurado, e anomalias renais. Relatamos o caso de paciente do sexo feminino, 29 anos, com crises epilépticas gelásticas iniciadas com 1 mês de idade, atraso do desenvolvimento psicomotor e déficit intelectual moderado. Ao exame físico observamos polidactilia em mãos e pé direito, baixa estatura e epiglote bífida. História familiar positiva para epilepsia e polidactilia. Eixos adrenocorticotrópico, gonadotrófico e tireotrófico normais. Ressonância Magnética de Encéfalo evidenciou lesão sugestiva de hamartoma hipotalâmico; e ultrassonografia de vias urinárias sem alterações. Concluímos que o quadro clínico é compatível com Síndrome de Pallister-Hall. A paciente recebeu alta com programação de tratamento cirúrgico. **Conclusão:** A SPH é uma síndrome genética com manifestações clínicas diversas e anormalidades potencialmente graves. Faz-se, portanto, necessário o diagnóstico precoce para possíveis intervenções e melhora da morbidade do paciente.



01.07

Estado de Mal Elétrico no Sono: um padrão eletroencefalográfico focal ou generalizado?

Cavalcante CM¹, Almeida RR, Coan AC¹, Guerreiro MM¹ - ¹UNICAMP - Neurologia Infantil

Local: Hospital das Clínicas da UNICAMP

Objetivos: O Estado de Mal Elétrico do Sono (EMES) é um achado no eletroencefalograma (EEG) definido por um padrão de espículas-ondas difusas (com diferentes graus de simetria, ou mesmo unilateral ou focal), ocorrendo em pelo menos 85% do sono de ondas lentas. O objetivo desse foi comparar a frequências dos padrões de EMES focal e generalizado. **Método:** Estudo retrospectivo que avaliou aspectos clínicos e eletroencefalográficos dos pacientes diagnosticados com EMES no HC - UNICAMP, que foram subdivididos em dois grupos de acordo com a prevalência de descargas focais ou generalizadas. Os grupos foram comparados, levando-se em consideração a presença de alterações de neuroimagem. Utilizou-se o Teste Exato de Fisher para a análise estatística dos dados.

Resultados: De um total de 15983 traçados de EEG, 23 pacientes apresentaram EMES (13 do sexo masculino). Padrão focal no EEG foi encontrado em 18 pacientes (78,3%), enquanto generalizado esteve presente em 5 (21,7%). Alterações de neuroimagem faziam parte do quadro clínico de 11 pacientes. Dentre aqueles com predomínio de espículas focais no EEG, 66,7% não tinham anormalidades nos exames de neuroimagem, enquanto todos os pacientes com padrão generalizado apresentavam alterações de neuroimagem ($p=0.0137$).

Conclusões: Os dados avaliados mostraram que descarga epileptiforme focal é o padrão mais comum dentre os EEG de crianças diagnosticadas com EMES. Pacientes com EMES de causa desconhecida, apresentam correlação significativa com padrão focal no EEG.



01.08

EPILEPSIA ROLÂNDICA. DESCRIÇÃO DE TRÊS CRISES CLÍNICO-ELETROGRÁFICAS.

Oliveira DP¹, Faleiros L¹ - ¹Hospital das Clínicas de São paulo - neurologia

Local onde o trabalho foi realizado: setor de EEG do Instituto da criança do Hospital das Clínicas de São Paulo (ICR-HCSP)

Introdução: Epilepsia Benigna com Espículas Centrotemporais (ILAE 1989, 2001 e 2006) ou Epilepsia Rolândica (ER) pertence ao grupo das “Epilepsias Focais Idiopáticas da Infância”.

Caracterizada por crises focais motoras breves, pouco frequentes, com ou sem generalização, predominantemente no sono, sem déficits neurológicos. Eletroencefalograma (EEG) típico com atividade de base normal e espículas focais ou multifocais na região rolândica. EEG ictal é relativamente raro, com poucos relatos de crises rolândicas durante o EEG; geralmente com sequência de espículas e ondas agudas de projeção centrotemporal, rítmicas e praticamente monomórficas ao longo da crise, sem sinais significativos de alteração pós-ictal, podendo ou não ser seguida de crise tônico-clônica (secundariamente) generalizada.

Objetivo: Relatar o EEG ictal de três pacientes com ER e comparar com os achados da literatura.

Método e Resultado: Revisão de traçados de EEG de rotina, em pacientes com diagnóstico de ER, realizados no ICr- HCSP e comparação com os resultados bibliográficos. Descrição de três crises clínico-eletrográficas com morfologia diferente.

Conclusão: Existem poucas descrições na literatura de crises registradas durante EEG de rotina, em crianças com ER. O padrão ictal foi diferente, registrados numa mesma área, relacionados a um tipo de epilepsia de amplo espectro clínico, e que apesar de polimórfico, ainda guarda em si peculiaridades de benignidade.



01.09

ENCEFALITE DE RASMUSSEN: ASPECTOS INCOMUNS DE UMA DOENÇA RARA

Souza FAP¹, Manreza MLG¹, Kok F¹, Bueno C¹, Takahashi PG¹, Matsui Junior C¹, Barcelos IP¹, Reed UC¹ - ¹HCFMUSP - Neurologia Infantil

Objetivo: A encefalite de Rasmussen (ER) é um distúrbio neurológico raro causado por uma inflamação unilateral do córtex cerebral e em geral caracterizada por epilepsia parcial contínua e deterioração motora e cognitiva. Estas características, no entanto, nem sempre estão presentes dificultando o diagnóstico. Descrevemos as características clínicas, eletrofisiológicas, radiológicas e patológicas de 16 pacientes com diagnóstico de ER, enfocando os casos com aspectos incomuns. **Método:** revisão de prontuários de pacientes que preencheram os critérios do consenso europeu de 2005 para o diagnóstico de ER. **Resultados:** A idade média de início dos sintomas foi de 6 anos. Um paciente apresentava vitiligo e síndrome de Vogt-Koyanagi-Harada na hemiface ipsilateral a atrofia cortical. Crise focal simples foi o sintoma inicial mais prevalente, presente em 9 casos (56%), no entanto um paciente não apresentou crise epiléptica durante toda a evolução. À ressonância magnética, um caso apresentava atrofia cerebelar ipsilateral à atrofia cortical e um caso apresentava alteração de sinal bilateral. Treze pacientes (81,25%) foram submetidos a cirurgia, destes, 12 (75%) encontravam-se livres de crise. Um paciente que não foi submetido a cirurgia apresentou estabilização do quadro e controle das crises com pulsoterapia. **Conclusão:** Em geral a ER apresenta-se de forma típica, com diagnóstico bem definido, porém merecem atenção casos incomuns para que se evite erros diagnósticos e de conduta. Este estudo, além de corroborar com achados descritos na literatura, apresenta casos singulares, como um associado à vitiligo e síndrome de Vogt-Koyanagi-Harada, um que evoluiu sem crises epilépticas e dois com achados radiológicos peculiares.



01.10

Deficiência de GAMT: importante diagnóstico diferencial em epilepsia

Jácome LU¹, Lara MT¹, Rezende IA², Grupionni LP¹, Soares TF¹, Nahim MJS¹, Bíscaro LMR¹, Azevedo BVM¹, Vilarinho L³, Gurgel-Giannetti J¹ - ¹Hospital das Clínicas de Minas Gerais - Serviço de Neuropediatria, ²Hospital das Clínicas de Minas Gerais - Nutricionista do ambulatório de Epilepsia Refratária da Infância e da Adolescência, ³-Inst. Genética Jacinto Magalhães, Portugal, - Serviço de genética

INTRODUÇÃO: A deficiência de guanidinometiltransferase (GAMT; MIM 601240), é uma das doenças neurometabólicas, que cursam com deficiência de creatina cerebral (DCC), é autossômica recessiva. O fenótipo é variável: epilepsia, transtorno de movimento e atraso de linguagem são frequentes. O diagnóstico precoce desta condição, preferencialmente no período neonatal, com suplementação oral de creatina, ornitina e restrição de arginina, contribuem para um desenvolvimento neurológico normal.

OBJETIVO: Descrever o caso clínico de 2 irmãs com deficiência de GAMT, acompanhadas no ambulatório de epilepsia refratária da infância e adolescência do HC-UFMG, com fenótipos diferentes, diagnosticadas tardiamente, que melhoraram clinicamente após suplementação adequada.

MÉTODOS (descrição dos casos)

LAA, 16 anos, feminino, ausência de consanguinidade, regressão do DNPM a partir do quinto mês de vida, evoluiu com acentuado atraso de linguagem, epilepsia, comportamento autista e transtorno de movimentos.

LAA, 9 anos, feminino, irmã da paciente anterior, evoluiu com atraso do DNPM, déficit ponderal, hipotonia acentuada, atraso grave de linguagem, epilepsia refratária, transtorno de movimentos, comportamento autista, comprometimento auditivo neurosensorial.

Ambas pacientes, iniciaram acompanhamento em nosso ambulatório, aos 13 e 7 anos respectivamente, tiveram diagnóstico sugestivo de DCC pela RNM encefálica com espectroscopia, confirmada por estudo molecular, mutação c.506G>(p.C169Y) e variante c.430-31G>A, no gene da enzima GAMT. Receberam creatina e ornitina além de restrição de arginina com melhora clínica evidente.

Conclusão: A deficiência de GAMT deve fazer parte do diagnóstico diferencial em pacientes com epilepsia, retardo mental, atraso acentuado de linguagem, transtorno de movimento. O diagnóstico e tratamento precoces podem mudar o prognóstico dos pacientes.



01.11

PROTÓCOLO DE PREDNISOLONA EM ALTAS DOSES NO TRATAMENTO DA SÍNDROME DE WEST: EXPERIÊNCIA DA UNICAMP

Baldin K, Coan AC, Teixeira KCS, Guerreiro MM, Montenegro MA

INTRODUÇÃO: A Síndrome de West (SW) é caracterizada pela ocorrência de espasmos epilépticos (EE), hipsarritmia e involução do DNPM. Geralmente inicia-se entre 4 e 7 meses de idade e tem prognóstico reservado. Classicamente, ACTH e vigabatrina são as medicações de escolha. Recentemente, foi proposto o uso de prednisolona em doses altas como alternativa ao ACTH.

OBJETIVO: Avaliar o benefício e segurança do tratamento com prednisolona em dose alta no tratamento da SW em crianças atendidas no ambulatório de epilepsia na infância da UNICAMP.

MÉTODO: Foram incluídos cinco pacientes com diagnóstico de SW. Todos mantinham EE diários apesar do uso de fármacos antiepilépticos (FAE) adequados. Foram utilizadas altas doses de prednisolona conforme o protocolo proposto pelo *United Kingdom Infantile Spasms Study* (UKISS).

RESULTADOS: Quatro pacientes eram meninas e um era menino. A idade variou entre 2 e 7 meses (média = 4,4 meses). A etiologia da SW foi: desconhecida em dois pacientes, seqüela de prematuridade em dois, e AVCH neonatal em um. Todos os pacientes tiveram controle completo dos EE durante o protocolo. Um paciente voltou a ter espasmos e outros tipos de crises cinco semanas após o fim do tratamento com prednisolona. Um paciente voltou a ter crises focais oito semanas após o término do corticoide, mas as crises foram controladas com ajuste dos FAE. Os efeitos colaterais relatados foram irritabilidade (3 pacientes), hiperfagia (2 pacientes), monilíase oral (2 pacientes), distensão abdominal (1 paciente) e acne (1 paciente).

CONCLUSÃO: A utilização de prednisolona em altas doses é eficaz e segura no tratamento de SW.



01.12

EPILEPSIA E ELETROENCEFALOGRAMA EM CRIANÇAS COM AUTISMO

Slompo K¹, Antoniuk SA, Bruck I, Wehmuth M, Marques BPL, Fredo FW - ¹UFPR - Pediatria

Local onde o trabalho foi realizado: Centro de Neuropediatria do Hospital de Clínicas do Paraná (CENEP).

Objetivos: Estabelecer a prevalência de Epilepsia e anormalidades eletroencefalográficas em crianças com Transtorno do Espectro Autista (TEA) e avaliar a relação com a gravidade do TEA.

Métodos: Foram estudados 68 pacientes com TEA. O diagnóstico foi realizado através do DSMV, CARS e ATA e a classificação de crises e Epilepsia segundo a classificação da ILAE.

Resultados: Houve um predomínio de crianças do sexo masculino, a idade variou entre 2 a 10 anos. Dessas, 19, 1% (13/68) apresentaram crises epilépticas, sendo 76,9% (10/13) delas do tipo generalizada. A crise foi única em 46% (6/13) dos pacientes. O eletroencefalograma evidenciou atividade irritativa em 10,9% dos pacientes (5/46), sendo que 58,3% (7/12) dos pacientes com crise possuíam exame alterado, ao passo que 20,6% (7/34) sem crises também estavam anormais. Dos pacientes que tiveram EEG alterado e crises, 61,5% receberam tratamento, ao mesmo tempo que os que tiveram EEG alterado sem crises, 18,2% foram tratados. E 64,8% (35/55) pacientes sem crise possuíam grau 1 de TEA, diante de 30,7% (3/13) com grau 3 entre os que foram identificadas crises convulsivas. **Conclusões:** A Epilepsia e anormalidades epileptiformes no eletroencefalograma são freqüentes no TEA e tem relação com a gravidade do quadro clínico.



01.13

DESCRIÇÃO DE CASO CLINICO DE LANDAU-KLEFFNER

Kabashima L, Bicalho AGG¹, Valle DA¹, Jubilato VBW¹, Jubilato VBW¹, Grochoski R¹, Lohr Junior A², Santos MLSF³, Karuta SCV¹, Auersvald EC¹, Spinosa MJ¹, Nistche A¹ - ¹Hospital Pequeno Príncipe, ²Hospital Pequeno Príncipe - Chefe do departamento de Neurologia do Hospital Pequeno Príncipe, ³Hospital Pequeno Príncipe - Chefe da residência de Neurologia do Hospital Pequeno Príncipe

LOCAL DE REALIZAÇÃO DO TRABALHO: Hospital Infantil Pequeno Príncipe

RESUMO: **Objetivo:** Descrever um caso clínico de diagnóstico de Landau-

Kleffner. **Método:** Através de revisão de artigos científicos e análise de exames e história clínica, chegar a um diagnóstico para o paciente. **Resultados:** Paciente A.V.C.N., 10 anos, sexo masculino, história gestacional sem alterações, marcos do desenvolvimentos dentro do esperado, iniciou alteração comportamental e regressão em fala aos 4 anos de idade. Aos 6 anos teve piora importante da fala e interação social, e iniciou com crises convulsivas tipo ausência. Necessitou de alguns internamentos para controle medicamentoso das crises, fez um ciclo de pulsoterapia e de imunoglobulina para a doença. Últimos padrões de Eletroencefalograma (EEG) mantem crises em regiões temporais, Ressonância de crânio mostra redução volumétrica encefálica. Atualmente em uso de Lamotrigina, Clobazam e Levetiracetam, mantém a afasia, sem nenhuma melhora, com alterações comportamentais de Transtorno de Espectro Autista (TEA). **Conclusão:** A epilepsia de Landau Kleffner ocorre por volta dos 4-7 anos de idade, caracteristicamente por uma afasia adquirida, em crianças previamente hígdas. Os EEG podem ser de vários padrões, mas predominam atividades em regiões temporais. Tem como marcador genético o gene GRIN2A. Principal diagnóstico diferencial é com TEA, e o tratamento de escolha é valproato, clobazam, levetiracetam e etossuximida, podendo-se utilizar pulsoterapia e imunoglobulina em casos refratários. Prognóstico bom, apesar de 1/3 dos pacientes não apresentar nenhuma recuperação na fala.



01.14

GRAY MATTER ATROPHY IN PATIENTS WITH EPILEPTIC ENCEPHALOPATHY OF UNKNOWN CAUSE

Sauma L¹, Guerreiro MM¹, Cendes F², Appenzeller S³, Coan AC¹ - ¹University of Campinas (UNICAMP) - Child Neurology Unit - Department of Neurology, ²University of Campinas (UNICAMP) - Department of Neurology, ³University of Campinas (UNICAMP) - Department of Rheumatology

Introduction: Epileptic encephalopathies (EEs) are characterized by epilepsies in which the epileptic activity alone can contribute to the poor outcome in terms of the seizures, as well as the cognitive and behavioral impairment. The aim of this study is to evaluate the presence and distribution of gray matter (GM) abnormality in children with EEs. **Methods:** We included six patients with clinical diagnosis of epileptic encephalopathy (EE) followed at Clinical Hospital of UNICAMP and 12 age and sex matched controls. Clinical data was collected through structured questionnaire. Cerebral T1-weighted volumetric images of patients and controls were acquired in a 3 Tesla MRI. Voxel based morphometry (VBM) was used to evaluate GM volume with SPM8 software (Two-sample T-test, $p < 0.001$, minimum of 20 contiguous voxels). **Results:** There was no difference of age or sex distribution between patients and controls (patients: mean age 14 years (7-19), 67% women; controls: mean age 13 (8-18), 67% women). Mean age of seizure onset was 2.6 years. All patients had history of focal seizures and 5 had concomitant primary generalized seizures. Two patients had history of status epilepticus. VBM analysis showed GM atrophy in patients with epileptic encephalopathy, including the following areas: left pre and postcentral gyri, left middle temporal gyrus and left insula. **Conclusion:** Patients with epileptic encephalopathy present areas of GM atrophy localized in the frontal, parietal and insular regions of left hemisphere. Few studies so far have tried to evaluate GM abnormalities in EE. The causes of these possible structural changes remain unknown. Additional studies with larger sample sizes are necessary to confirm these findings.



01.15

SÍNDROME DE HEMICONVULSÃO, HEMIPLEGIA E EPILEPSIA

Da Silva FGS¹, De Menezes TV¹, Mata NS¹, Da Costa EJM¹, Tomasi AB¹, Giordani GM¹, Becker MM¹, Ranzan J¹, Winckler MIB¹, Ohlweiler L¹, Riesgo RS¹ - ¹Hospital de Clínicas de Porto Alegre - Unidade de Neurologia Infantil

Local onde o trabalho foi realizado: Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA). **Objetivos:** descrever caso clínico de Síndrome de Hemiconvulsão, Hemiplegia e Epilepsia. **Métodos:** revisão de prontuário. **Resultados:** Paciente feminina, 4 anos, história progressiva de cardiopatia hipertrófica obstrutiva, iniciou com sintomas de infecção de vias aéreas superiores associada a febre e evoluiu com estado de mal epilético com crises focais complexas no hemicorpo direito. Fez uso de Fenobarbital, Fenitoína, Topiramato e Midazolam. Realizou líquido e avaliação metabólica normais. Eletroencefalograma com atividade delta polimórfica contínua de alta voltagem, bilateral, associada a atividades rápidas nas áreas frontais, assimétrica, atenuadas ou ausentes no hemisfério esquerdo com raras descargas focais de ondas agudas isoladas de média amplitude na região frontal esquerda. Realizou ressonância de crânio que mostrou áreas de hipersinal na sequência FLAIR, com restrição à difusão, em situação cortical/subcortical no hemisfério cerebral esquerdo, associado a discreto realce leptomeníngeo. Recebeu alta hospitalar com afasia, diminuição da força no hemicorpo direito e disfagia, em uso de sonda nasoenteral. Atualmente faz seguimento ambulatorial com fisioterapeuta, fonoaudiólogo e nutricionista. **Conclusões:** A Síndrome HHE caracteriza-se por quadro febril que evolui com convulsões que acometem um hemicorpo, seguidas por hemiparesia flácida ipsilateral, com duração variável e desenvolvimento tardio de epilepsia focal, com neuroimagem que demonstra edema e atrofia de um hemisfério cerebral. A etiologia e mecanismos envolvidos não são compreendidos.



01.16

DIETA CETOGÊNICA NO MANEJO DE EPILEPSIA MIOCLÔNICA PRECOCE SECUNDÁRIA À HIPERGLICINEMIA NÃO-CETÓTICA

Uchôa LIL¹, Siqueira ES², Silva RSHG, Ferreira LS², Souza DB, Husni JA, Poubel MO -

¹Hospital Materno Infantil de Brasília, ²HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA

Local onde o trabalho foi realizado: Hospital Materno Infantil de Brasília

Objetivos: Descrever experiência com dieta cetogênica(DC) em paciente com epilepsia mioclônica precoce secundária à hiperglicinemia não-cetótica.

Métodos: Relato de caso e revisão de prontuário.

Resultados: Menino nascido de termo, pais consanguíneos, história familiar de irmã falecida por epilepsia refratária e atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM), sem diagnóstico definido. O paciente iniciou com crises epiléticas no primeiro dia de vida e evoluiu com estado de mal epilético tratado com midazolam venoso. Evoluiu com atraso global do DNPM, hipotonia grave e epilepsia refratária com mioclônias, crises tônicas e generalizadas. A ressonância magnética de crânio evidenciou hipomielinização difusa e o eletroencefalograma mostrou padrão de surto-supressão. O exoma evidenciou mutação em homozigose no gene AMT (variante chr3:49.458.953C>T), definindo diagnóstico de hiperglicinemia não-cetótica. Houve pouca resposta com inúmeras drogas anticonvulsivantes, sendo iniciada DC aos quatro meses de idade, com redução de 50% das crises, porém pouca melhora eletroencefalográfica. Atualmente o paciente também usa de levetiracetam, clobazam, fenobarbital e benzoato de sódio.

Conclusões: A epilepsia mioclônica precoce secundária à hiperglicinemia não-cetótica é sabidamente de difícil controle medicamentoso, porém alguns trabalhos descreveram redução de crises epiléticas com DC nestes pacientes. Uma das hipóteses é que a redução de glicina sérica evidenciada nos relatos prévios possa auxiliar no controle da epilepsia, apesar de pouca melhora no desenvolvimento neurológico. Portanto, a dieta cetogênica é modalidade de tratamento que deve ser considerada em casos de epilepsia refratária, inclusive em pacientes com hiperglicinemia não-cetótica.



01.17

O uso da dieta cetogênica no tratamento da encefalopatia epiléptica precoce devido à deficiência PIGA

Cunha PEL¹, Araújo ALPC¹, Barbarioli LP¹, Barcelos IP¹, Kok F¹, Sampaio LB¹ - ¹UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO - DEPARTAMENTO DE NEUROLOGIA PEDIÁTRICA

Objetivos: descrever a apresentação e evolução de um paciente com início precoce de encefalopatia epiléptica por deficiência de biossíntese da proteína fosfatidilinositol glicana A (PIGA).

Métodos: as informações foram obtidas por meio de revisão do prontuário, entrevista com os pais do paciente e revisão de literatura.

Resultados: P.C.N., idade 2 anos e 6 meses, filho de pais não consanguíneos, com atraso do desenvolvimento neuropsicomotor de partida e exoma evidenciando variante c 356 G> A (p.Arg119Gln) no gene PIGA. Iniciou crises convulsivas aos 15 dias de vida, fazendo uso de diversos fármacos antiepilépticos e segundo os pais, nenhuma medicação controlou ou reduziu de forma importante o número de crises, sendo encaminhado ao ambulatório de Dieta Cetogênica do Instituto da Criança do Hospital das Clínicas de São Paulo para avaliação. Na admissão, a criança não apresentava contato social, não emitia sons e sem sustentação cefálica. Foi introduzido a dieta aos 2 anos de idade, inicialmente da dieta 2:1 na primeira semana, 3:1 na segunda semana e 4:1 na terceira semana, permanecendo assim até hoje. O menor evoluiu com cetose na segunda semana de dieta e após 30 dias a mãe referia redução das crises, com escapes esporádicos e curtos de crises tônicas. Atualmente o mesmo apresenta contato e segue com o olhar, emite arrulhos sonoros e apresenta sustento cefálico parcial, além de estar sem escapes de crises há 2 meses.

Conclusão: este caso destaca a importância do teste genético para início precoce das encefalopatias epilépticas e ressalta o valor potencial de uma dieta cetogênica no tratamento desta condição.



01.18

EFETIVIDADE DA ADMINISTRAÇÃO DE ACTH NO TRATAMENTO DE SÍNDROME DE WEST

Falcão NMF, Crippa ACS, Antoniuk SA, Bayer DL, Wang AMP

Objetivo: Determinar a efetividade do tratamento da Síndrome de West (SW) com o hormônio adrenocorticotrófico (ACTH) e relatar os efeitos colaterais relacionados a essa terapêutica.

Método: Estudo retrospectivo através da revisão de prontuários dos pacientes com SW tratados com ACTH em consultório particular de Curitiba-PR. Investigou-se o sexo, idade de início dos espasmos, etiologia, presença de crises prévias, história familiar, exame neurológico e drogas antiepiléticas (DAEs) utilizadas. Foi utilizado o protocolo de ACTH padrão do serviço. Para analisar a efetividade dessa terapêutica, foi investigado o controle clínico e eletroencefalográfico, efeitos colaterais, recaídas e o surgimento de novas crises epiléticas.

Resultados: Foram diagnosticados com SW e tratados com ACTH 12 pacientes, sendo 75% do sexo masculino. A idade de início dos espasmos variou entre 3-9 meses. Apenas 2 pacientes (16,7%) apresentaram crises prévias e um terço apresentou história familiar para epilepsia. Foram classificados como sintomáticos 66,7%. No exame físico admissional 7 (58,3%) possuíam alguma anormalidade e 2 desenvolveram alguma alteração ao exame após o tratamento. Dois casos possuíam o diagnóstico de paralisia cerebral e 3 de Síndrome de Down. O número de DAEs foi em média 2,9 drogas. A hipertensão arterial foi o principal efeito colateral 9 (77,7%). O controle total dos espasmos foi obtido em (11) 91,7% dos casos e a maioria apresentou melhora da hipsarritmia no eletroencefalograma. Houve recidiva em (2) 16,7% e desenvolveram outras crises epiléticas (3) 25%. **Conclusão:** O ACTH é um tratamento efetivo para o controle clínico e eletroencefalográfico no tratamento da SW, os efeitos colaterais inerentes a essa terapia hormonal foram prevenidos e controlados.



01.19

SINDROME DE WEST EM PACIENTES COM SINDROME DE DOWN

Falcão NMF¹, Crippa ACS¹, Antoniuk SA¹, Bruck I¹, Bermudez B¹, Wang AMP, Bayer DL

- ¹Universidade Federal do Paraná (UFPR) - Hospital de Clínicas (HC)

Objetivo: Determinar a resposta terapêutica dos pacientes com Síndrome de West (SW) associada a Síndrome de Down (SD). **Métodos:** Estudo retrospectivo realizado através da revisão de prontuários de pacientes com SW e SD do ambulatório de Neuropediatria do HC-UFPR e de consultório particular de Curitiba. Foram analisados sexo, idade de início dos espasmos, presença de crises prévias, intercorrências neonatais, história familiar de epilepsia, desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM) antes e após os espasmos, medicações efetivas, recaídas, evolução do eletroencefalograma (EEG) e/ou para epilepsia. **Resultados:** Foram analisados 14 pacientes com diagnóstico de SD que evoluíram com SW. Houve predomínio no sexo masculino 9 (64,2%). A média de idade para o início dos espasmos foi de 12,2 meses (3 meses – 4 anos e 9 meses). A maioria 13 (92,8%) não apresentava crises prévias ou intercorrências neonatais 10 (71,4%). O DNPM estava anormal em todos (14) os pacientes. O controle total dos espasmos foi obtido em (13) 92,8% e as medicações mais efetivas foram: Vigabatrina 5 (35,7%), Ácido valpróico 3 (21,4%), Nitrazepam 3 (21,4%), ACTH (Hormônio Adrenocorticotrófico) 2 (14,3%). Recaídas ocorreram em (2) 14,3% da amostra. A hipsarritmia desapareceu em todos os casos e (4) 28,6% normalizaram o EEG. A evolução para outra epilepsia ocorreu em (3) 21,4% dos pacientes e os espasmos se mantiveram em (1) 7,2% apesar da ausência da Hipsarritmia. **Conclusões:** Os pacientes com SD e a comorbidade SW em geral apresentam efetivo controle dos espasmos sem ser necessário o uso do ACTH.



01.20

CARACTERÍSTICAS ELETROENCEFALOGRÁFICAS E INCIDÊNCIA DE CRISES EPILÉPTICAS EM RECÉM-NASCIDOS SUBMETIDOS A HIPOTERMIA DEVIDO A ENCEFALOPATIA HIPÓXICO-ISQUÊMICA NO HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN (HIAE)

Aidar MB, Yoshida RAM, Caboclo LO, Magalhães M, Deustch AD, Sampaio LPB

Objetivos: descrever a evolução da atividade elétrica cerebral e investigar a incidência de crises epiléticas em recém-nascidos (RNs) com encefalopatia hipóxico-isquêmica submetidos ao protocolo de hipotermia no HIAE.

Métodos: foram incluídos RNs consecutivos, submetidos ao protocolo de hipotermia, entre junho/2010 e junho/2016, e monitorizados com vídeo-eletroencefalograma (vídeo-EEG). Foram separadas amostras do registro eletroencefalográfico, com duração de 1 hora, nos momentos 6, 12, 24 e 48hs de vida. A atividade de base foi classificada em cada trecho em um dos seguintes padrões: normal, anormalidade leve, moderada ou grave ou inativo. Os registros também foram avaliados com relação à presença de crises epiléticas convulsivas e não-convulsivas.

Resultados: foram incluídos 21 RNs. Ao longo do registro, houve melhora da atividade de base em 9, manutenção do padrão em 8 e piora em 4. Três apresentaram crises epiléticas durante a monitorização: 2 apresentaram somente crises eletroclínicas e 1 apresentou crises eletroclínicas e eletrográficas. Nenhum apresentou estado de mal epilético.

Conclusões: apesar da baixa incidência de crises em nossa amostra, a literatura mostra uma incidência de 22 a 64%, e que, aproximadamente 50% das crises, são somente eletrográficas. A monitorização com EEG contínuo durante a hipotermia deve ser realizada sempre que possível, pois é o padrão-ouro para detecção de crises não-convulsivas, mas também das crises convulsivas, que em RNs, geralmente apresentam manifestações frustradas. Além disso, vários estudos já demonstraram a correlação entre a atividade de base nas primeiras horas e o desfecho relacionado ao desenvolvimento neuropsicomotor, tornando o EEG um importante marcador de prognóstico.



01.21

THE EPILEPTIC SPASMS IN INFANTS WITH CONGENITAL ZIKA SYNDROME - A CASE SERIES STUDY

Viana RV¹, Amorim AD², Farias DP³, Vasconcelos TC³, Fontana P³, Medeiros FL³, Oliveira ACM³ - ¹Policlínica Lessa de Andrade - Ambulatório Neurologia Infantil, ²Hospital Universitário Oswaldo Cruz - Neurologia Infantil, ³Hospital Universitário Oswaldo Cruz - Neurologia

LOCAL: Recife, Brazil. **OBJECTIVE:** To report the clinical pattern of seizures in twelve infants affected by congenital Zika syndrome (CZS) accompanied in a Neuropediatric clinic in Recife city. **METHODS:** This is a retrospective study, with information gathered during clinical appointment and additional from medical records. **RESULTS:** A group of twelve infants of both sexes, with CZS had been monitored regularly. Their ages were between 6 to 11 months. Among this group of infants, ten of them (83,33%) had begun to show epileptic spasm crises. The age of onset varied between two to seven months. The crises had started between three or four months of life in six patients. The patients with head circumference on birth bellow 30 cm had experienced more than 30 seizures a day. The ten children with spasms, eight of them had more diurnal epileptic events, while two of them had spasms at any time. **CONCLUSION:** At this present study, these findings suggest a higher prevalence of epileptic spasms in infants with CZS. Head circumference at birth, measured less than 30 cm, was correlated with increased frequency of spasms. The epileptic syndrome is an additional injury to the underlying disease, confirming the worsening of psychomotor development in patients with CZS. Thus, its clinical recognition and early intervention should be part of routine follow-up of these infants.



01.22

MIGRAINE WITH AURA TRIGGERED SEIZURES OR PANAYIOTOPOULOS SYNDROME IN ONE CHILD: A CONTINUUM SPECTRUM OF THE SAME DISORDER?

Amorim AD¹, Viana RV², Farias DP¹, Vasconcelos TC¹, Nogueira P¹, Magalhães JE¹, Medeiros FL¹ - ¹Hospital Universitário Oswaldo Cruz - Departamento de Neurologia e Neuropediatria, ²Policlínica Lessa de Andrade - Ambulatório de Neuropediatria

LOCAL: Recife, Brazil. **OBJECTIVE:** To report a child with recurrent episodes of migraine with aura triggered seizures, discussing its clinical, electroencephalogram (EEG) and imaging aspects. **METHODS:** Case report. **RESULTS:** A 10-years-old boy, since he was three-years old, complaint of severe pulsatile headache with photophobia, nausea, occurring four times per month. Visual aura for 30 minutes, featured by blurred vision, was described when pain became intense. After this, he evolved to perioral cyanosis, up deviation of eyes, without interaction with others, assuming tonic posture, accompanied by clonic convulsions and atony. The crisis lasted five minutes. After 30 minutes, drowsiness and confusion had been observed. Migraine remained for 4-hours, with the same features, except for absence of

aura. Neurological examination, EEG and cerebral magnetic resonance were normal. Carbamazepine was chosen in usual doses as therapy, with significant improvement of migraine and seizures. Since the beginning of carbamazepine, he suffered only three episodes of ictal migraine (migraine with aura triggered seizure), respectively in 2013, 2014 and 2016.

CONCLUSION: The present study in one pediatric patient revealed that migraine with aura, a benign condition, may really cause an epileptic phenomenon. No relationship between headache and the topography of epileptic focus was found on EEG or imaging exams. On the other hand, the possibility to conflict Migralepsy with Panayiotopoulos syndrome should be considered, although we believe that this case fulfill criteria to Migralepsy. Thus, further studies for pediatric population are necessary to support this link, avoiding excessive number of exams.



01.23

EPILEPSIA E ELETROENCEFALOGRAMA EM CRIANÇAS COM AUTISMO

Slompo K¹, Marques BPL¹, Fredo FW¹, Wehmuth M², Bruck I¹, Antoniuk SA³ -

¹Universidade Federal do Paraná - Centro de Neuropediatria do Hospital de Clínicas - UFPR,

²Universidade Federal do Paraná - UFPR - Centro de Neuropediatria do Hospital de Clínicas -

UFPR, ³Universidade Federal do Paraná - UFPR - Centro de Neuropediatria do Hospital de Clínicas - UFPR

Local onde o trabalho foi realizado: Centro de Neuropediatria do Hospital de Clínicas do Paraná (CENEP). **Objetivos:** Avaliar a prevalência de Epilepsia e anormalidades eletroencefalográficas em crianças com Transtorno do Espectro Autista (TEA) e a relação com a gravidade do TEA. **Métodos:** Foram estudados 68 pacientes com TEA. O diagnóstico foi realizado através do DSMV, CARS e ATA e a classificação de crises e Epilepsia segundo a classificação da ILAE. **Resultados:** Houve um predomínio de crianças do sexo masculino, a idade variou entre 2 a 10 anos. Dessas, 19,1% (13/68) apresentaram crises epiléticas, sendo 76,9% (10/13) delas do tipo generalizada. A crise foi única em 46% (6/13) dos pacientes. O eletroencefalograma evidenciou atividade irritativa em 10,9% dos pacientes (5/46), sendo que 58,3% (7/12) dos pacientes com crise possuíam exame alterado, ao passo que 20,6% (7/34) sem crise também estavam anormais. Dos pacientes que tiveram EEG alterado e crises, 61,5% receberam tratamento, e os que tiveram EEG alterado sem crises, 18,2% foram tratados. 64,8% (35/55) dos pacientes sem crises foram classificados como grau 1 de TEA e 30,7% (3/13) dos que apresentaram crises apresentavam TEA grau 3. **Conclusões:** A Epilepsia e anormalidades epileptiformes no eletroencefalograma são freqüentes no TEA e apresentam relação com a gravidade do quadro clínico.



01.24

Encefalite de Rasmussen & Esclerose Tuberosa VS Lacosamida - Antigos Dilemas - Nova Abordagem

Saad T¹, Genofre MA², PennaeCosta A¹, Góes FV¹, De Freitas MR¹, Amâncio AP¹, Santa Ignêz L¹, Nascimento L¹, Salles R¹, Joviano R¹ - ¹Instituto Fernandes Figueira - FIOCRUZ RJ/ MS - Pediatria / Neurologia infantil, ²Instituto Fernandes Figueira - FIOCRUZ RJ/ MS - Pediatria / Neurofisiologia

Objetivo: Avaliar o impacto da Lacosamida na melhoria da qualidade de vida de pacientes com epilepsia focal refratária por Encefalite de Rasmussen (ER) e Esclerose Tuberosa (ET). **Método:** Primeiro caso: ANF, fem, iniciou crises tônico clônicas generalizadas (TCG) aos cinco anos; em três meses evoluiu com crises parciais frequentes e em um ano contínuas, associadas a hemiparesia esquerda e disartria. História clínica, neuroimagem e V-EEG sugestivos de Encefalite de Rasmussen na fase aguda. Indicada hemisferectomia direita aos sete anos, obteve controle total das crises e melhora da linguagem. Em 2015 recidivou crises parciais cada vez mais longas, com prejuízo cognitivo. Painel linfocítico evidenciou atividade pró-inflamatória persistente. Não tolerou o reajuste das DAE por efeitos colaterais (sonolência). Sem possibilidade de revisão cirúrgica, indicou-se Lacosamida até 600 mg/dia. Segundo caso: ME, fem, 13 anos, com síndrome de Lennox-Gastaut por Esclerose Tuberosa, em uso de cinco DAE com ataxia, sonolência, sem melhora clínica. Sem acesso ao estimulador vagal, recebeu Lacosamida. **Resultados:** A primeira paciente está sem crises há oito meses, com redução da dose DAE e melhora da sonolência, retomando reabilitação, escolaridade e lazer. A segunda paciente ainda apresenta crises esporádicas, pois necessita de titulação lenta (nefrectomizada). Ataxia e sonolência foram minimizadas com a substituição por Lacosamida. **Conclusões:** Existem outras propostas para ER e ET, mas terapias invasivas ainda constituem-se nas formas mais eficazes para o controle dessas doenças. A Lacosamida, ao reduzir a excitabilidade neuronal atua sobre canais de sódio lentos, melhorando a qualidade de vida dos que necessitam utilizar várias DAE.



02.01

Niemann Pick tipo A. Forma neuronopática del lactante.

Baltar F¹, Pedemonte V¹, Medici C¹, Lemes A¹, Cerisola A¹ - ¹Cátedra de Neuropediatría. Instituto de Neurología. Facultad de Medicina. Universidad de la República. Montevideo, Uruguay.

Objetivo: Presentar el caso clínico de enfermedad de Niemann Pick tipo A.

Caso clínico: Lactante de 9 meses, sexo femenino, primer hijo de pareja joven no consanguínea, sin antecedentes familiares a destacar, con hipotonía desde los primeros meses de vida, retraso global del desarrollo, con trastorno deglutorio y crecimiento estancado desde los 6 meses de vida. Del examen físico se destaca dismorfias faciales, almohadillas digitales, desnutrición, abdomen globuloso, hipotonía global no paretica, hepato-esplenomegalia grado 3 y nistagmo en todas las posiciones de la mirada. En el fondo de ojo se destaca la presencia de manchas rojo cereza. De la paraclínica se destacan anemia microcítica. Re realizo el diagnostico demostrando deficiencia de actividad de esfingomielinasa lisosomal determinada en gotas de sangre en papel de filtro. Se evidencia un discreto aumento de quitotriosidasa. Se envió muestra para identificación de mutaciones patógenas en el gen *SMPD1*.

Discusión: Se trata de un trastorno autosómico recesivo que determina poca o ninguna actividad de la enzima esfingomielinasa acida y consecuente acumulación de esfingomielina en los tejidos. Se trata de una enfermedad rara con una prevalencia estimada de 1:250.000. Su tratamiento es únicamente sintomático y la expectativa de vida de estos pacientes se reduce a los primeros años de vida. El diagnóstico preciso de esta enfermedad también tiene importancia para el asesoramiento genético y eventual diagnóstico prenatal ante futuros embarazos de la pareja.



02.02

Expert recommendations for the laboratory diagnosis of neuronal ceroid lipofuscinosis type 2 (CLN2 disease): diagnostic algorithm and best practice guidelines for a timely diagnosis

Vicente F¹, AlSayed M², Burke D³, Pfeiffer JC¹, Cooper JD⁴, Dvořáková L⁵, Fietz M⁶, Giugliani R⁷, Jahnová H⁵, Lukacs Z⁸, Mole S⁹, Halac NI¹⁰, Pearce D¹¹, Schulz A¹², Specchio N¹³, Winnie X¹⁴, Miller N¹ - ¹BioMarin Pharmaceutical Inc., Novato, USA, ²Dep Med Gen, Alfaisal Univ King Faisal Hosp and Res Center, Riyadh, Saudi Arabia, ³Chemical Pathology, Camelia Botnar Lab, Great Ormond Street Hosp, London, UK, ⁴Inst of Psychiatry, Psychology, and Neuroscience, King's College London, London, UK, ⁵Inst of Inherited Metabolic Disorders, First Fac of Medicine, Charles University in Prague and Gen Univ Hosp in Prague, Prague, Czech Republic, ⁶Dep of Diagnostic Genomics, PathWest Lab Medicine WA, Nedlands, Australia, ⁷Servico de Genetica Medica HCPA, Dep de Gen UFRGS, Porto Alegre, RS Brazil, ⁸Newborn Screening and Metabolic Diagnostics Unit, Hamburg Univ Med Center, Hamburg, Germany, ⁹Molecular Cell Biology, MRC Lab for Mol Cell Biology, Univ College London, London, UK, ¹⁰Univ Nacional de Córdoba, Fac de Ciencias Medicas, Cordoba, Argentina, ¹¹Sanford Children Health Res Center, Sioux Falls, USA, ¹²Dep of Pediatrics, Univ Medical Center Hamburg-Eppendorf, Hamburg, Germany, ¹³Dep of Neuroscience, Bambino Gesù Children Hosp, Rome, Italy, ¹⁴Neurogenetics DNA Diagnostic Lab, Massachusetts General Hosp, Harvard Medical School, Boston, USA

Background: Neuronal ceroid lipofuscinoses (NCLs), a heterogeneous group of lysosomal storage disorders, include the rare autosomal recessive neurodegenerative disorder CLN2 disease (CLN2). CLN2 is due to mutations in *TPP1/CLN2* gene causing tripeptidyl-peptidase-1 (TPP1) enzyme deficiency. Classic late-infantile CLN2 has pediatric onset with initial symptoms of seizures and language delay followed by progressive dementia, motor and visual deterioration and early death. Variant phenotypes occur more rarely. CLN2 diagnosis is based on laboratory testing following clinical suspicion. Early diagnosis is key to optimizing clinical care and future therapies outcomes, yet delays in diagnosis are common due to low disease awareness, non-specific initial symptoms and limited diagnostic testing access in some regions. **Methods:** In May 2015, international experts met to recommend best laboratory practices for early CLN2 diagnosis.

Results: When clinical signs suggest NCLs, TPP1 activity should be the first test performed (along with palmitoyl-protein-thioesterase-1 to exclude CLN1). However, since reaching initial suspicion of CLN2 and NCLs is challenging, where available, use of epilepsy gene panels to investigate unexplained seizures in childhood is endorsed. These panels should include *TPP1/CLN2* besides genes for other NCLs lacking biochemical tests. Diagnostic TPP1 enzyme test in leucocytes is well established and robust and in DBS is considered diagnostic if followed by molecular testing. Future methods to measure TPP1 activity via MS/MS may improve DBS-based TPP1 testing sensitivity allowing also future newborn screening.

Discussion: To confirm clinical suspicion of CLN2, the recommended gold standard for laboratory diagnosis is demonstrating deficient TPP1 activity and detecting causative mutations in each allele of *TPP1/CLN2* gene.



02.03

AVALIAÇÕES NEUROPSICOLÓGICAS DE PACIENTES COM DIAGNÓSTICO DE ACIDÚRIA GLUTÁRICA TIPO 1

Alves TN, Maia GA¹, Lessa KP, Rios AF, Cerqueira WOS, Corrêa PB, Cavalcante CEO, Leão EKEA - ¹Martagão Gesteira - Hospital da Criança - Serviço de Neuropediatria

Local onde o trabalho foi realizado: Serviço de Neurogenética do Hospital Universitário Professor Edgard Santos, em Salvador-BA. **Objetivo:** Descrição e comparação das avaliações neuropsicológicas de duas pacientes com diagnóstico de Acidúria Glutárica tipo 1 (AG1) com fenótipo insidioso. **Método:** Aplicação da Escala WISC IV (avaliação verbal da capacidade intelectual) e Escala CMMS (avaliação não verbal do raciocínio geral) em pacientes com diagnóstico de AG1. **Resultados:** Duas meninas, com idades de 7 e 8 anos, com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (ADNPM), dificuldades de aprendizagem (DA) e sem alterações motoras. Na Escala WISC-IV, ambas obtiveram resultados similares, no Coeficiente de Inteligência Total rendimento limítrofe, Índice de Compreensão Verbal, mediano, Organização Perceptual e Velocidade de Processamento, limítrofe e Deficitário na Memorial Operacional. Na Escala CMMS os rendimentos globais foram mediano. **Conclusão:** Observou-se rendimento abaixo do esperado para idade e escolaridade na escala verbal e dentro do esperado na escala não verbal, sugerindo maior facilidade em atividades simples, raciocínio lógico e memória. As dificuldades apresentadas corroboram para as DA e evidencia a importância da AG1 ser aventada em crianças com DA e ADNPM, mas sem outras etiologias subjacentes.



02.04

DEFICIÊNCIA DE ARGINASE: UM DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL PARA PARAPARESIAS ESPÁSTICAS PROGRESSIVAS

Matsui CJ¹, Souza JCD¹, Bueno C¹, Kok F¹, Reed UC¹ - ¹Hospital das Clínicas FMUSP-SP - Neurologia Infantil

Objetivos: Relatar caso de menina de 5 anos com diagnóstico de Deficiência de Arginase. A Deficiência de Arginase ou Argininemia é um erro inato do metabolismo relacionado a um defeito do ciclo da uréia, sendo o único que não apresenta hiperamonemia significativa e encefalopatia aguda dentre eles. A doença é autossômica recessiva e consiste em perda de função catalítica da arginina. **Métodos:** revisão de prontuário e da literatura. **Resultados:** paciente iniciou aos 3 anos e 4 meses marcha na ponta dos pés com progressão em meses, passando a ter quedas mais frequente e necessidade de apoio. Negava queixas sensitivas ou perda de controle esfinteriano. Terceira filha de casal consanguíneo (primos de 1º grau) sem outros antecedentes relevantes. Ao exame neurológico: marcha paraparética na ponta dos pés, fraqueza distal em MMII com reflexos exaltados, reflexo cutâneo plantar em extensão e espasticidade com sinal do canivete e retração de aquileu bilateral. Inicialmente diagnosticada em outro serviço como Paralisia Cerebral. Dentre exames complementares havia aumento de TGO: 201U/L (VR 13-35 U/L) e TGP: 422U/L (7-35U/L), o que a levou a ser avaliada inicialmente pela hepatologia; Ressonância Magnética de encéfalo sem anormalidades e sorologia para HTLV1/2 negativa. Amônia inicial discretamente aumentada, 37 μ mol/L (VR 11-32 μ mol/L). Posteriormente solicitada espectrometria de massa em Tandem cujo resultado revelou aumento de Arginina: 502,59 μ mol/L (4,69-82,87 μ mol/L), levando ao diagnóstico e início do tratamento. **Conclusão:** a deficiência de arginase deve ser considerada no diagnóstico diferencial de quadro de paraparesia espástica progressiva e mesmo de Paralisia Cerebral sem etiologia definida.



02.05

Intracerebroventricular cerliponase alfa (BMN 190) in children with CLN2 disease: Results from a Phase 1/2, open-label, dose-escalation study

Nicola S¹, Schulz A², Gissen P³, Reyes E⁴, Williams R⁵, Cahan H⁶, Slasor P⁶, Jacoby D⁶ -
¹Bambino Gesù Children's Hospital, IRCCS, Rome, Italy, ²University Medical Center Hamburg-Eppendorf, Hamburg, Germany, ³Great Ormond Street Hospital for Children, London, United Kingdom, ⁴Nationwide Children's Hospital, The Ohio State University, Columbus, OH, United States, ⁵Guy's and St Thomas NHS Foundation Trust, London, United Kingdom, ⁶BioMarin Pharmaceutical Inc., Novato, CA, United States

Background. CLN2 disease, a rare, inherited, pediatric-onset, neurodegenerative lysosomal storage disorder caused by TPP1 enzyme deficiency, is characterized by seizures, ataxia, rapid loss of language and motor functions, blindness and early death. Cerliponase alfa (BMN 190) is a recombinant human TPP1 enzyme. This phase 1/2, multi-center, open-label, dose-escalation study evaluated the safety, tolerability and efficacy of every other week intracerebroventricular (ICV) infusions of cerliponase alfa in children with CLN2 aged 3 - 16 years.

Design. Following a dose escalation period, all patients received 300mg of cerliponase alfa every two weeks by ICV infusion for 48 weeks. Efficacy was evaluated by monitoring changes in motor and language functions using a CLN2 clinical rating scale.

Results. 24 subjects (9 male, 15 female, mean age 4.3 years [median: 4 years; range: 3-8 years]) enrolled in the study. Almost all subjects (96%) had adverse events assessed as study drug-related, the majority of which were Grade 1-2 and included pyrexia (46%), hypersensitivity (38%), seizure (38%), and epilepsy (17%). Serious adverse events assessed by the investigator as study drug-related were reported in eight (33%) subjects. There were no anaphylaxis/anaphylactoid reactions, study drug discontinuations or deaths due to AEs. The mean (SD)/median rate of decline in CLN2 score for subjects treated 48-91 weeks (n=23) was 0.48 (0.756)/0.00 units/48 weeks, in contrast to 2.09 (0.97)/1.87 units/48 weeks observed in natural history (n=41).

Conclusions. Enzyme replacement therapy with ICV-administered cerliponase alfa is well-tolerated and slows the progression of functional decline in children with CLN2.



02.06

Leucoencefalopatia cavitária na Deficiência do Complexo 1 Mitocondrial por mutação do gene NDUFV1 – Relato de caso.

Grochoski R¹, Jubilato VBW¹, Valle DA¹, Kabashima LSO¹, Bicalho AGG¹, Telles BA, Lohr A¹, Ferreira MLS¹ - ¹Hospital Infantil Pequeno Príncipe - Neurologia Pediátrica

Objetivo: Relatar caso de acometimento neurológico incomum na Deficiência de Complexo 1 Mitocondrial, por mutação do gene NDUFV1. **Método:** revisão de prontuário e neuroimagem. **Resultado:** lactente feminino, 9 meses, apresenta quadro agudo de sonolência, apatia, disfagia e hipotonia axial. Há 2 meses apresentou sintomas semelhantes, sendo diagnosticada Encefalomielite Aguda Disseminada pelo padrão de RNM (Ressonância Magnética) de crânio. Submetida a três dias de pulsoterapia, com melhora dos sintomas. Manteve corticoide via oral com retirada gradual em 30 dias. Os sintomas atuais iniciaram uma semana após suspensão da medicação. Paciente com desenvolvimento neuropsicomotor adequado até o início dos sintomas. Pais não consanguíneos. Exames laboratoriais evidenciaram acidose metabólica e hiperlactatemia, com amônia e glicose séricas normais. Líquor normal. Nova RNM de crânio com presença de múltiplas lesões cavitárias em substancia branca supratentorial. Seguida investigação de doenças metabólicas, cromatografia de aminoácidos no plasma com aumento de alanina, ácidos orgânicos na urina e perfil de acilcarnitinas(TANDEM) normais. Com suspeita de doença mitocondrial, solicitado sequenciamento do EXOMA que evidenciou Deficiência do Complexo 1 Mitocondrial por 2 mutações em heterozigose no gene NDUFV1. **Conclusão:** O Complexo 1, maior complexo enzimático da cadeia de fosforilação oxidativa mitocondrial, é formado por 43 subunidades. Mutações em qualquer subunidade podem resultar em doença, caracterizada por grande variabilidade fenotípica, acometimento multissistêmico e pobre correlação fenotípica- genotípica. As alterações neurológicas mais descritas são acometimento de gânglios da base, tronco cerebral e atrofia óptica. Este paciente apresenta leucoencefalopatia cavitária, alteração pouco comum, porém encontrada em outros casos da doença por mutação do gene NDUFV1.



02.07

Deficiência de SCOT

Frizzo SK, Bueno C¹, Monti F, Piazzon F² - ¹HC FMUSP - Erros Inatos do Metabolismo, ²HC FMUSP - Genética

Local: São Paulo, Hospital privado

Objetivo: Alertar a consideração dos defeitos na cetólise na investigação de pacientes com acidemia metabólica sem outras alterações laboratoriais.

Método: Relato de caso

Introdução: Os defeitos na cetólise são caracterizados por acúmulo de corpos cetônicos por falha na utilização pelos tecidos extra-hepáticos durante estresse metabólico (jejum, infecções, exercício físico extenuante). Dois defeitos enzimáticos são reconhecidos: a deficiência de Succinil CoA-3-oxoácido CoA transferase (SCOT) e deficiência da beta-cetotilase (T2). Os achados clínicos e laboratoriais são inespecíficos. Considerando a dificuldade de dosagem de corpos cetônicos no plasma, a investigação baseada apenas nos achados laboratoriais disponível no Brasil dificilmente esclarece o diagnóstico. Análise molecular a partir da suspeita clínica é confirmatória.

GSS, 3 meses, segundo filho de casal consanguíneo (primos de primeiro grau). Aos 3 meses febre e dispneia, sem resposta à terapia, encaminhado para UTI pediátrica. Notada acidose metabólica refratária, necessárias correções e dose de manutenção de bicarbonato. Durante a internação apresentou intercorrências infecciosas acompanhadas de acidose, sem sinais de encefalopatia. Permaneceu toda a internação sem déficits neurológicos.

Investigação: Gasometria pH:6,89 Bic: 6,8 Glicemia:146. Afastadas acidemias orgânicas e aminoacidopatias com cromatografias e TANDEM. Após confirmação diagnóstica com sequenciamento do exoma, a dieta com restrição foi suspensa.

Conclusão: Os defeitos na cetólise devem ser considerados em quadros como o acima descrito. A confirmação diagnóstica com a análise molecular é fundamental para orientar o manejo clínico e evitar dietas restritivas desnecessárias



03.01

Doença de Pelizaeus-Merzbacher-like - Relato de Caso

Machado MR¹, Silva B², Antoniuk SA³, Silva AF³, Crippa AC⁴, Neto AC⁵, Bertholdo D⁶, Marques BPL¹, Dutra LP², Carvalho DS¹, Carmo ALS¹, Fredo FW¹, Bruck I³ - ¹Hospital de Clínicas UFPR - Residente em Neurologia Pediátrica, ²Hospital de Clínicas UFPR - Residente em Pediatria, ³Hospital de Clínicas UFPR - Médico do Departamento de Neurologia Pediátrica, ⁴Hospital de Clínicas UFPR - Médica do Departamento de Neurologia Pediátrica, ⁵Hospital de Clínicas UFPR - Médico do Departamento de Radiologia, ⁶Hospital de Clínicas UFPR - Médica do Departamento de Radiologia

Local onde o trabalho foi realizado: Hospital de Clínicas/UFPR-HC.

Objetivos: Relatar um caso de Doença de Pelizaeus-Merzbacher-like.

Métodos: Relato de caso.

Resultados: Paciente PAL, iniciou acompanhamento com 18 meses por queixa de atraso no desenvolvimento. Filho de pais não-consanguíneos, nasceu de parto vaginal, a termo e sem intercorrências. Em exame neurológico, apresenta bom contato e balbucia, nistagmo horizontal, força muscular grau III global e ataxia, com hiperreflexia e sinal de Babinski. Com dois anos de idade, realizou RNM de encéfalo que identificou hipersinal de substância branca em T2, T1 com sinais de ausência de mielinização, e afilamento de corpo caloso. Avaliado pela Oftalmologia, com diagnóstico de nistagmo central. BERA com perda auditiva bilateral profunda, sugestiva de microfonismo coclear. EEG com alentecimento difuso de ritmo de base com predomínio em hemisfério cerebral direito, sem atividade irritativa. Atualmente, com dificuldades na alimentação, aceitando apenas dieta pastosa, mantendo hipotonia, ataxia e nistagmo. Não realizado estudo genético.

Conclusões: Aventada hipótese diagnóstica de Doença de Pelizaeus-Merzbacher-like, um distúrbio da mielinização, de herança recessiva ligada ao X, que cursa com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e hipotonia, que progride para ataxia e espasticidade.



03.02

IMPORTÂNCIA DO DOPPLER TRANSCRANIANO EM PACIENTE COM DOENÇA FALCIFORME RELATO DE CASO

Nascimento CT, Valle GAR, Poubel ABF, Vilella GR, Souza VC, Ávila RSA, Santos SC

Introdução: Os acidentes vasculares cerebrais (AVC) são uma causa significativa de morbimortalidade na doença falciforme (DF), cuja incidência varia de 10 a 25%. Um alto risco individual pode ser identificado por estratégias simples bem estabelecidas como doppler transcraniano (DTC). Este exame permite detectar velocidades elevadas de fluxo sanguíneo indicadoras de doença vascular e de alto risco de AVC futuro. O genótipo HbSS é o mais propenso a apresentar AVC.

Objetivo: Relatar a importância do DTC periódico na identificação de AVC em pacientes com DF.

Relato de caso: P.S.S., 16 anos, masculino, raça negra, portador de DF HbSS, apresentou subitamente paresia em membro superior esquerdo e desvio da comissura labial. A paralisia facial foi revertida espontaneamente em horas e a paresia manteve-se apenas na mão esquerda. Paciente possuía DTC anterior normal: velocidade de fluxo sanguíneo cerebral (VFSC) na artéria cerebral anterior esquerda (ACAE): 80cm/s (VR: 70-170 cm/s) e após o evento isquêmico: VFSC na ACAE: 210cm/s (risco preditivo anormal para AVC) e estenose grave da artéria cerebral média esquerda (ACME). Programado exsanguineo transfusão mensal e na evolução manteve déficit de força na mão esquerda. Angiorressonância magnética dos vasos intracranianos: oclusão da extremidade distal da artéria carótida interna esquerda e expressiva oligoemia no território distal da ACME. Após um mês do evento isquêmico, DTC com VFSC na ACAE: 80 cm/s (risco preditivo condicional baixo para AVC).

Conclusão: Pelo protocolo de DTC em DF, recomenda-se repetir anualmente o exame quando VFSC: 70-170cm/s. Com genótipo HbSS, seria interessante repetir DTC semestralmente?



03.03

PONTINE TEGMENTAL CAP DYSPLASIA (PTCD) - RELATO DE CASO

Paladini G¹, Coan AC¹, Cavalcante C¹, Teixeira KS¹, Baldin K¹, Guerreiro MM¹, Montenegro MA¹ - ¹UNICAMP - Neurologia infantil

Local onde o trabalho foi realizado: Ambulatório de neurologia Infantil HC UNICAMP

Objetivo: Descrever o caso de uma menina de 2 anos e 5 meses de idade com atraso do desenvolvimento neuropsicomotor (ADNPM), paralisia do VII nervo a direita e deficiência auditiva periférica bilateral (pior à direita), associado à displasia em “boné” do tegmento pontino (PTCD).

Métodos: Relato de caso clínico do ambulatório de neurologia geral infantil do HC UNICAMP. MVAG, 2 anos e 5 meses, sexo feminino, nascida de termo, Apgar 3/9, pequena para idade gestacional (PIG), com atresia de esôfago corrigida cirurgicamente aos 3 dias de vida que evoluiu com ADNPM, paralisia do VII nervo a direita, deficiência auditiva periférica bilateral (pior a direita), em acompanhamento com otorrinolaringologia para implante coclear.

Resultados: Malformações do tronco cerebral não estão bem descritas na literatura médica. Relatamos aqui a avaliação da RM de uma paciente com uma malformação incomum da ponte. **Conclusões:** PTCD é uma má formação rara, caracterizada por hipoplasia pontina ventral e tegmento da ponte abobadado, em “boné”, projetando para o quarto ventrículo. Postula-se que seja resultado de malformação de migração neuronal anormal ou orientação axonal. Embora a herança autossômica recessiva não possa ser excluída, novas mutações dominantes, como rearranjos cromossômicos submicroscópicos, pode ser um mecanismo.



03.04

LEUCOENCEFALOPATIA MULTICÍSTICA: RELATO DE CASO DE EVOLUÇÃO ATÍPICA

Souza LS¹, Coan AC¹, Vieira RJ², Tavares PSO¹, Silva EC¹, Guerreiro MM¹, Montenegro MA¹, Teixeira K¹, Cavalcanti C, Baldin K, Paladini G - ¹Unicamp - Neurologia Infantil, ²Unicamp - Neurologia

Objetivo: Relatar caso de leucoencefalopatia múlticística sem intercorrências nos períodos pré e perinatal, e com evolução radiológica progressiva.

Método: Anamnese, exames físico e complementares de paciente L.P.S., 9 anos, sexo feminino, que procura atendimento em serviço de neurologia devido crises convulsivas de difícil controle. Paciente sem história gestacional significativa e com desenvolvimento neuropsicomotor adequado. Aos 10 meses de idade, apresentou quadro febril. No sétimo dia de febre, foi encontrada arresponsiva, hipotônica e com desvio ocular para cima. Ficou em coma por 17 dias. Ao recuperar-se, estava tetraparética, havia perdido os marcos do desenvolvimento e tinha crises convulsivas diárias.

Resultados: À ressonância magnética (RM) de crânio, apresentava área de encefalomalácia multicística, sem alteração de substância branca ou cinzenta. Recuperou o sustento cefálico e a movimentação de hemicorpo direito com reabilitação. Após 6 anos de quadro estável, apresentou piora clínica e radiológica. Nova RM de crânio evidencia acentuada leucoencefalomalácia multicística corticossubcortical nas regiões temporoparietoccipitais bilateralmente, associada a efeito retrátil, com dilatação do sistema ventricular contíguo, acometendo território da circulação posterior.

Conclusões: A leucoencefalopatia multicística está relacionada à injúria pré e perinatal, como trauma, infecções e hipóxia. Clinicamente, o quadro é estável ou de evolução lenta. Além disso, acomete preferencialmente a circulação anterior. O caso relatado difere da literatura e paciente ainda está em investigação etiológica.

Objetivo: Relatar caso de leucoencefalopatia múlticística sem intercorrências nos períodos pré e perinatal, e com evolução radiológica progressiva.



03.05

ALTERAÇÕES DE SUBSTÂNCIA BRANCA NA DOENÇA DE WILSON: RELATO DE CASO

Sampaio MM¹, Lima JCMG¹, Ribeiro MBT¹, Poças AC¹, Martins IM¹, Macedo BAG¹, Vranjac S¹, Fujiwara DT¹, Arita FN¹, Rosemberg S¹ - ¹Santa Casa de Misericórdia de São Paulo - Neuropediatria

Local onde foi realizado: Santa Casa de Misericórdia de São Paulo. **Objetivos:** Mostrar a ocorrência de alterações de substância branca na Doença de Wilson. **Métodos:** Realizado relato de caso a partir de dados clínicos coletados de paciente acompanhado neste Serviço. **Resultados:** Paciente de 13 anos, sexo feminino, iniciou há 1 ano e 3 meses quadro caracterizado por instabilidade emocional, queda do desempenho cognitivo e por uma síndrome motora rígido-acinética, com doença hepática crônica associada. O diagnóstico da Doença de Wilson foi realizado baseado no quadro clínico, na presença do anel de Kayser-Fleischer, níveis séricos baixos de cobre e ceruloplasmina, com aumento da taxa de excreção do cobre urinário. Apresentou ressonância de crânio com acometimento de mesencéfalo, pedúnculos cerebelares, gânglios da base, e extensa alteração de substância branca subcortical e periventricular dos lobos frontais. **Conclusão:** A Doença de Wilson é uma doença autossômica recessiva relacionada ao metabolismo do cobre e decorre da mutação no gene *ATP 7B*, localizado no cromossomo 13. A neuroimagem característica revela anormalidades nos gânglios da base, tálamo e tronco cerebral, incluindo o conhecido sinal do panda gigante. A ocorrência de alterações de substância branca, apesar de pouco frequente na Doença de Wilson, não deve excluir este diagnóstico.



03.06

ENCEFALITE AGUDA POR VÍRUS EPSTEIN BARR: IMAGEM TÍPICA E RELATO DE CASO

Lunardi MB¹, Ruiz LN¹, Avelino MA² - ¹Residente de Pediatria no Hospital do Servidor Público Estadual de São Paulo, ²Departamento de Neurologia Pediátrica do Hospital do Servidor Público Estadual de São Paulo

OBJETIVOS: Reconhecer as manifestações clínicas e radiológicas da encefalite pelo vírus Epstein Barr (EBV), enfatizando a importância do diagnóstico precoce.

MÉTODOS: Relato de caso de uma criança do sexo masculino com história de febre e linfonodomegalia cervical bilateral, evoluindo com crises epilépticas e rebaixamento do nível de consciência.

RESULTADOS: Menino de cinco anos com história de febre e linfonodomegalia cervical bilateral, apresentando crises epilépticas no décimo dia de evolução da doença. Ao exame neurológico, apresentava rigidez de nuca e sinal de Brudzinski, evoluindo com rebaixamento do nível de consciência em poucas horas, com necessidade de intubação orotraqueal. Realizada investigação laboratorial que evidenciou sorologia positiva para EBV (IgM), ressonância magnética (RM) de encéfalo com hipersinal, nas sequências ponderadas em T2 e FLAIR, nos núcleos caudado e lentiforme, bilateralmente, além de aumento de suas dimensões com efeito expansivo local. Após tratamento com ganciclovir e metilprednisolona, apresentou melhora completa dos sinais e sintomas.

CONCLUSÃO: Os sinais e sintomas clínicos da encefalite viral incluem insônia, alterações do estado mental, crises epilépticas, afasia e déficits focais. Na RM, os achados típicos são as lesões com hipersinal em T2 e FLAIR no corpo estriado bilateral, com acometimento ocasional do córtex cerebral, tálamo, esplênio do corpo caloso e substância cinzenta da medula cervical. Embora seja uma condição rara, o diagnóstico precoce e o suporte neurológico intensivo são fundamentais para melhorar o prognóstico dessa condição.



03.07

UMA CAUSA RARA DE HIPERSINAL DOS PEDÚNCULOS CEREBELARES MÉDIOS

Silva MCV¹, Diogo WJG¹, Franco IA¹, Oliveira GP¹, Avelino MA¹, Danieli D¹, Pinto FCL¹, Moraes ACM¹, Aragão MM¹, Fonseca ATQSM¹, Pinho RS¹, Masruha MR¹ - ¹UNIFESP - Neurologia Infantil UNIFESP.

OBJETIVO: Reconhecer as manifestações clínicas da Síndrome de Brown-Vialetto-Van Laere (BVVLS) por meio de relato de caso, enfatizando a importância do diagnóstico precoce.

MÉTODO: Lactente do sexo feminino com quatorze meses, filha única de pais não consanguíneos, sem intercorrências neonatais, encaminhada ao serviço de Neurologia Infantil de um hospital escola com relato que aos cinco meses de idade iniciou com uma história progressiva de ptose palpebral bilateral, disfunção bulbar, evoluindo em seis meses com fraqueza generalizada e insuficiência respiratória. **RESULTADOS:** Ao exame neurológico apresentava boa interação social, diparesia facial, disfonia, disfagia, hipotonia axial e sinais de liberação piramidal. Bioquímica sérica, fundoscopia, análise do líquido cefalorraquidiano, perfil de acilcarnitinas, ácidos orgânicos na urina e biópsia muscular não trouxeram novos dados.

A ressonância magnética de crânio evidenciou hipersinal dos pedúnculos cerebelares médios nas imagens ponderadas em T2/FLAIR (Figura 1). Foi solicitado o sequenciamento do exoma, cujo resultado evidenciou mutação do gene SLC52A3 no cromossomo 20, com duas cópias em homozigose compatível com a BVVLS. **CONCLUSÃO:** BVVLS é uma entidade neurodegenerativa, de herança autossômica recessiva, caracterizada por surdez neurosensorial seguida ou acompanhada por alterações de nervos cranianos, podendo ainda ocorrer acometimento do corno anterior da medula e vias ópticas. É causada por mutações de genes responsáveis pela codificação do transportador de riboflavina provocando redução da concentração intracelular desta substância. Embora rara, BVVLS é uma condição que precisa ser reconhecida e diagnosticada de maneira precoce visando instituir o tratamento com reposição de riboflavina a fim de prevenir complicações potencialmente graves.



03.08

SÍNDROME DE GRADENIGO: A NEUROIMAGEM NA DECISÃO DIAGNÓSTICA E TERAPÊUTICA

Ramos MISN¹, Montanher IS, Simão GN, Santos AC, Minami MAY - ¹HOSPITAL DAS CLINICAS - USP RIBEIRÃO PRETO - Neurociências e ciências do comportamento

Local: Ribeirão Preto - SP

Objetivos: Relato de apresentação atípica da Síndrome de Gradenigo ressaltando importância da neuroimagem no diagnóstico e no tratamento.

Métodos: Descrição de caso clínico mediante revisão de prontuário médico.

Resultados : Síndrome de Gradenigo é definida pela tríade: otite média supurativa, neuralgia do trigêmeo e paralisia do nervo abducente; contudo quadro típico é inferior a 50% dos casos inicialmente relatados na literatura. Devido diversidade de apresentação clínica, associado ao amplo espectro de diagnósticos diferenciais, atualmente a neuroradiologia tem papel fundamental na confirmação diagnóstica e direcionamento terapêutico conservador ou intervencionista. Relatamos o caso de uma criança, sexo masculino, 10 anos, otalgia persistente à direita e irradiação maxilar ipsilateral há 30 dias, com febre e cefaléia pulsátil hemicraniana de forte intensidade à admissão. A otoscopia mostrava membrana timpânica opaca com abaulamento e efusão em orelha média e ao exame neurológico hiperestesia em território de ramo maxilar do nervo trigêmeo à direita. A tomografia computadorizada de crânio evidenciou processo inflamatório envolvendo mastóide e orelha média direita, formação junto ao aspecto anterior do osso petroso direito determinando erosão óssea e compressão do *cavum de meckel*; sugestivo, à ressonância magnética de encéfalo, processo expansivo/inflamatório em local descrito. Após tratamento com oxacilina e ceftriaxona; e controle evolutivo radiológico favorável, criança recebeu alta assintomática. **Conclusões:** O avanço tecnológico da neuroimagem associado ao embasamento literário sobre o benefício da antibioticoterapia de amplo espectro possibilitou curso clínico favorável, permitindo o sucesso terapêutico conservador, excluindo possíveis lesões expansivas como diagnóstico diferencial.

Instituição: HCFMRP-USP



03.09

ALTERAÇÕES RADIOLÓGICAS EM PACIENTES TRATADOS COM VIGABATRINA: RELATO DE 3 CASOS

Falcão NMF¹, Carvalho DS¹, Bertholdo DB², Neto AC², Bayer DL, Machado MR¹, Fredo FW¹, Carmo ALS¹, Marques BPL¹, Antoniuk SA¹, Bruck I¹, Crippa ACS¹ - ¹Universidade Federal do Paraná (UFPR) - Centro de Neuropediatria (CENEP), ²Hospital de Clínicas da UFPR

Objetivo: Relatar 3 casos de Síndrome de West (SW) em uso de vigabatrina e discutir as alterações radiológicas relacionadas a esta. **Métodos:** As informações foram obtidas através de revisão de prontuário, análise de imagens radiológicas e revisão de literatura. **Resultados:** Caso 1 - G.K.L., 6 anos, SW, vigabatrina por 1 mês. ressonância magnética de crânio (RNM): hipersinal em T2 e restrição da difusão nos tálamos, núcleos lenticulados posteriores, teto mesencefálico e núcleos posteriores do cerebelo. Medicação foi interrompida e exame de controle após 3 meses normal. Caso 2 - S.L., 2 anos, SW, vigabatrina por 1 mês, RNM: restrição da difusão da água nos tálamos, globos pálidos, mesencéfalo e ponte. Medicação foi interrompida e exame de controle após 3 meses normal. Caso 3 - V.D.B.C, 11 meses, Síndrome de Down e SW, vigabatrina há 5 meses, RNM: hipersinal em T2 no mesencéfalo. Medicação suspensa há 1 mês, aguarda imagem de controle. **Conclusão:** Os pacientes com alterações de sinal e restrição da difusão na RNM pela vigabatrina normalmente, são assintomáticos e após suspender a medicação observa-se regressão das alterações radiológicas, porém ainda requer observação clínica. Mais estudos devem ser realizados para documentar os pacientes com estas alterações pela vigabatrina, quais os riscos em manter a medicação quando há alteração na imagem, suas consequências clínicas futuras e quando devemos realizar o exame de imagem após o início desta.



04.01

Crises Epilépticas em Crianças e Adolescentes com Cefaleia

Da Costa EJM¹, Giordani GM¹, Mata NS¹, Da Silva FGS¹, Tomasi AB¹, De Menezes TV¹, Ohlweiler L², Winckler MIB², Ranzan J², Becker MM², Riesgo RS³ - ¹Hospital de Clínicas de Porto Alegre - Médico Residente de Neurologia Pediátrica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, ²Hospital de Clínicas de Porto Alegre - Neuropediatra do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, ³Hospital de Clínicas de Porto Alegre - Professor Titular da Neurologia Pediátrica da UFRGS

Local onde o trabalho foi realizado: Hospital de Clínicas de Porto Alegre

(HCPA). **Objetivos:** descrever a prevalência de crises epilépticas nos pacientes atendidos no ambulatório de cefaleia de crianças e adolescentes do HCPA. **Método:** foi realizado um estudo transversal, através da revisão dos prontuários do período de 2015 a 2016. **Resultado:** A idade dos pacientes variou entre 8 a 16 anos (média:12,5). Dos 30 pacientes estudados, 11 tiveram diagnóstico de cefaleia tensional e 13 de enxaqueca. No grupo dos pacientes com cefaleia tensional, 4 tinham histórico de crises epilépticas e desses 2 apresentavam EEG alterado, sendo um com alteração de ritmo de base e descargas multifocais e outro com paroxismos generalizados. Nos pacientes com enxaqueca, 6 tiveram crises epilépticas. Desses 3 tinham EEG normal e 3 apresentavam alterado: 1 com paroxismos generalizados, 1 com paroxismos focais e outro com paroxismos multifocais. O EEG foi normal em todos os pacientes sem história de crises epilépticas. **Conclusão:** A associação entre cefaleia e crises epilépticas é comum e pode ocorrer em qualquer tipo de epilepsia. Em adultos a prevalência de epilepsia na enxaqueca pode chegar a 30% e na cefaleia tensional a 9%. Neste estudo a associação de cefaleia primária com crises epilépticas foi 41%. Ambos caracterizam-se por episódios paroxísticos e transitórios de alteração no funcionamento cerebral com sobreposição de sintomas, fisiopatologia e tratamento. Apesar disto, esta associação é pouco compreendida, são necessários mais estudos, especialmente na infância.



04.02

CRISE DE PERDA DE FÔLEGO REFROTÁRIA E USO DA ASSOCIAÇÃO ESCOPOLAMINA E PIRACETAM

Fredo FW¹, Carmo ALS¹, Machado MR¹, Bruck I¹, Antoniuk SA¹ - ¹Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná - Centro de Neuropediatria

Local onde o trabalho foi realizado: Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná (HC-UFPR). **Objetivo:** descrever o uso da associação de escopolamina e piracetam para controle de crises de perda de fôlego. **Método:** descrição de dois casos atendidos no hospital universitário. **Resultados:** Caso 1- G.D.S.M, 1 ano e 3 meses, feminino. Gemelar B, nascida com 36 semanas gestacionais, Apgar 6/9. Desenvolvimento neuropsicomotor normal. Aos 10 meses, episódios de choro, com perda de fôlego, palidez, cianose perioral e perda de consciência, por alguns segundos, inúmeras vezes, sempre quando contrariada ou sonolenta. Com 1 ano de idade, os eventos passaram a ser seguidos por movimentos tônico-clônico generalizados, com aproximadamente 3 minutos de duração, seguidos por sonolência. Tomografia de crânio e eletroencefalograma normais, ausência de anemia. Exame neurológico normal. Iniciado piracetam 40 mg/kg/dia, diminuição no número de episódios. Posteriormente, associado escopolamina 0,3 mg/kg/dose, com melhora do quadro. Atualmente criança com 2 anos de idade, sem crises há 7 meses. Caso 2 – L.S.C., 9 meses, masculino. Nascido com 37 semanas gestacionais, desenvolvimento neuropsicomotor normal, sem anemia. Aos 2 meses, iniciou com 3 a 4 episódios semanais de apneia após choro intenso. Em alguns episódios, o evento se repetia por 30 minutos. Iniciado escopolamina 0,3 mg/kg/dose aos 5 meses, resultando em menor frequência dos episódios. Associado piracetam 30 mg/kg/dia aos 8 meses. Há 40 dias sem crises. **Conclusão:** a associação de piracetam e escopolamina foi efetiva no controle das crises de perda de fôlego complicadas, sendo inexistentes na literatura relatos da conduta descrita.



04.03

MIGRÂNEA VESTIBULAR NA INFÂNCIA: RELATO DE CASO

Costa RA¹, Wajnsztein R, Cintra RG, Breinis P, Pinto RC, Bezerra DF, Alves FG, Alves CE, Almeida DP, Agostinetti AH, Teodósio AHC, Arnez G, Ferlin EG, Pezzolato D, Monteiro NM, Silva JR, Faria AER, Gonçalves GN - ¹Faculdade de Medicina do ABC - Neurologia infantil

Local: Trabalho realizado baseado no caso acompanhado pela equipe de Neurologia Infantil da Faculdade de Medicina do ABC. **Objetivo:** Descrever o caso de um paciente com um quadro de migrânea vestibular e ressaltar essa entidade clínica como diagnóstico diferencial das síndromes vertiginosas. **Metodologia:** Aplicação de termo de consentimento livre e esclarecido assinado pelos responsáveis do paciente para divulgação da história clínica e exames, feitas por análise de dados do prontuário associado à revisão bibliográfica.

Resultados: Paciente B.O.C., sexo masculino, 10 anos e 2 meses apresentou quatro internações devido a queixa de vertigem associada a cefaleia, foi realizada investigação diagnóstica e após exclusão de outras causas de vestibulopatia, o paciente se enquadrou nos critérios diagnósticos de migrânea vestibular propostos por Neuhauser em 2001 e revisados pela Bárány Society e pela Sociedade Internacional de Cefaleia em 2012. A partir do diagnóstico foi proposto o tratamento específico com boa resposta. **Conclusão:** O diagnóstico de migrânea vestibular deve fazer parte do diagnóstico diferencial das vertigens e ser aventado durante manejo de pacientes portadores de cefaleia.



05.01

Relato de caso: Herpes-zoster como primeira manifestação do vírus varicela-zoster em escolar.

Carneiro ACND¹, Cardoso JMCF, Curi MCLB, Oliveira LTA, Souza VF, Silva AAM, Redondo LS, Oliveira IF, Reis MO - ¹Mário Palmério Hospital Universitário

Local onde o trabalho foi realizado: Hospital da Criança, Uberaba, MG **Objetivos:** Descrever caso raro de herpes-zoster como primeira manifestação da infecção pelo vírus varicela-zoster (VZV) em escolar. **Métodos:** GKSC, 9 anos, com queixa de cefaleia, febre e náuseas. Suspeitou-se de Meningite, sendo iniciado Ceftriaxona. No dia seguinte, a mãe relatou cefaleia há 7 dias com aumento progressivo da intensidade, em pontadas, na região frontal, acompanhada de náuseas e tonturas e um pico febril. Queixou de lesão pruriginosa em linha axilar esquerda com duas semanas de evolução. Ao exame, observou-se eritema-vesicular em região infra-axilar esquerda, acometendo o dermatomo T3. Confirmado o diagnóstico de herpes-zoster, foi iniciado tratamento com Aciclovir e suspensão antibioticoterapia. **Resultados:** A infecção primária pelo VZV provoca varicela, em seguida o vírus assume forma latente e se localiza nos gânglios sensitivos dorsais no neuroeixo. Com o declínio da imunidade celular, o vírus se reativa e manifesta-se como Herpes Zoster. No caso descrito, observou-se um padrão atípico da doença, por tratar-se de uma criança de 9 anos de idade, previamente hígida, sem história de varicela e a mãe negou sintomas de infecção pelo VZV durante a gestação. O rash cutâneo foi bem característico, com aspecto vesículo-crostoso, acometendo apenas um dermatomo, sem atingir a linha média do tórax, com prurido e disestesia associados. **Conclusões:** O herpes-zoster é uma doença rara em pediatria. Mas devemos estar sempre atentos à possibilidade da doença para fazermos correto diagnóstico e tratamento.



05.02

RELATO DE CASO: NEUROTUBERCULOSE

Diniz ACC¹, Soares AVB¹, Sousa AZA¹, Viegas ECC¹, Horta MB¹, Camelo CG¹, Tófani RM¹, Rocha RDSH¹, Rocha RDSH¹, Rocha RDSH¹, Teixeira DC² - ¹HIJPII (FHEMIG) - Neurologia Infantil, ²HIJPII (FHEMIG) - Infectologia Pediátrica

Local: Hospital Infantil João Paulo II

Introdução: Neurotuberculose é uma complicação frequente de tuberculose em crianças. Ocorre devido a disseminação hematológica do *Mycoplasma tuberculosis*, normalmente após infecção pulmonar. Na criança o comprometimento do sistema nervoso é mais rápido, sendo comum o aparecimento de sintomas neurológicos antes de outros quadros.

Relato de caso: EDCS, 4 anos, sexo masculino. O paciente iniciou o quadro com crise convulsiva, prostração e perda de peso. Após 2 semanas evoluiu com tosse e febre, desta forma foi iniciado tratamento para pneumonia bacteriana. Após 3 semanas da primeira crise convulsiva o paciente apresentou novo episódio que evoluiu para status epilético e internado no CTI. Suspeitado de meningoencefalite, realizado punção lombar e iniciado aciclovir e ceftriaxone. O líquor evidenciou elevada proteinorraquia, hipoglicorraquia com aumento discreto da celularidade com predomínio de mononucleado. A tomografia computadorizada de crânio, sem contraste, evidenciou sinais sugestivos de hidrocefalia. Devido ao quadro e exames complementares coletado novo líquor e realizado PCR para tuberculose que foi positivo. Paciente tinha história familiar positiva, o pai estava em tratamento para tuberculose pulmonar. O mesmo foi tratado com Dexametasona (durante 6 semanas) e esquema de Rifampicina, Isoniazida e Pirazinamida. Mesmo com tratamento adequado evoluiu com sequelas graves.

Conclusão: Em nosso meio a Neurotuberculose continua sendo a principal causa de meningite crônica, porém muitas vezes diagnosticado tardiamente, que piora o prognóstico do paciente. É de extrema importância diagnosticar os casos mais rápido possível para iniciar o tratamento precoce, devido a alta morbimortalidade da doença.



05.03

Meningite eosinofílica em criança: relato de caso

Melo ACMG¹, Alencar SP¹, Viana RV², Carvalho MDCG¹, Silva PFS¹, Silva Filho PA, Amorim Jr AD¹ - ¹Hospital Universitário Oswaldo Cruz - Neurologia Pediátrica, ²Policlínica Lessa de Andrade - Neurologia Pediátrica

Objetivo: Descrever o caso de um paciente de seis anos com meningite eosinofílica atendido em um hospital terciário, em Recife, Pernambuco. **Metodologia:** Relato de caso a partir dos dados do prontuário, exame clínico e exames complementares. **Resultados:** Criança de seis anos, sexo masculino, natural e procedente de Recife, admitido na urgência em julho de 2016, com queixa de febre e dor abdominal há três dias, evoluindo com cefaléia de forte intensidade, vômitos e diplopia. Ao exame neurológico, foram identificados nistagmo, ataxia de tronco e apendicular com predomínio à direita, paresia do reto lateral esquerdo, rigidez de nuca e sinais de irritação meníngea. Apresentava hemograma com eosinofilia (10%), líquido com aumento de células (250), com predomínio de eosinófilos (42%), hipoglicorraquia (33) e discreta hiperproteínoorraquia (95), imunologia para vírus, cisticercose e esquistossomose não reagentes. A Ressonância de encéfalo mostrou cerebelite direita com discreto realce pial. Avaliação oftalmológica normal. Foi prescrito albendazol por 14 dias e prednisona por cinco dias com remissão da maioria dos sintomas ao longo do internamento. **Conclusão:** A meningite eosinofílica é uma doença incomum, com poucos relatos na literatura, e pode ser secundária a causas não infecciosas e infecciosas, entre as quais se destacam as helmintíases. Como no presente caso, o diagnóstico etiológico é dificultado pela carência de exames sorológicos específicos. Apesar de esporádica, a meningite eosinofílica deve ser lembrada entre as causas de meningite aguda, especialmente por ter tratamento eficaz.



05.04

Meningorrombomielite viral – relato de caso

Aline AB, Giordani GM, Menezes TV, Costa EJM, Silva FGS, Mata NS, Becker MM, Ranzan J, Winckler MIB, Ohlweiler L, Riesgo RS

Objetivos: relatar um caso clínico incomum de infecção de sistema nervoso central. **Métodos:** relato de caso

Resultados: Paciente masculino, 5 anos, previamente hígido, vem à emergência por fraqueza muscular e história de febre, vômitos e diarreia iniciados há 4 dias. Ao exame apresentava déficit de força dos 4 membros, reflexos profundos abolidos no membro inferior esquerdo, presença de sinais meníngeos, além de ataxia e dismetria, sem alterações esfinterianas. O líquido evidenciou pleocitose com predomínio de monomorfonucleares e discreta hiperproteínoorraquia. Usou aciclovir por 7 dias até resultado de reação em cadeia da polimerase (PCR) negativo para herpes no líquido. Outras pesquisas virais, incluindo enterovírus, foram negativas. A ressonância magnética de crânio e medula mostrou hipersinal em T2 nos núcleos denteados, ponte, bulbo, pedúnculos cerebelares, todo o interior da medula cervical e porções centrais e posteriores do cone medular. Houve impregnação da leptomeninge cervical, cauda equina e do cone medular. O paciente recebeu pulsoterapia por 5 dias necessitando suporte ventilatório não invasivo e gabapentina por dor radicular de forte intensidade. Após um mês de evolução apresentava discreta melhora da força, porém sem sustento de tronco. A neuroimagem de controle mostrou resolução completa das alterações medulares e melhora parcial das lesões encefálicas.

Conclusão: A rombencefalite é manifestação comum de infecção de sistema nervoso central pelo enterovírus, porém sua concomitância com a mielite é rara. No caso relatado, o quadro clínico e radiológico foram sugestivos dessa etiologia, apesar do resultado negativo no líquido.



05.05

MENINGITE ASSÉPTICA ASSOCIADO A CISTO EPIDERMÓIDE DE TERCEIRO VENTRÍCULO

Naves ACT¹, Mendes AC, Laperuta LMD, Albuquerque FP, Albuquerque LP - ¹Faculdade de Medicina de Sao Jose do Rio Preto - FAMERP - Neurologia pediátrica

Objetivos: Descrever a ocorrência de meningite asséptica recorrente em criança portadora de cisto epidermóide. Método: Relato de caso mediante revisão de prontuário médico. Resultados: Paciente feminina, oito anos, encaminhada devido terceiro episódio de meningite, no intervalo de um ano. Apresentando cefaléia holocraniana em pontada, de forte intensidade, associada a vômitos e sinais de rigidez de nuca. Exame do líquido cefalorraquidiano evidenciando aumento de leucócitos (250 células) com predomínio de linfócitos, hiperproteinorraquia moderada, glicorraquia normal associado a cultura do liquor negativos nos três episódios de meningite. Investigação de deficiências imunológicas e alterações estruturais de sistema nervoso central sem alterações. Ressonância magnética evidenciando imagem hiperintensa na ponderação T2 e isointensa em T1, com formato grosseiramente ovalada e que se impregna por agente paramagnético somente na sua periferia, medindo 2,1cm x 1,0cm x 2,4 cm nos seus eixos anteroposterior, laterolateral e craniocaudal, respectivamente, localizada no interior do terceiro ventrículo. Fundo de olho(FO) sem alterações. Conclusão: A meningite asséptica recorrente é definida por dois ou mais episódios de meningite separadas por um período completo de resolução de sinais, sintomas e achados laboratoriais. Cistos dermóides e epidermóides são causas incomuns de meningite asséptica, tendo sido descrito poucos casos na literatura. Pode ocorrer de forma recorrente por ruptura do conteúdo do cisto em subaracnóide resultando em meningite asséptica química.



05.06

Artrogripose em Pacientes com Síndrome da Zika Congênita

Pessoa ALS¹, Lopes TECF², Menezes RSB², Mota VMR³, Ribeiro EM¹, Kerbage SC¹, Donato AC¹, Benjamin B¹, Delfino A⁴ - ¹Hospital infantil Albert Sabin, ²Unichristus, ³UNIFOR, ⁴Universidade Estadual do Ceará

Introdução / Objetivos:

Em decorrência da infecção por Zika vírus em gestantes, no final do ano de 2015, houve um aumento no número de crianças nascidas com microcefalia relacionada a essa infecção no Nordeste do Brasil. Dentre os padrões dismorfológicos desses pacientes observamos a artrogripose. Objetivamos descrever essa alteração assim como a sua prevalência nos casos confirmados Zika congênita no Ceará.

Metodologia: Estudo descritivo, qualitativo, retrospectivo de série de casos avaliados no Hospital

Infantil Albert Sabin e Hospital Geral César Cals de outubro de 2015 a julho de 2016.

Resultados: De 79 casos confirmados, 78 por clínica e radiologia, 76 por tomografia e 2 por ultrassonografia transfontanelar e 1 por necropsia. Todos tinham alteração de exame físico podendo ser mais graves ou leves. O PC variou de 21,5-33 cm. Dos casos confirmados nove apresentaram crise epilética. Dentre eles 24 tinham artrogripose Todos apresentavam alteração de exame físico neurológico. A avaliação neurológica mostrou hipertonia generalizada, reflexo de Moro exacerbado, hiperextensão de membros, posição viciosa semelhante a opistótono, irritabilidade, choro forte e constante e convulsão.

Conclusão: Os quadros de artrogripose têm prevalência significativa dentre os pacientes com Zika Congênita e parecem pertencer a um espectro mais grave da doença. Sugerimos que mais estudos sejam realizados no intuito de relacionar essa característica com sua fisiopatogenia.



05.07

NEURITE DO NERVO OCULOMOTOR EM IMUNOCOMPETENTE COM HERPESVIRUS TIPO 6: RELAÇÃO CAUSAL OU EPIFENÔMENO?

Souza FAP¹, Paz JA¹, Matsui Junior C¹, Paolilo RB¹, Barcelos IP¹, Gonçalves TS¹, Kok F¹, Reed UC¹ - ¹Hospital das Clínicas - FMUSP - Neurologia Infantil

Objetivo: O herpesvirus humano tipo 6 (HHV6) é o causador de uma doença exantemática comum na infância, o exantema súbito, e suas complicações neurológicas na doença aguda, tais como crises febris e encefalite, são bem reconhecidas. No entanto, algumas afecções neurológicas como rombencefalite, esclerose múltipla e neuropatias cranianas apresentam associação positiva com a infecção pelo vírus, porém sem uma relação causal definida. Nosso objetivo é relatar o caso de neuropatia craniana em uma criança imunocompetente, a qual teve o HHV6 isolado no líquido cefalorraquidiano. **Método:** descrição clínica, laboratorial e radiológica de um caso de oftalmoparesia associada ao herpesvirus humano-6. **Resultados:** relato de caso de um paciente masculino de 1 ano de idade, imunocompetente, com história de irritabilidade e ptose palpebral à direita associado a déficit de movimentação ocular e da pupila do mesmo olho (paresia não parcelar completa do nervo oculomotor direito). A investigação na ocasião apresentou exame do líquido cefalorraquidiano com celularidade e proteínas normais, com PCR positivo para HHV6, e ressonância magnética de crânio com hipersinal na sequência T2/FLAIR do nervo oculomotor direito. **Conclusão:** Não há dados suficientes na literatura médica que mostrem de forma satisfatória a real participação do HHV6 nas diversas afecções neurológicas nas quais o agente é isolado. Enquanto esta relação causal entre o agente infeccioso e as manifestações neurológicas não for estabelecida, relatos de caso como este podem ajudar em um melhor entendimento destas condições.



05.08

HIDROCEFALIA SECUNDÁRIA À EVOLUÇÃO DE PROVÁVEL INFECÇÃO CONGÊNITA POR ZIKA VÍRUS: UM RELATO DE CASO

Bomfim-Dultra FR¹, Dubourg FCR¹, Paschoal AGPP¹, Pires FCRZ¹, Correia TCS¹, Junior JF¹, Fonseca AL¹, Barros DM², Varandas CN¹, Avellar L³, Primo JRLC¹ - ¹Hospital Santo Antonio / Associação Obras Assistenciais Irmã Dulce - Neuropediatria, ²UNIFACS - Neuropediatria, ³HOSPITAL GERAL ROBERTO SANTOS - NEUROCIRURGIA

Hospital Santo Antonio/OSID, BA

Objetivos. Relatar a ocorrência de um caso de hidrocefalia hipertensiva, em um paciente com história de infecção mãe /filho pelo Zika vírus (ZIKV) e normocrania ao nascimento, assistido no ambulatório de Neuropediatria, de um serviço de referência em microcefalia temporalmente associado ao ZIKV na Bahia. **Métodos:** Descrição da anamnese, exames clínico e de neuroimagem, antes e após intervenção neurocirúrgica em julho de 2016.

Resultados: Lactente, masculino, 3 meses de vida, com relato pré-natal de rash e febre de ocorrência no primeiro mês da gestação, sugestivos de arbovirose. O paciente nasceu a termo (IG 40 semanas) com baixa vitalidade sendo o Apgar de 5 e 9, no primeiro e quinto minuto, perímetro cefálico 36 cm ao nascimento (percentil 88). Ao exame: presença de alterações com estrabismo à custa de lesão do VI par craniano além de presença de pé torto congênito. A partir dos seis meses de vida, observou-se súbita macrocefalia (PC 47cm – percentil 99) com alargamento de fontanela anterior (3 X 3 cm), fronte olímpica, enoftalmia, mantendo estrabismo convergente à esquerda. Tomografia de crânio evidenciando tetramegalia ventricular. Encaminhado à neurocirurgia sendo realizada derivação ventrículo-peritoneal. **Conclusão:** Pacientes com relato de exposição vertical (materno-fetal) ao ZIKV devem prosseguir seguimento neurológico pela possibilidade de manifestação tardia de hidrocefalia.



05.09

SÍNDROME DE GOLDENHAR E DIAGNÓSTICO PRESUMIDO DE INFECÇÃO CONGÊNITA PELO ZIKA VÍRUS: RELATO DE CASO.

Dubourg FCR¹, Paschoal AGPP¹, Bomfim-Dultra FR¹, Junior JF¹, Pires FCRZ¹, Fonseca AL¹, Correia TCS¹, Moraes FJB, Junior PJS, Varandas CN¹, Primo JRLC¹ - ¹Hospital Santo Antônio/ Associação Obras Assistenciais Irmã Dulce - Neuropediatria

Local: Ambulatório de neuropediatria do Hospital Santo Antônio (HSA)/Associação Obras Sociais Irmã Dulce (OSID), BA. **Objetivo:** Apresentar o caso de um paciente com microcefalia ao nascimento associada a provável infecção congênita por Zika vírus (ZIKV) no terceiro mês gestacional e suspeita diagnóstica de síndrome de Goldenhar. **Métodos:**

Descritivo da avaliação clínica realizada através de anamnese, exame físico e exames complementares. **Resultados:** Lactente de 8 meses, sexo masculino, com relato de provável exposição materna e paterna durante a gestação ao ZIKV. Apresenta dismorfismo craniano com perímetro cefálico abaixo três desvios-padrões da média, assimetria facial, malformações auricular e ocular, com orelha displásica e microftalmia unilaterais. Anomalias cardíacas e genito-urinárias também foram observadas. Estes achados conferem o aspecto fenotípico, decorrente possivelmente de erros de morfogênese de arcos branquiais na gestação, visto na síndrome de Goldenhar, também conhecida como displasia óculo-aurículo-vertebral (OAV), uma patologia rara com incidência de aproximadamente 1 por cada 5.000-25.000 nascidos-vivo, e que acomete mais o sexo masculino. A maioria dos casos é esporádica e discute-se a hipótese da existência de um defeito, trauma ou exposição intrauterina a determinados fatores ambientais, estando descrita transmissão autossômica dominante em 1 a 2% dos casos. **Conclusão:** A infecção congênita presumida pelo Zika vírus é uma entidade clínica recente, onde tem se observado espectro amplo de malformações em diversos sistemas incluindo o tegumentar para o qual faz-se necessário o estudo dos mecanismos patogênicos neurogenéticos, implicados nos dimorfismos das crianças expostas à infecção mãe/Filho por ZIKV.



05.10

ALTERAÇÕES OFTALMOLÓGICAS NOS CASOS DE MICROCEFALIA TEMPORALMENTE ASSOCIADOS À INFECÇÃO POR ZIKA VÍRUS: RELATO DE 5 CASOS.

Dubourg FCR¹, Morais FJB, Bomfim-Dultra FR¹, Paschoal AGPP¹, Fonseca AL¹, Pires FCRZ¹, Correia TCS¹, Junior JF¹, Souza GMB, Varandas CN¹, Primo JRLC¹ - ¹Hospital Santo Antônio/ Associação Obras Assistenciais Irmã Dulce - Neuropediatria

Local: Ambulatório de neuropediatria do Hospital Santo Antônio (HSA)/Associação Obras Sociais Irmã Dulce (OSID), BA. **Objetivos:** Descrever os achados oftalmológicos em cinco lactentes com diagnóstico clínico presumido de microcefalia relacionado à infecção congênita por Zika vírus (ZIKV). **Métodos:** Descrição clínica e oftalmológica de cinco pacientes com microcefalia e corroboração aos dados relatados na literatura atual. **Resultados:** Os pacientes apresentam história de exposição materno/fetal para ZIKV, microcefalia, lesões encefálicas ao exame de Tomografia do crânio e alterações oftalmológicas diversas, tais como coriectopia, defeito pupilar aferente, atrofia papilar em ambos os olhos, atrofia grande do epitélio pigmentar da retina em mácula, rarefação do epitélio pigmentar da retina macular e atrofia do epitélio pigmentar da retina em periferia temporal, aumento da escavação papilar, alteração do nervo óptico e estrabismo. **Conclusão:** O ZIKV, agente presumido de uma nova forma de infecção congênita, como outros agentes do grupo TORCHS (Toxoplasmose, Rubéola, Citomegalovírus, Herpes simples, Sífilis) também pode ocasionar danos das estruturas do sistema visual. Faz-se mandatório o exame oftalmológico com fundoscopia e mapeamento de retina na triagem de todos os recém-nascidos de área endêmica para infecção por arbovírus e em especial o ZIKV.



05.11

ENCEFALOPATIA NECROTIZANTE AGUDA. REPORTE DE UN CASO

Villaba F¹, Bidegain M, Medici C, Cerisola A - ¹CHPR - Montevideo

OBJETIVO:

Reportar el caso clínico de un paciente con encefalopatía necrotizante aguda, entidad poco frecuente cuyo diagnóstico es un desafío para clínicos y neuroimagenólogos.

CASO CLÍNICO

Varón de 2 años de edad, sin antecedentes familiares ni personales a destacar, que presenta depresión de conciencia, vómitos y convulsiones a las 48 horas de haber comenzado con una rinofaringitis. En el líquido céfalo-raquídeo se constata hiperprotinorraquia, con glucorraquia y celularidad normal, y estudio virológico negativo para familia herpes y enterovirus. En secreciones respiratorias se identifica Influenza A. En la tomografía computada de cráneo se observan lesiones bilaterales y simétricas a nivel de tálamos, tronco cerebral y sustancia blanca hemisférica. Evoluciona con cifras elevadas de presión arterial, persistiendo en coma y fallece al 4º día.

CONCLUSIONES

Las encefalopatías febriles agudas constituyen importantes desafíos diagnósticos para clínicos e imagenólogos. La Encefalopatía Necrotizante Aguda se presenta en menores de 5 años con una enfermedad febril asociada a diferentes virus, con vómitos, convulsiones y rápida progresión al coma, y en las neuroimágenes, lesiones simétricas y bilaterales a nivel tálamos, tronco cerebral, sustancia blanca hemisférica y cerebelo. De etiología no totalmente aclarada, se postula como una enfermedad parainfecciosa con un mecanismo patogénico mediado por una “tormenta de citoquinas”. El pronóstico es muy grave en la mayoría de los casos. El inicio de tratamiento con metilprednisolona en las primeras 24 horas podría modificar el curso natural de la enfermedad. La importancia del diagnóstico radica en la posibilidad de realizar un tratamiento efectivo si se indica precozmente.



05.12

SINDROME DE GUILLAIN BARRÉ EM PACIENTE COM NEUROESQUISTOSSOMOSE - RELATO DE CASO

Martins RLR¹, Maia GA¹, Braga LW¹, Góes JS¹, Monteiro J¹, Leão EKEA - ¹Martagão Gesteira - Hospital da Criança

Local da realização da pesquisa: Martagão Gesteira – Hospital da Criança, Salvador-BA.

Objetivo: Descrever um caso de polirradiculoneuropatia aguda em paciente com diagnóstico de neuroesquistossomose. **Método:** Estudo descritivo de caso clínico. **Relato do caso:** VCS, sexo masculino, 13 anos, procedente de Salvador, deu entrada no hospital com paresia em membros inferiores que evoluiu em 24 horas para tetraparesia, com história positiva de diarreia há 12 dias atrás e banhos em lagoas há 3 meses da admissão. Ao exame neurológico apresentou tetraparesia (grau III), hipotonia generalizada, hiporreflexia em membros inferiores e arreflexia em membros superiores bilaterais, pares cranianos sem alterações, no entanto evoluiu também com dificuldade de deglutição. Estudo do líquido mostrou dissociação proteino-citológica; exames laboratoriais evidenciavam leucocitose importante (37.800) com eosinofilia de 81%; realizou mielograma e imunofenotipagem que afastou leucemia; eletroneuromiografia com padrão compatível com polirradiculoneuropatia aguda; parasitológico de fezes três amostras não evidenciado protozoários. RNM de neuro-eixo normal. Realizou tratamento em enfermaria, sob vigilância e monitorização contínua, com imunoglobulina 400mg/kg/dia, por 5 dias, além de fisioterapia motora, com evolução favorável e melhora gradual do quadro clínico. Em seguimento ambulatorial foi apresentado resultado de estudo de líquido estendido com presença de *Schistosoma mansoni*, *concluindo o diagnóstico de Neuroesquistossomose*. **Conclusão:** A forma mais comum de envolvimento do Sistema Nervoso na esquistossomose é a mielorradiculopatia, contudo, o paciente em questão apresentou alterações neurológicas periféricas, sendo uma apresentação atípica. Dessa forma destacamos a importância de se aventar para a suspeita de Neuroesquistossomose em áreas endêmicas.



05.13

RELATO DE CASO TOXOCARIASE DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL

Barcelos I, Bueno C, Matsui Junior C, Souza FAP, Kok F, Kubota GT, Paz JA, Lucato LT, Godoy LFS, Takahashi PG, Manreza MLG, Passalacqua PS, Cunha PEL, Paolilo RB, Reed UC

Local onde o trabalho foi realizado: Departamento de Neurologia Infantil HCFMUSP.

A toxocaríase é uma helmintose transmitida ao ser humano pela ingestão de ovos de *Toxocara canis*, cuja migração ao SNC é incomum e pode produzir uma resposta inflamatória exuberante com acometimento multifocal do sistema nervoso central. Embora costume seguir um curso autolimitado, sem envolvimento do sistema nervoso central, as manifestações neurológicas podem ser muito graves quando ocorrem. **Objetivo:** Relatar um caso de neurotoxocaríase em criança. **Método:** levantamento de prontuário. **Resultado:** Trata-se de paciente do sexo feminino, 3 anos e 10 meses, sem antecedentes relevantes. Aos 3 anos e 3 meses iniciou fraqueza na perna direita com evolução para a esquerda em um mês, 2 meses após dificuldade para segurar objetos e passados mais 2 meses redução da fala e quadro de apatia. Relatava tosse produtiva há 15 dias e contato com filhotes de cães. O exame neurológico identificou as síndromes: 1- piramidal de liberação bilateral e deficitária à direita, 2- cerebelar global, pior à direita, 3- de nervos cranianos por edema de papila bilateral e nistagmo pendular monocular esquerdo. Ressonância de neuroeixo com lesões pouco limitadas com hipersinal em T2/FLAIR e efeito tumefativo na medula cervical, cone medular e múltiplas lesões esparsas pelo encéfalo, predominando o acometimento da substância branca. Eosinofilia foi identificada no hemograma e a pesquisa de anticorpos contra o parasita foi positiva no líquido e no sangue. **Conclusão:** Após tratamento do quadro com Albendazol e prednisona por via oral a paciente evoluiu com normalização do exame neurológico e das imagens, em concordância com dados da literatura.



05.14

RELATO DE CASO: ENCEFALITE POR HERPES VIRUS TIPO VII

Amoras JAP¹, Cunha NSC¹, Viana MACB¹, Pereira RRB¹, Muller C¹, Low CS¹ - ¹Hospital de Base do Distrito Federal - Unidade de Neurologia Pediátrica

Local: Unidade de Neuropediatria do Hospital de Base do Distrito Federal. **Objetivo:** Apresentar dois casos de encefalite secundária a infecção por herpes vírus tipo VII (HHV VII), confirmados por painel viral em líquido e discutir aspectos relacionados à apresentação clínica, diagnóstico e evolução. **Metodologia:** Relato de caso. Pacientes encaminhados para internação. **Resultados:** EVMA, 23 meses, sexo feminino, previamente hígida, com quadro de pielonefrite evoluiu no oitavo dia de tratamento antimicrobiano com recrudescência da febre, rebaixamento do nível de consciência (RNC) e crises tônico-clônica generalizadas (CTCG), necessitando suporte intensivo. Líquor mostrou celularidade com predomínio linfocítico (95%) e painel viral positivo para HHV VII. Iniciado aciclovir por 21 dias com resposta terapêutica satisfatória. Mantendo seguimento ambulatorial, com prejuízo na linguagem. IVS, 13 anos, sexo masculino, previamente hígido com quadro de otite aguda evoluindo, após 8 dias de antimicrobiano, com recrudescência da febre, RNC e CTCG refratárias ao tratamento medicamentoso, necessitando suporte intensivo. Líquor mostrou celularidade com predomínio linfocítico (95%) e painel viral positivo para HHV VII. Iniciado aciclovir por 21 dias com resposta terapêutica satisfatória. Mantendo seguimento ambulatorial, com sequela motora e cognitiva. **Conclusão:** A infecção primária pelo HHV VII é comum antes dos 5 anos de idade, estando relacionada mais comumente ao exantema súbito. É raro o acometimento no sistema nervoso central, caracterizado por apresentação clínica grave associada à epilepsia de difícil controle com sequelas neurológicas. Ressaltamos o difícil diagnóstico diferencial entre as etiologias de encefalite, dado que a gravidade da apresentação clínica exige tratamento precoce, visando minimizar sequelas.



05.15

ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL ISQUÊMICO SECUNDÁRIO A COMPLICAÇÃO DE SINUSOPATIA EM LACTENTE JOVEM.

Pavesi J¹, Nunes MEN¹, Minami MAY¹, Hamad APA¹ - ¹HCFMRP-USP - Departamento de Neurociências e Ciências do Comportamento

LOCAL: Ribeirão Preto - São Paulo

OBJETIVOS: Descrever um caso de Acidente Vascular Cerebral isquêmico (AVCi) secundário a sinusite etmoidal em lactente jovem.

MÉTODOS: Relato de caso

RESULTADOS: Masculino, sem intercorrências gestacionais ou perinatais; sem pródromos infecciosos; aos 26 dias de vida, apresentou edema periorbitário e febre, sendo iniciada antibioticoterapia endovenosa. Após oito dias, admitido na Unidade de Emergência do HCFMRP, com crises focais motoras à esquerda inicialmente não responsivas ao uso de fármacos antiepilépticos (FAE), evoluindo com paresia em dimídio esquerdo. TC de Crânio: coleção pré e pós-orbitária esquerda e coleção frontobasal à direita, compatíveis com abscesso; infarto agudo em território da artéria cerebral média (ACM) direita. RM e AngioRM de encéfalo: infarto agudo/subagudo no território da ACM direita, sinusopatia etmoidal e pequena coleção alongada entre o giro orbital e giro reto à direita, que se estendia posteriormente até a região do *uncus* adjacente ao segmento M1 da ACM ipsilateral. Procedida a troca de antibioticoterapia, iniciados antiagregante plaquetário e droga antiepiléptica. Atualmente, com 1 ano e 5 meses de idade, já suspenso FAE e sem déficit neurológico.

CONCLUSÃO: No lactente jovem, AVCi de etiologia infecciosa e sinusite são condições incomuns. O caso relatado ilustra uma sucessão de eventos raros tendo como início a sinusite etmoidal que complicou com abscessos, evoluindo com vasculite arterial cerebral, levando a isquemia da ACM e evento epiléptico como manifestação clínica.

INSTITUIÇÃO: HCFMRP-USP



05.16

MENINGOENCEFALITE TUBERCULOSA EM PACIENTE PEDIÁTRICO IMUNOCOMPETENTE: RELATO DE CASO E REVISÃO DA LITERATURA.

Oliveira KCM¹, Machado RIL¹, Marciano MFC¹ - ¹Pontifícia Universidade Católica de Campinas

Introdução: A lesão do sistema nervoso central pelo *Mycobacterium tuberculosis* é a forma mais grave da tuberculose (TB), sendo de difícil diagnóstico clínico e com elevada morbimortalidade em crianças. Dentre as formas extrapulmonares, a meningoencefalite tuberculosa (MTB) representa 1% destes casos. **Objetivo:** Relatar um caso de MTB em criança imunocompetente e revisar a literatura dessa temática, mostrando os achados clínicos, laboratoriais e radiológicos, o tratamento e as sequelas. **Relato de caso:** Lactente, três meses, feminina, vacinação atualizada, apresentou quadro de irritabilidade, com perda ponderal e sem recusa alimentar. Após confirmação de refluxo gastroesofágico, iniciou ranitidina por indicação médica. A seguir, evoluiu com episódio de crise convulsiva tônico-clônica generalizada, sem alterações laboratoriais. Permaneceu 24 horas em observação e pela melhora clínica recebeu alta hospitalar. Após dois dias, apresentou nova crise, sendo internada em unidade intensiva com mal epiléptico. Líquor com pleocitose, glicose baixa (5) e proteína alta (312), sugerindo neurotuberculose. Tomografia de crânio com hidrocefalia de pressão normal e áreas de hipercaptação. Raio-x de tórax com heterogeneidade difusa micronodular compatível com tuberculose miliar. Criança era comunicante de bacilífero ao nascer. Iniciado tratamento com esquema tríplice (Ministério Saúde/ 2011), corticóide sistêmico e anticonvulsivantes. Evoluiu com melhora clínica e laboratorial: recuperação do peso e normalização do líquido. Como sequela mantém atraso do desenvolvimento neuropsicomotor e da linguagem. **Conclusão:** Em países como o Brasil, em que a prevalência de TB persiste elevada, o diagnóstico e tratamento precoces da MTB são fundamentais para a prevenção de sequelas neurológicas e para melhor prognóstico do paciente.



05.17

ENCEFALOPATIA DISSEMINADA AGUDA CAUSADA POR TOXOCARIÁSE EM UM PACIENTE PEDIÁTRICO: RELATO DE CASO

Kabashima LSO¹, Faria LMMO¹, Valle DA¹, Bicalho AGG¹, Jubilato VBW¹, Grochoski R¹, Santos MLSF², Lohr Junior A³, Karuta SCV¹, Spinosa MJ¹, Auersvald EC¹, Nistche A¹ - ¹Hospital Pequeno Príncipe, ²Hospital Pequeno Príncipe - Chefe da residência de Neurologia do Hospital Pequeno Príncipe, ³Hospital Pequeno Príncipe - Chefe do departamento de Neurologia do Hospital Pequeno Príncipe

LOCAL DE REALIZAÇÃO DO TRABALHO: Hospital Infantil Pequeno Príncipe

RESUMO: **Objetivo:** Relatar caso clínico raro, contribuindo para o diagnóstico e tratamento da doença. **Métodos:** Análise de eventos registrados em prontuário e revisão de artigos científicos sobre a doença. **Resultados:** Paciente de 3 anos, masculino, com história há 2 semanas de perda progressiva de força muscular em membros inferiores associada a parestesia e dois episódios de hematoquezia. Negou febre. Ao exame físico apresentava marcha atáxica, diminuição de força em membros inferiores, hiperreflexia e babinski presente. A análise de liquor cefalorraquidiano foi normal e o hemograma mostrava eosinofilia importante (56%). Dosagem sérica de IgG para toxocaríase foi reagente. Realizada ressonância nuclear magnética (RNM) de crânio e neuroeixo, sugestiva de encefalomielite aguda disseminada (ADEM), com alterações em região subcortical frontal e temporal esquerda e nos segmentos cervicais e dorsais. Foi iniciado pulsoterapia com Metilprednisolona 30 mg/kg/dia 5 dias e Albendazol 400mg/dia por 5 dias, seguido de manutenção com Prednisolona 1 mg/kg/dia e Tiabendazol 250 mg 2 vezes por dia por 4 semanas, com melhora do quadro. Na evolução paciente necessitou de reinternamento por ressurgimento de novos sintomas (descontrole esfinteriano e instabilidade postural), novamente associado à eosinofilia periférica e piora na RNM de controle. Recebeu segundo tratamento com pulsoterapia e foi iniciado novamente manutenção com corticóide e antiparasitário. **Conclusão:** Existem poucos casos relatados de ADEM por toxocaríase. A doença tem sido tratada com corticoterapia associado a antiparasitário, sendo a evolução do quadro caracterizada por reagudizações. Devido a raridade da condição, faz-se necessário compartilhar a experiência do serviço com a doença.



05.18

APRESENTAÇÕES CLÍNICAS DIFERENTES EM DOENÇA DE LYME

Kabashima LSO¹, Rodrigues AM¹, Jubilato VBW¹, Bicalho AGG¹, Valle DA¹, Grochoski R¹, Santos MLSF², Lohr Junior A³, Karuta SCV¹, Auersvald EC¹, Spinosa MJ¹, Nistche A¹ - ¹Hospital Pequeno Príncipe, ²Hospital Pequeno Príncipe - Chefe da residência de Neurologia do Hospital Pequeno Príncipe, ³Hospital Pequeno Príncipe - Chefe do departamento de Neurologia do Hospital Pequeno Príncipe

LOCAL DE REALIZAÇÃO DO TRABALHO: Hospital Infantil Pequeno Príncipe

RESUMO: **Objetivo:** Descrever manifestações neurológicas em pacientes com Doença de Lyme. **Métodos:** Relatos de dois casos. **Resultados:** A) Paciente de 3 anos, masculino, com quadro de febre evoluindo com crise convulsiva tônico clônica generalizada com duração de 15 minutos. Exames iniciais: Líquor infeccioso, tomografia de crânio normal e eletroencefalograma com atividade diminuída em ambos hemisférios, sem descargas. Apresentou quatro crises convulsivas consecutivas, refratárias à hidantalização, sendo então encaminhado para UTI em estado de mal convulsivo. Líquor foi encaminhado para PCR, onde apresentou negativo para Herpes Vírus, Epstein Baar, Citomegalovírus, Enterovírus, Haemophylos, Pneumococo e Meningococo C. Na UTI fez uso de Aciclovir, Cefotaxima e Vancomicina. Considerando possibilidade de etiologia autoimune tratou-se com pulsoterapi. Evoluiu satisfatoriamente, sem sequelas ao exame neurológico. Após alta hospitalar recebido resultado com sorologia IgM positivo para Doença de Lyme. 2) Paciente de 14 anos, masculino, previamente hígido, história de cefaleia, náuseas e vômitos há 2 meses, evoluiu com piora e parestesia de membro superior direito. Exames: tomografia computadorizada de crânio normal, Líquor com leucocitose e indicativo de etiologia viral, raquimaniometria de 850 mmHg, fundoscopia com papiledema bilateral e sorologia no líquor por método de enzimaensaio (ELISA) para Doença de Lyme positiva, realizado tratamento com ceftriaxona por 30 dias. Paciente apresentou melhora total do quadro após tratamento.

Conclusão: A doença de Lyme é uma doença bacteriana sistêmica recentemente relatada no Brasil, ainda com poucos dados clínicos descritos na literatura. Através desses relatos podemos descrever e analisar manifestações neurológicas de meningite com esta etiologia.



05.19

MICROCEFALIA CONGÊNITA: DOIS RELATOS DE CASO RELACIONADOS AO ZIKA VÍRUS COM INFECÇÃO INTRA-ÚTERO ADQUIRIDA EM PERÍODOS DISTINTOS DA GESTAÇÃO

Rosemberg S^{1,2}, Arita FN^{1,2}, Fujiwara DT^{1,2}, Vranjac S^{1,2}, Ribeiro MBT^{1,2}, Poças AC^{1,2}, Sampaio MM^{1,2}, Martins IM^{1,2}, Lima JCMG^{1,2}, Macedo BAG^{1,2} - ¹Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo, ²Neuropediatria

Local onde o trabalho foi realizado: Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo.

Objetivos: relatar dois casos de microcefalia (sendo um confirmado e um provável) de etiologia pelo Zika vírus (ZIKV). **Métodos:** relatos a partir de dados clínicos coletados de pacientes acompanhados em nosso serviço. **Resultados:** Caso 1, H.V.B.F., 4 meses, com microcefalia congênita e mãe com quadro febril e exantema no primeiro trimestre gestacional, em Pernambuco. Realizada imagem ao nascimento que evidenciou malformação com redução volumétrica do encéfalo, além de calcificações grosseiras. Coleta de líquido com sorologias para principais infecções congênitas negativas, porém ainda aguarda PCR para ZIKV. Evoluiu com espasmos infantis. Caso 2, L.V.O.S., 1 mês e 20 dias, com perímetro cefálico ao nascimento de 32,5 centímetros e desproporção crânio-corporal. Mãe com antecedente de exantema no segundo trimestre da gestação, 15 dias após o pai ter apresentado mesmo quadro em viagem recente à Paraíba. Após nascimento, foi realizada tomografia de crânio que mostrou calcificações cerebrais e ventriculomegalia. Reação de cadeia da polimerase (PCR) para ZIKV no sangue teve resultado positivo. Ambos seguem em acompanhamento, com perímetro cefálico abaixo do percentil 2 e atraso do desenvolvimento neuropsicomotor. **Conclusão:** Estes casos demonstram que o comprometimento cerebral é tanto mais importante quanto mais precoce for a infecção na gestação. As manifestações clínicas podem ser pouco evidentes nas infecções tardias.



05.20

NEUROLOGICAL FINDINGS IN ONE NEWBORN AFFECTED BY CONGENITAL CHIKUNGUNYA

Viana RV¹, Amorim AD², Lima AMB³, van der Linden V⁴, Gouveia ACM², Alencar SP², Medeiros FL⁵ - ¹Policlínica Lessa de Andrade - Ambulatório Neurologia Infantil, ²Hospital Universitário Oswaldo Cruz - Neurologia Infantil, ³Hospital Universitário Oswaldo Cruz - Neuro-Radiologia, ⁴AACD - Neurologia Infantil, ⁵Hospital Universitário Oswaldo Cruz - Neurologia

LOCAL: Recife, Brazil. **OBJECTIVE:** To describe neurological symptoms and diagnostic findings in one newborn affected by Congenital Chikungunya. **METHODS:** Case report. **RESULTS:** A previously healthy 27-year-old pregnant woman had entered the hospital in early labor. Two days before she presented maculopapular rash. The ELISA for Chikungunya virus (CHIKV) was positive. After an attempt to inhibit delivery without success, her son was born pre-term at 35 weeks with 2.530 g, head circumference of 33 cm and Apgar score of 8 and 10 in the first and fifth minutes. At the fourth day of life, he began to present intense cry, breast feeding refuse and in a few hours, respiratory failure needing intensive life support. At the sixth day of life, cutaneous rash and thrombocytopenia could be observed. The PCR for CHIKV was positive in cerebrospinal fluid and negative for Zika virus. Serological exams were negative for other congenital infections. A cerebral MRI performed with 45 days of life showed multicystic encephalomalacia and loss of brain volume. Actually, at 4-months of age, he presents head circumference below the mean for age, epileptic syndrome and delayed neuropsychomotor development. **CONCLUSION:** The possibility of mother to child transmission of CHIKV with a severe form of disease, with encephalopathy was first identified in 2005/2006 outbreak. Encephalopathy coursing with microcephaly is a possible finding in congenital chikungunya infection and it may be related with hypoxia. This report also emphasizes the importance of prevention policies, intensified for the population of pregnant women.



05.21

MALÁRIA CEREBRAL NA INFÂNCIA: RELATO DE CASO.

Alencar SP¹, Sobral PF¹, Carvalho MDCG¹, Amorim Jr AD¹, Melo ACMG¹, Viana RV -
¹Hospital Universitário Oswaldo Cruz - NeuroPediatría

Objetivo: Relatar o caso de uma criança que teve diagnóstico clínico-laboratorial de Malária Cerebral e evoluiu com sequelas neurológicas. **Métodos:** Revisão dos dados de prontuário e exames complementares. **Resultados:** Paciente do sexo masculino, 3 anos e 7 meses, natural da Angola e procedente de Pernambuco, apresentou quadro de febre, anemia severa, crises epiléticas focais e generalizadas e alteração do nível de consciência que evoluiu a coma. Foi diagnosticado malária por *Plasmodium falciparum* pelo teste de gota espessa e realizado tratamento antimalárico adequado. Recebeu alta hospitalar e após 6 meses do evento, persiste com crises epiléticas focais, hemiparesia à esquerda e alteração comportamental. A ressonância de encéfalo evidenciou extensa área de hipersinal córtico-subcortical em T2/FLAIR, acometendo todo o hemisfério cerebral direito e fronto-parietal esquerdo, além de redução volumétrica encefálica. **Conclusão:** A malária cerebral é uma das formas graves da malária, que consiste em uma encefalopatia aguda difusa e potencialmente reversível causada, sobretudo, pelo *P. falciparum*. As sequelas neurológicas dessa infecção ocorrem em até 17% das crianças sobreviventes, sendo as mais comuns: déficits motores, ataxia, crises epiléticas, alteração visual ou auditiva e transtornos comportamentais; e podem persistir por 24 meses ou mais. A malária cerebral é uma emergência médica que deve ser incluída no diagnóstico diferencial de pacientes com febre e rebaixamento de consciência, com história de viagem para regiões endêmicas.



05.22

MÚLTIPLOS ABSCESSOS CEREBRAIS EM RECÉM-NASCIDO COM COMUNICAÇÃO INTERVENTRICULAR APÓS INFECÇÃO DE COTO UMBILICAL.

Manganelli ALS¹, Leal STF¹, Montanher IS¹, Caldas CACT¹, Hamad APA¹ - ¹HCFMRP-USP
- Neurociências e Neurologia do comportamento

Local: Ribeirão Preto/SP

Objetivos: Descrever caso de neonato com abscessos cerebrais após infecção de coto umbilical.

Método: Relato de caso

Resultados: Abscessos cerebrais são raros e potencialmente graves no período neonatal; podem decorrer de infecção piogênica à distância por via hematogênica. Relatamos caso de paciente feminina, nascida a termo, de parto cesárea devido à pré-eclâmpsia, com APGAR 9/10 (1º e 5º minutos). Apresentou infecção de coto umbilical e febre aos 7 dias de vida, tratada com cefalexina oral e neomicina/bacitracina tópicas. Com 11 dias de vida deu entrada no hospital com crises convulsivas caracterizadas por desvio cefálico para esquerda e clonias de membro superior esquerdo (Eletroencefalograma: estado de mal epiléptico); líquido 147 células/mm³ (82% linfócitos), proteínas 96mg/dl, glicose 41 mg/dl e cultura negativa. Hemograma 25.000 leucócitos, 3% bastões, 53% neutrófilos, 37% linfócitos. Hemocultura negativa. Ressonância Magnética: três abscessos cerebrais (um em lobo frontal e dois em lobo temporal direito); drenados aos 20 dias de vida; necessitou de nova abordagem por deiscência de sutura e extravasamento de líquido; cultura de secreção positiva para *Staphylococcusepidermidis*. Recebeu fenobarbital (ataque e manutenção) e antibioticoterapia. Ecocardiograma: forame oval patente e comunicação interventricular subaórtica. Aos 2 meses, apresentava contato visual adequado, hipotonia axial e percentil inferior para idade no *Alberta Infant Motor Scale*.

Conclusões: Abscessos cerebrais devem ser lembrados em quadros infecciosos neonatais, sendo mais fortemente suspeitados se associados a sinais e sintomas neurológicos. Exames de imagem devem ser solicitados e o tratamento prontamente instituído.

Instituição: HCFMRP-USP



06.01

A RELAÇÃO DA MOBILIDADE E ATIVIDADES FUNCIONAIS EM CRIANÇAS COM ENCEFALOPATIA CRÔNICA NÃO PROGRESSIVA

André LB, Oliveira MCS, Damasceno SO, Curcino MC, Guerrero KM, Gonzaga CN, Defende APG, Alves AST, Carvalho AC, Bofi TC

Local onde o trabalho foi realizado: Laboratório de Psicomotricidade. **Objetivo:** Analisar a relação da mobilidade e atividades funcionais em crianças com encefalopatia crônica não progressiva (ECNP) em diferentes níveis do Sistema de Classificação da Função Motora Grossa (GMFCS). **Métodos:** Trata-se de uma pesquisa quanti-qualitativa, aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CAAE: 51011415.3.0000.5402). A amostra foi composta por 5 crianças, sendo 4 meninas e 1 menino, com idade média de $64,4 \pm 41,47$ meses. Os instrumentos utilizados foram o GMFCS e o Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade (PEDI). O GMFCS avalia o movimento iniciado voluntariamente, com ênfase no sentar, transferências e mobilidade. É composto por 5 níveis, no nível I a criança apresenta maior independência e, no nível V o maior comprometimento motor. O PEDI é composto por três partes, sendo utilizada a subárea mobilidade da parte I correspondente às habilidades funcionais. Essa subárea é composta por 59 itens referentes à locomoção em ambientes externos, transferências e uso de escadas. **Resultados:** Foi possível observar por meio da GMFCS que a amostra é bem heterogênea sendo que no nível I estão 40% da amostra, no nível II, III e IV estão 60% da amostra. O PEDI mostrou que 100% da amostra apresenta atraso na habilidade funcional de mobilidade. **Conclusão:** Verificou-se que mesmo que os níveis de classificação da GMFCS sejam diferentes, toda a amostra apresenta déficit na mobilidade, sendo que, crianças com escore superior (II, III e IV) apresentam sequelas mais graves de lesão cerebral e, portanto, maior comprometimento motor.



07.01

USO DA HIPOTERMIA TERAPÊUTICA NA ABORDAGEM DA ENCEFALOPATIA HIPÓXICO-ISQUÊMICA MODERADA A GRAVE EM RECÉM-NASCIDOS DE UMA UNIDADE INTENSIVA NEONATAL DE BELO HORIZONTE

Diniz ACC¹, Wandeck KS², Cordeiro SS², Sousa AZA¹, Oliveira RL³, Silva SAB³ - ¹HIJPII (FHEMIG) - Neurologia Infantil, ²Maternidade Odete Valadares (FHEMIG) - Neurologia Infantil, ³Maternidade Odete Valadares (FHEMIG) - Neonatologia

Local: Maternidade Odete Valadares – Belo Horizonte.

Objetivo: Apresentar a experiência do Serviço com a Hipotermia Terapêutica (HT) e seu impacto na redução da mortalidade e das sequelas neurológicas, nos recém-nascidos (RN) com Encefalopatia Hipóxico-isquêmica (EHI) moderada a grave.

Metodo: Realizou-se revisão dos prontuários de RN submetidos à HT no período de 01/01/2015 a 19/08/2016 e acompanhamento de sua evolução ambulatorial. O protocolo de HT é indicado em RN maiores que 35 semanas, com evidência de EHI moderada a grave. É realizado o resfriamento de todo o corpo por 72 horas, visando manter a temperatura esofágica entre 33º e 34º C. Posteriormente, o RN é reaquecido nas 24 horas seguintes.

Resultados: Onze RN foram submetidos à HT, sendo que um evoluiu para óbito, por falência de múltiplos órgãos. Dos 10 RN, 7 apresentam exame neurológico com alterações leves ou são normais, um permanece internado. Dois RN apresentam paralisia cerebral: um com quadriparesia espástica e outro com Glasgow 4 persistente, ambos com traqueostomia e gastrostomia. Exames de neuroimagem foram realizados em todos os RN e mostraram alterações. Oito RN apresentaram convulsão nos primeiros dias de vida e dois evoluíram posteriormente com epilepsia, sendo uma de difícil controle. Uma hipotermia foi interrompida antes de concluída (Óbito) e os principais eventos adversos foram: bradicardia sinusal assintomática e choque.

Conclusão: A experiência com a HT em nosso Serviço, evidenciou bons resultados em curto e médio prazo. Considerando a gravidade das lesões neurológicas da EHI, acreditamos que a hipotermia terapêutica é uma alternativa efetiva e segura e deve ser tentada.



08.01

Displasia Septo-Óptica –Óptica: Diagnóstico Precoce

Sousa AZA¹, Diniz ACC, Camelo CG, Fonseca LF, Machado RT, Loufti KS, Viegas ECC, Xavier CC, Horta MB, Horta RS, Barbosa AVS - ¹Hospital Infantil João Paulo II - FHEMIG - Neurologia Infantil

A Displasia Septo-Óptica é uma anomalia congênita rara caracterizada por pelo menos 2 entre 3 achados: Hipoplasia do nervo óptico, malformação cerebral na linha média ou disfunção do eixo hipotálamo-hipofise. A apresentação clínica e a idade de início dos sintomas é variável: os indivíduos podem apresentar déficit visual, atraso do desenvolvimento, crise convulsiva e distúrbios endocrinológicos. Resumo do caso: Trata-se de primeira filha de casal jovem não consanguíneo. Gestação e parto sem intercorrências. RNT. PN. No primeiro mês de vida a mãe procurou atendimento médico devido a movimentação ocular caótica. À admissão criança fixava o olhar e acompanhava parcialmente objetos. Apresentava nistagmo horizontal e vertical e palidez do nervo óptico. Solicitado Ressonância Nuclear Magnética evidenciando hipoplasia de nervo óptico bilateralmente, ausência de septo pelúcido hipoplasia do corpo caloso. A investigação metabólica não evidenciou distúrbio endocrinológico associado. Discussão: A presença de alteração ocular (nistagmo e estrabismo) é o achado clínico mais prevalente na Displasia Septo Óptica no momento do diagnóstico e a presença de hipoplasia do nervo óptico é o achado radiológico mais frequente. A maioria dos casos são esporádicos e investiga-se a associação com o uso de drogas durante a gestação, porém já existem relatos de alterações genéticas associadas com essa síndrome. As alterações endocrinológicas podem surgir tardiamente, porém o risco reduz consideravelmente após dois anos de idade. Conclusão: O diagnóstico precoce da Síndrome de Morsier é essencial para o manejo adequado e prevenção de situação de risco.



08.02

Constipação intestinal como causa de mal funcionamento de derivação ventrículo-peritoneal em paciente com mielomeningocele

Matsui CJ¹, Matushita H², Paolilo RB¹, Souza FAP¹, Barcelos IP¹, Casella EB³, Reed UC¹ -
¹Faculdade de Medicina da USP - Disciplina de Neurologia Infantil, ²Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da USP - Disciplina de Neurocirurgia, ³Instituto da Criança do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da USP - Disciplina de Neurologia Infantil

Objetivos: relatar caso de complicação de derivação ventrículo-peritoneal (DVP) em paciente com hidrocefalia e mielomeningocele (MMC). Método: revisão de prontuário e de neuroimagem. Resultados: paciente de 2 anos e 6 meses, sexo masculino, com diagnóstico pré-natal de MMC, parto cesárea a termo, sem intercorrência, correção aos 4 dias de vida. Devido à hidrocefalia associada, foi submetido à DVP aos 16 dias. Aos 7 meses apresenta síndrome de West tratada com Vigabatrina e controle de espasmos, permanecendo com crises focais subsequentes. Permaneceu em tratamento com Topiramato e Nitrazepam. Paciente também apresentava quadro de incontinência urinária e constipação como sequelas da MMC, fazendo uso diário de lactulose. Apresentou 2 episódios de rebaixamento de nível de consciência em que, após descartadas outras causas, foi feita correlação entre constipação intestinal com distensão abdominal e obstrução de fluxo da DVP, com recuperação do nível de consciência após lavagem intestinal. No 4º episódio, além de rebaixamento do nível de consciência, o paciente apresentou acometimento de VI nervo craniano no olho direito, corroborando a hipótese de hipertensão intracraniana pela obstrução do fluxo da DVP. Conclusão: a obstrução de fluxo da DVP por constipação intestinal, que leva a equiparação das pressões intracraniana e intrabdominal, é uma complicação que deve ser considerada em paciente em uso de DVP, principalmente quando excluídas outras causa de rebaixamento de nível de consciência e de mal funcionamento da válvula. Embora haja poucos relatos na literatura, a constipação intestinal é uma comorbidade frequente em paciente com MMC, assim como a hidrocefalia com uso de DVP.



08.03

Incontinência Pigmentar com manifestação em Sistema Nervoso Central

Matsui CJ¹, Araújo ALPC¹, Souza FAP¹, Paolilo RB¹, Barcelos IP¹, Bueno C², Kok F¹, Reed UC¹
- ¹Faculdade de Medicina da USP - Disciplina de Neurologia Infantil, ²Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da USP - Disciplina de Neurologia Infantil

Objetivo: relatar caso de paciente com diagnóstico de Incontinência Pigmentar que é uma genodermatose rara, cuja herança é autossômica dominante ligada ao X, geralmente fatal para os fetos masculinos e que manifesta sintomas nas crianças de sexo feminino. Também conhecida como Síndrome de Bloch-Sulzberger, essa doença tem acometimento de múltiplos sistemas, dentre eles o sistema nervoso central em cerca de 30% dos casos. Metodologia: revisão de prontuário. Resultados: menina de 2 anos e 6 meses, apresentou ao nascimento lesões de em membros superiores e tronco que inicialmente eram hiperemiadas e progressivamente passaram a vesículas, crostas, lesões verrucosas e lesões hipercrômicas, que evoluíram em cerca de 7 meses. Atualmente apresenta lesões hipocrômicas atróficas seguindo as linhas de Blaschko. Com 1 mês de vida a paciente apresentou primeira crise epiléptica focal, sendo que os eletrencefalogramas apresentam predomínio de paroxismos em hemisfério direito. Aos 8 meses de vida, quando começou a andar, os pais notaram assimetria entre a força dos membros inferiores, sendo que mais tarde ficaria nítida hemiparesia em dimídeo direito. Na investigação posterior foi observada em Ressonância Magnética de encéfalo alteração de migração neuronal em hemisfério esquerdo. Atualmente a epilepsia está controlada e apresenta discreta hemiparesia a direita. Conclusão: a incontinência pigmentar é um diagnóstico diferencial dentre as genodermatoses que apresentam lesões que seguem a linha de Blaschko e que pode ter acometimento de sistema nervoso central.



08.04

ASSOCIAÇÃO ENTRE EXPOSIÇÃO PRÉ-NATAL À CANNABIS E DISPLASIA SEPTO-ÓPTICA

Baldin K, Cavalcante CM, Paladini G, Formentin C, Coan AC, Teixeira KCS, Schmutzler KMRS, Guerreiro MM, Montenegro MA

OBJETIVO: Displasia septo-óptica (DSO) é uma malformação cerebral caracterizada por hipoplasia do nervo óptico e ausência de septo-pelúcido. Clinicamente as crianças frequentemente apresentam deficiência visual e atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor. Descrever um caso de DSO do ambulatório de neurologia infantil da UNICAMP, associado ao uso pré-natal de cannabis.

MÉTODO: Revisão de prontuário e entrevista com familiares.

RESULTADOS: Menino 2 meses de idade, nascido por parto cesáreo devido a sofrimento fetal agudo, Capurro: 37 semanas, peso ao nascimento: 3400g, perímetro craniano: 35cm, Apgar: 9/10. Mãe de 18 anos, primípara e usuária de cannabis até o segundo trimestre da gestação. Nega uso de álcool. No primeiro mês de vida iniciou crises focais. O exame neurológico mostra ausência de contato visual, movimentos oscilatórios oculares (sugerindo visão subnormal) e hipotonia discreta cervical. Ressonância magnética de crânio mostra hipoplasia do nervo óptico bilateral, ausência de septo-pelúcido, afilamento do corpo caloso, polimicrogiria insular direita e heterotopia nodular periventricular.

CONCLUSÃO: A maioria dos casos de DSO é esporádica, envolvendo contribuições de teratógenos ambientais. Alguns casos de DSO associada ao uso de cannabis durante a gestação já foram descritos. Este caso ilustra os efeitos deletérios da cannabis no cérebro em desenvolvimento.



08.05

MEGA-CORPO CALOSO: UM ACHADO INFREQUENTE EM DOENÇAS NEUROLÓGICAS- RELATO DE CASO

Uchôa LIL¹, Siqueira ES², Ferreira LS², Souza DB, Neto JRP, Pereira JPL, Faria FS -

¹Hospital Materno Infantil de Brasília, ²Hospital Universitário de Brasília

Local onde o trabalho foi realizado: Hospital Universitário de Brasília

Objetivo: descrever relato de caso de rara síndrome de mega-corpo caloso associada à polimicrogiria e atraso neurológico.

Métodos: relato de caso e revisão da literatura

Resultados: Menina de 18 meses de idade, nascida de parto normal a termo de pais não-consangüíneos, sem histórico de intercorrências no período gestacional ou perinatal. A criança apresentou hipotonia grave com atraso global do desenvolvimento e crises epilépticas de difícil controle. A ressonância magnética de crânio evidenciou polimicrogiria difusa bilateral e corpo caloso espessado (mega-corpo caloso). O eletroencefalograma evidenciou atividade epileptiforme frequente em região parietal esquerda com generalização. A criança não apresenta outras malformações associadas.

Conclusões: Alterações de corpo caloso são encontradas em inúmeras doenças neurológicas, caracterizadas por hipogenesia ou agenesia. No entanto, a presença de mega-corpo caloso é raramente evidenciada, estando presente somente na neurofibromatose tipo 1, na síndrome de Cohen e na síndrome de megalencefalia-polimicrogiria-polidactilia-mega-corpo caloso (MPPH, OMIM 603387). Os primeiros casos da síndrome MPPH surgiram em 1998, e atualmente engloba menos de dez pacientes. Após os relatos iniciais, quadros semelhantes foram descritos, porém sem megalencefalia ou outras malformações associadas, assim como o caso apresentado neste trabalho. O relato da paciente auxilia a expandir o fenótipo da síndrome megalencefalia-polimicrogiria-polidactilia-mega-corpo caloso.



08.06

Síndrome Megalencefalia - Malformação Capilar: relato de caso

Machado MR¹, Antoniuk SA², Silva AF², Crippa AC², Carmo ALS¹, Fredo FW¹, Marques BPL¹, Carvalho DS¹, Bruck I² - ¹Hospital de Clínicas UFPR - Residente do Programa de Neurologia Pediátrica, ²Hospital de Clínicas UFPR - Médico do Departamento de Neurologia Pediátrica

Local onde o trabalho foi realizado: Hospital de Clínicas/UFPR-HC.

Objetivos: Relatar um caso de Síndrome Megalencefalia - Malformação Capilar (M-MC).

Métodos: Relato de caso.

Resultados: PKALP, masculino, seis meses de idade, apresentou ventriculomegalia na ecografia obstétrica. Foi um RN pré-termo tardio, com 36 semanas e 6 dias de idade gestacional, Apgar 7/9, pesando 2660g (adequado para a idade) e PC de 36cm (>P90). Sorologias negativas. Ao exame físico, observado apêndice sacrococcígeo com ecografia sacral normal, mancha salmão em face e alteração vascular cutânea extensa, sugestiva de Cutis Marmorata Telangiectásica Congênita. Apresenta dolicocefalia com assimetria de globo ocular e exoftalmia bilateral. Com um mês de vida, exibiu aumento de PC de 5 cm e hipotonia axial, TAC de crânio evidenciou ventriculomegalia, mais proeminente à esquerda, e múltiplas calcificações periventriculares. A RNM evidenciou polimicrogiria perisilviana. A M-MC caracteriza-se por um espectro de malformações cerebrais associadas a alterações cutâneas vasculares. Critérios diagnósticos recentemente propostos incluem mega-encefalia associada à desregulação do crescimento cerebral ou somático como um critério mandatório, associado à, ao menos, uma das seguintes manifestações: anomalias vasculares; malformações de extremidades (como sindactilia); malformações corticais; e displasia do tecido conjuntivo. Pode haver, ainda, atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, deficiência intelectual e crises epiléticas. Existem aproximadamente 150 casos descritos na literatura até os dias atuais.

Conclusões: O caso relatado apresenta sinais sugestivos de M-MC, uma síndrome recentemente descrita, de ocorrência esporádica, com apresentação variável e prognóstico incerto.



08.07

Descrição do perfil dos pacientes com microcefalia encaminhados ao IPPMG/UFRJ de Outubro de 2015 a Julho de 2016.

Gouvea LA¹, Martins MM, Leal TMPB, Araújo APQC, Moreira ASS, Pastura GMC, Pereira AC, Santos FN, Lima JM, Moriguti NA, Gomes HF, Gonçalves LP, Fernandes CS, Pimenta NRG, Silva D, Dias KE, Fogaça DBR, Simonsen LN, Amado PR - ¹IPPMG-UFRJ

Objetivo: Descrever dados epidemiológicos, clínicos, radiológicos e laboratoriais dos pacientes com microcefalia nascidos no estado do Rio de Janeiro a partir de Outubro de 2015 e encaminhados ao IPPMG-UFRJ. **Metodologia:** O trabalho foi aprovado pelo CEP/IPPMG e faz parte do Programa Arboviroses- Etapa II / Estudo de coorte de gestantes e crianças expostas e infectadas intraútero pelo Zika vírus (zikav). Foram avaliados os casos nascidos de Outubro/2015 a Julho/2016, com perímetro cefálico do nascimento igual ou menor a 2-3 desvios padrões da média para sexo e idade. Foram coletados dados, como: história gestacional para doença exantemática, sorologias e PCR-Zikav dos recém nascidos, exames de imagem do sistema nervoso central, avaliação oftalmológica e auditiva, eletroencefalograma(EEG), e presença de epilepsia, distúrbio de sono e/ou irritabilidade. **Resultados:** Em 75% dos casos houve história epidemiológica gestacional de doença exantemática. Na quase totalidade dos exames de imagem, observamos distúrbios do desenvolvimento cortical e calcificações. Em 50% dos pacientes encontramos alterações oftalmológicas. Naqueles submetidos à avaliação auditiva, todas foram normais. Todos os recém-nascidos testados para PCR-Zikav foram negativos. Em 40% dos casos foi observada epilepsia, sendo a totalidade do tipo espamos. Dentre estes, um caso com Síndrome de West confirmada. Nos EEG realizados, foram observadas alterações focais e generalizadas. Em mais da metade notou-se importante irritabilidade e presença de distúrbio do sono. **Conclusão:** Diante do aumento do número de casos de microcefalia no Brasil, nota-se a importância da descrição do perfil destes pacientes, para entendermos melhor a história natural e desenvolver estratégias para acompanhamento e aconselhamento familiar.



09.01

SÍNDROME DIENCEFÁLICA (SÍNDROME DE RUSSEL) COMO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE DESNUTRIÇÃO

Oliveira KL¹, Ferreira GC², Bellas AR³, Ferreira CMB⁴, Rocha BPR⁵, Daflon CQ¹ - ¹Hospital Municipal Jesus - Residente de Pediatria, ²Hospital Municipal Jesus - Médico chefe da enfermaria 201, ³Hospital Municipal Jesus - Chefe do Departamento de Neurocirurgia, ⁴Hospital Municipal Jesus - Médica da enfermaria 201, ⁵Hospital Municipal Jesus - Médico da enfermaria 201

HOSPITAL MUNICIPAL JESUS

Objetivos

Relatar o caso de uma lactente portadora de síndrome diencefálica.

Métodos

As informações foram obtidas por meio de revisão da literatura e registro fotográfico da paciente e dos métodos diagnósticos empregados. Foi obtido termo de consentimento com responsável.

Resultados

N.B.S, sexo feminino, proveniente de Manaus, parda, onze meses, hígida e com desenvolvimento normal até o quinto mês de vida, quando iniciou quadro progressivo de perda ponderal, a despeito de nutrição adequada. Realizada internação hospitalar no Rio de Janeiro em virtude de nistagmo horizontal persistente. Propôs-se diagnóstico de tumor cerebral, sendo conduzida à tomografia computadorizada de crânio, que confirmou a lesão. Sob guarda da mãe adotiva. Genitora dependente química, com uso de misoprostol no período gestacional. Parto vaginal sem intercorrências, com peso de nascimento de 2,78 quilogramas. Sorologias negativas para HIV e sífilis. Tomografia computadorizada de crânio evidenciou lesão expansiva supraselar sem calcificações não captante de contraste, medindo 5,5 por 3,5 centímetros, estendendo-se à região núcleo-capsular direita. Biópsia lesional demonstrou glioma de vias ópticas, com aspecto morfológico de baixo grau sugerindo transformação anaplásica pelo Ki-67 (15%) e focos de proliferação vascular.

Conclusões

O déficit no desenvolvimento pode ser causado por problemas clínicos ou fatores ambientais, tais como abuso infantil ou negligência. A síndrome diencefálica é uma causa incomum de desnutrição crônica na primeira infância e está associada com neoplasias na região hipotalâmica, sendo que a maioria dos pacientes apresenta sinais e sintomas inespecíficos, como dificuldade em ganhar peso, hiperatividade, diarreia e vômitos recorrentes, dificultando o diagnóstico precoce.



10.01

ESTUDO COMPARATIVO ENTRE REGISTROS ACTIGRÁFICOS E ASPECTOS COGNITIVOS E EMOCIONAIS EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM TDAH

Brites C¹, Almeida TM¹, Gonçalves B², Bolfer C³, Ciasca SM⁴ - ¹DISAPRE - UNICAMP, ²INSTITUTO FEDERAL SUDESTE DE MINAS GERAIS CAMPUS BARBACENA - DEPTO. DE FISILOGIA, ³USP - DEPTO. DE NEUROLOGIA, ⁴UNICAMP - DEPTO. DE NEUROLOGIA

O presente estudo piloto, longitudinal e prospectivo foi realizado no Laboratório de Dificuldades e Distúrbios de Aprendizagem e Transtornos da Atenção (DISAPRE-UNICAMP).

Objetivo: verificar o impacto da redução da hipercinesia no perfil cognitivo e no comportamento após intervenção com fármaco psicoestimulante em três crianças com TDAH (Transtorno do Déficit de Atenção e Hiperatividade) do tipo Combinado. **Métodos:** cruzar dados objetivos de registros actigráficos por aparelho relógio-like (variáveis medianas da amplitude e da frequência de movimentos nas 24 horas) com escalas de avaliação comportamental - o CBCL (*Child Behavior Checklist*) e o *SWAN Rating Scale* - coletados por equipe clínica e pelo estafe escolar comparando-os antes e depois do uso de medicação psicoestimulante a qual foi introduzida após 15 dias e mantida posteriormente por 30 dias e analisados, estatisticamente, por meio de variáveis actigráficas (L5 e M10) e por testes de pareamento de Wilcoxon e de t de Student ($p < 0,05$). **Resultados:** verificou-se a redução dos índices actigráficos e, em paralelo, também, dos escores de déficit de atenção, de hiperatividade tanto do CBCL quanto da escala SWAN e dos sintomas de distúrbios somáticos do CBCL. Tais resultados foram estatisticamente significativos ao se parear em cada indivíduo da amostra os dados pré e pós-medicação. **Conclusão:** a redução da hipercinesia nos três pacientes com TDAH resultaram em melhora da desatenção e dos sintomas emocionais somatizantes.



10.02

USO DE PSICOESTIMULANTE PARA TRATAMENTO DO TRANSTORNO DE DÉFICIT DE ATENÇÃO E HIPERATIVIDADE EM INDIVÍDUO COM TETRALOGIA DE FALLOT: RELATO DE CASO Serviço de Neurologia Infantil da Faculdade de Medicina do ABC – FMABC

Pezzolato D, Wajnsztej R, Alves FG, Breinis P, Pinto RC, Bezerra DF, Alves CE, Cintra RG, Almeida DP, Agostinetti AH, Teodósio AHC, Arnez G, Ferlin EG, Gonçalves GN, Faria AER, Costa RA, Silva JR, Monteiro NM

RESUMO

Local: Trabalho realizado baseado em caso acompanhado pela equipe de Neurologia Infantil da FMABC. **Objetivo:** Evidenciar a possibilidade do uso de estimulante do sistema nervoso central (SNC) em paciente com diagnóstico de Tetralogia de Fallot (T4F) e transtorno do déficit de atenção/hiperatividade (TDAH). **Metodologia:** Aplicação de termo de consentimento livre e esclarecido assinado pelos responsáveis do paciente para divulgação da história clínica e exames. Feito por análise de dados do prontuário associado à revisão bibliográfica.

Resultados: Paciente A.A.M., sexo masculino, 12 anos, com T4F e intervenção cirúrgica aos 7 meses. Aos 7 anos, através de avaliação multidisciplinar, diagnosticou-se TDAH e iniciado tratamento medicamentoso com metilfenidato, que, devido à melhora do desempenho escolar e por não ter tido qualquer complicação cardiovascular, foi mantida até o momento.

Conclusão: Através desse relato e por revisão bibliográfica, podemos concluir que o tratamento de crianças com estimulantes do SNC não está associada a um aumento no risco de eventos cardiovasculares severos. Porém, uma monitorização contínua é necessária, por não haver estudos suficientes na literatura quanto à repercussão hemodinâmica em longo prazo.



10.03

ATRASO DE DESENVOLVIMENTO NEUROPSICOMOTOR EM PACIENTES COM TRANSTORNO DE APRENDIZAGEM NÃO VERBAL: ESTUDO DE 14 CASOS

Ferlin EG¹, Wajnsztein ABC¹, Wajnsztein R¹, Sanchez EB¹, Zanelli CC¹, Horta VF¹, Oh HK¹, Cintra RG¹, Agostinetti AH¹, Arnez G¹, Teodósio AHC¹, Pezzolato D¹, Monteiro NM¹, Costa RA¹, Silva JR¹, Faria AER¹, Gonçalves GN¹ - ¹Serviço de neurologia infantil da Faculdade de Medicina do ABC - FMABC

Local: Núcleo especializado em aprendizagem da Faculdade de Medicina do ABC.

Objetivos: identificar sinais de atraso motor fino e outros sintomas nos pacientes com transtorno de aprendizagem não verbal (TANV), através de escala de desenvolvimento padronizada. **Métodos:** foram avaliadas, por meio de estudo retrospectivo, transversal e descritivo, as características clínicas de 14 pacientes com diagnóstico de TANV, realizado por equipe interdisciplinar, e confrontadas com o desenvolvimento neuropsicomotor avaliados pela escala de Denver II. **Resultados:** Os 14 indivíduos, selecionados de uma amostra inicial de 810 pacientes, foram avaliados em 17 itens, nas áreas de desenvolvimento verbal, motor e motor fino - juntamente com seus intervalos de normalidade, atenção e atraso - marcados pela escala de Denver II. A alteração mais marcante foi na avaliação motora fina, tendo intervalo de tempo até 100% maior nesses indivíduos quando comparados à escala, como exemplos o jogar a bola para examinador e rabiscar, sendo que atividades de autocuidado e independência permaneceram dentro da normalidade ou representados por atrasos menores.

Conclusão: conforme foi observado nos resultados, os pacientes apresentavam atrasos na ações que necessitavam de equilíbrio, ação motora fina, percepção visuoespacial e, de forma mais discreta, nas atividades da vida diária, além de estarem dentro do esperado na fala - pontos cardeais no diagnóstico do TANV. Por isso a escala neuropsicomotora Denver II se mostrou uma ferramenta que pode ser utilizada na confirmação diagnóstica do transtorno estudado e que deve ser encorajado seu uso devido sua aplicação em nível mundial reconhecida por pediatras e neuropediatras.



10.04

USO DE PSICOFÁRMACOS NOS PACIENTES COM TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA NÃO EPILÉPTICOS ACOMPANHADOS NO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE.

Da Silva FGS¹, De Menezes TV¹, Mata NS¹, Da Costa EJM¹, Tomasi AB¹, Giordani GM¹, Becker MM¹, Ranzan J¹, Winckler MIB¹, Ohlweiler L¹, Riesgo RS¹ - ¹Hospital de Clínicas de Porto Alegre - Unidade de Neurologia Infantil

Local onde o trabalho foi realizado: Hospital de Clínicas de Porto Alegre

(HCPA). **Objetivos:** descrever a prevalência do uso de psicofármacos nos pacientes não epiléticos do ambulatório do Transtorno do Espectro Autista (TEA) da Unidade de Neurologia Infantil. **Métodos:** foi realizado um estudo transversal, através da revisão dos prontuários do período de 2002 a 2016. **Resultados:** de 247 pacientes com diagnóstico de TEA acompanhados, 193 pacientes não eram epiléticos. Destes, 157 (81,3%) faziam uso de psicofármacos, 49% em monoterapia e 51% em politerapia. Os antipsicóticos foram as medicações mais utilizadas (84,1%), sendo a risperidona (69,4%), clorpromazina (7,6%) e haloperidol (7,6%) as mais prevalentes, seguidas por quetiapina (1,9%) e aripiprazol (0,6%). Dentre os antidepressivos, a fluoxetina foi a mais utilizada (15,2%), seguida por imipramina (2,5%), amitriptilina (1,9%) e paroxetina (1,9%). Já entre os antiepiléticos, ácido valpróico (20,4%) e carbamazepina (12,1%) foram os mais prevalentes, seguidos por benzodiazepínicos (1,9%) e topiramato (1,2%). Metilfenidato foi o psicoestimulante mais prescrito (7,6%). **Conclusões:** embora apenas a risperidona e o aripiprazol sejam aprovados para uso em pacientes com TEA pelo *Food and Drug Administration* (FDA), outros psicofármacos são utilizados *off label* para controle de sintomas disruptivos como agressividade e irritabilidade e de comorbidades psiquiátricas mais prevalentes como Transtorno de Ansiedade, Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade e Transtorno de Humor. A prevalência do uso de aripiprazol nesse estudo foi pequena, provavelmente, devido ao custo elevado desse psicofármaco, tratando-se de ambulatório do Sistema Único de Saúde.



10.05

ESTUDO DA INTERFERÊNCIA DA CARGA VIRAL, CD4 e CD8 NA AVALIAÇÃO COGNITIVA DE CRIANÇAS HIV POSITIVAS POR TRANSMISSÃO VERTICAL

Fredo FW¹, Carmo ALS¹, Marques BPL¹, Carvalho DS¹, Tahan TT², Bruck I - ¹Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná - Centro de Neuropediatria, ²Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná - Infectopediatria

Local onde o trabalho foi realizado: Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná (HC-UFPR). **Objetivo:** avaliar a interferência da carga viral (CV), CD4 e CD8 na avaliação cognitiva de crianças HIV positivas por transmissão vertical. **Método:** aplicação de exame neurológico evolutivo (ENE), mini-mental clássico Ouvrier (MMCO), mini-mental adaptado pela Índia para a faixa etária pediátrica (MMAI), lista de verificação de sintomas e questionário de Vanderbilt em 72 crianças em acompanhamento no ambulatório de HIV. Análise comparativa entre os resultados obtidos e o valor da CV, CD4 e CD8 coletados com intervalo máximo de 2 meses em relação a avaliação. **Resultados:** amostra composta por 43 meninos (59,7%) e 29 meninas (40,3%), com idade média de 10,03 anos. Terapia antirretroviral (TARV) utilizada por 30,6%. Frequentam classe especial 2,8%, as demais em ensino regular. Com significância estatística, normalidade no CD4 aumenta em 60% a probabilidade de normalidade no MMCO. Pacientes com o CD8 alterado apresentaram alterações no ENE (7,7% maior), 24,7% mais alterações no MMCO e 11,7% mais alterações no questionário de Vanderbilt respondido pela escola. Normalidade nos níveis de CD4 aumenta em 60% a probabilidade de normalidade no MMAI. **Conclusão:** crianças com CD8 alterado apresentam maior risco de alteração no MMCO, assim como no ENE. CD4 normal coincidiu com melhor desempenho no MMAI. Questionário de Vanderbilt constatou prevalência de transtorno de déficit de atenção e hiperatividade (TDAH) nas crianças estudadas, independente da CV detectável ou indetectável. Alteração no ENE ocorreu em 27,3% das crianças com CV detectável, porém sem significado estatístico.



10.06

APLICAÇÕES DA ESTIMULAÇÃO TRANSCRANIANA MAGNÉTICA REPETITIVA EM PEDIATRIA

Araujo LA¹, Rezende LB², Nogueira MCA², Alvarenga KAF², Jabour MSD² - ¹Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais - Pediatria/ Laboratório de Neurociências, ²Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais - Lab de Neurociência, Depto de Saúde Mental

Objetivos

Demonstrar a aplicabilidade e os resultados do uso da rTMS (estimulação transcraniana magnética repetitiva) em pacientes pediátricos.

Métodos

Revisão de 19 artigos (Tabela 1) das bases de dados *Pubmed*, *Scopus* e *Scielo* (2004-2016), utilizando os termos MeSH: *stimulation, transcranial magnetic stimulation, repetitive, child, pediatrics*.

Resultados

A rTMS é uma forma de estimulação cerebral não invasiva em que a atividade do córtex cerebral é modulada por meio de eletromagnetismo. É uma técnica experimental utilizada com grande êxito em várias desordens neurológicas e psiquiátricas em indivíduos com menos de 18 anos de idade, destacando-se: paralisia cerebral, epilepsia, depressão, esquizofrenia, autismo e síndrome de Tourette. Demonstra ser capaz de reduzir as crises convulsivas em crianças epilepticas, apresenta-se como promissora alternativa à eletroconvulsoterapia na depressão e propicia ganhos motores sustentados em pacientes espásticos com paralisia cerebral. Foi associada também a melhora comportamental no autismo, decréscimo dos sintomas de tique na síndrome de Tourette e melhor controle das alucinações visuais e auditivas na esquizofrenia. Os resultados demonstram boa tolerância, segurança e efeitos colaterais mínimos em pediatria.

Conclusões

A rTMS vem consistentemente exibindo resultados favoráveis no manejo das mais diversas patologias neuropsiquiátricas. Em um futuro próximo, essa técnica pode se tornar uma alternativa terapêutica clinicamente disponível em neuropediatria.



10.07

O VALOR DOS EXAMES NEUROFISIOLÓGICOS NA AVALIAÇÃO DA REPETÊNCIA ESCOLAR

Ferreira LS, Amoras JAP, Alécio KM, Ferreira AG, Trindade AA

Local: Hospital de Base do Distrito Federal. **Introdução:** A reprovação escolar é um assunto que interessa não apenas aos profissionais da Educação, mas também aos profissionais da saúde, no intuito de identificar possíveis causas orgânicas e melhor assistir aos escolares.

Objetivo: Definir o valor dos exames neurofisiológicos na investigação da repetência escolar.

Métodos: Foram selecionados 140 escolares de ensino fundamental, sendo 70 repetentes e 70 não repetentes, comparados quanto aos resultados da avaliação clínica neurológica e dos exames neurofisiológicos (EEG, ERP P300, BAEP, BERA). **Resultados:** Houve uma chance 10,8 vezes maior de ter uma avaliação neurológica alterada dentro do grupo Repetente ($\chi^2=36,684$, $gl=1$, $p<0,001$). Não foram encontradas associações estatisticamente significativas entre avaliação neurológica e EEG ($\chi^2=1,046$, $p=0,418$), BAEP ($\chi^2=0,041$, $p<0,99$), BERA ($\chi^2=0,473$, $p=0,656$) nem P300 ($\chi^2=0,673$, $p=0,447$) e nos resultados destes exames, comparando ambos os grupos. **Conclusão:** O exame clínico neurológico é soberano na avaliação da repetência escolar e os exames neurofisiológicos não foram decisivos para distinguir os dois grupos.



10.08

A SOMATIZAÇÃO E O TRANSTORNO DE DÉFICIT DE ATENÇÃO/HIPERATIVIDADE

Darim NP¹, Fucuta PS¹ - ¹FAMERP

Introdução: O TDAH é um transtorno mental diagnosticado através da observação de comportamentos, normalmente é tratado com Metilfenidato, em dez anos o número de caixas vendidas desse medicamento subiu 2197%⁴ no Brasil; onde entre 2010 e 2013 houve um aumento de 75% na prescrição de drogas como a Ritalina para menores de 16 anos⁵. A origem do TDAH é genética, mas considera-se que alguns sintomas tenham origem somática, ou seja, sejam fruto de dificuldades com demandas internas. Objetivos: Grande parte dos alunos com problemas no processo ensino-aprendizagem são diagnosticados com TDAH¹, esse diagnóstico normalmente resulta no uso de medicamentos. O trabalho investigou publicações recentes envolvendo TDAH e somatização, verificando a consideração de fontes somáticas para o transtorno. Métodos: Foi feita uma busca no Google Acadêmico com as palavras-chave TDAH AND somatização em 2016, em português e inglês. Resultados: Obtivemos nove resultados, um sobre somatização de sintomas por crianças com TDAH; dois abordavam somatização na psicologia clínica infantil⁶; três não abordavam somatização; um abordava sintomas psicossomáticos e obesidade; um analisava hiperatividade e o uso de pesticidas. Conclusões: Estudantes recebem pressão da família e meio social, além da inclinação natural para tentar encaixar-se nos grupos, isso pode resultar na somatização diante do sentimento de fracasso³. A somatização está no primeiro grupo de distúrbios emocionais, o principal grupo diagnóstico de psiquiatria infantil², deveria ser relevante nos diagnósticos e encaminhamentos ligados ao TDAH, não apenas na análise de comorbidades ou de sintomas.



10.09

INSERÇÃO DE CRIANÇAS SEM ALTERAÇÕES NEUROLÓGICAS EM REDE SOCIAL DE APOIO A AUTISTAS.

Machado RIL¹, Oliveira KCM, Lima RJV, Carneiro HF - ¹Pontifícia Universidade Católica de Campinas - Pediatria

Introdução: O autismo é um entidade diagnóstica de transtornos de neurodesenvolvimento em que ocorre uma ruptura dos processos de socialização, comunicação e aprendizado. Os enquadramentos diagnósticos mais utilizados (CID-10/WHO e DSM-V/APA) requerem a identificação destas anormalidades nas primeiras etapas do desenvolvimento. **Objetivo:** Avaliar o impacto de atividades interativas na melhoria da qualidade de vida e do perfil biopsicossocial de pacientes com autismo e crianças sem comprometimento neurológico em uma rede social de apoio. **Metodologia:** Estudo transversal qualitativo e observacional sobre intervenções psicopedagógicas entre crianças sem alterações neurológicas e com autismo. O grupo estudado é formado por 20 autistas, 9 do sexo feminino e 11 do masculino, na faixa etária de 3 a 17 anos com média de idade de 7,6 anos (DP=13,6). Foram desenvolvidas atividades lúdicas (pintura, desenho e música) e do cotidiano (escovação dentária e vestimenta) com duração de 2 horas sob supervisão de apoiadores, psicopedagogos e psicólogos. **Discussão e resultados:** Foi observado um impacto positivo no comportamento das crianças com autismo, proporcionando evolução biopsicossocial e melhoria na qualidade de vida, sendo construído um intercambio de socialização entre as crianças do projeto. E, portanto, minimizando o prejuízo de interação social e de comunicação, assim como padrões limitados ou estereotipados de comportamento e interesse dos autistas participantes.



10.10

A PERCEPÇÃO DE PROFESSORES SOBRE O ESTIGMA NA EPILEPSIA: UMA REVISÃO

Ramos GC¹, Giffoni SDA² - ¹UNICAMP, ²UNICAMP - Neurologia

A epilepsia é uma das condições neurológicas crônicas mais influenciadas pelo estigma. Este estigma pode estar associado às crenças, ao medo do desconhecido e à falta de conhecimento e de informações. Na idade escolar, a frequência da epilepsia é alta e, neste contexto, surgem as primeiras dificuldades nos relacionamentos interpessoais. Isso porque nesta fase a criança inicia o contato concreto com as interações sociais, as normas e os valores. Há muitas crenças que perpetuam no contexto escolar, como comprometimento cognitivo e deficiência intelectual. Problemas como vergonha e medo de ter crises provavelmente são maiores devido ao contexto e à idade escolar. Diante deste contexto, este trabalho tem como **objetivo** principal fazer um levantamento da literatura existente sobre a percepção de professores sobre o estigma na epilepsia. **Método:** Para a realização da pesquisa, a análise dos dados foi realizada qualitativamente e foram considerados os trabalhos publicados entre janeiro de 2008 e 2016. O levantamento dos estudos foi feito a partir das principais bases de dados de literatura médica. **Resultados:** apesar dos avanços no tratamento e diagnóstico da epilepsia ainda existem sinais de estigma em vários continentes. **Conclusões:** É necessário um trabalho efetivo na formação dos professores de modo a evitar a formação e disseminação do estigma nas escolas. Com este projeto, futuros trabalhos poderão ser realizados objetivando intervenções efetivas para a redução do estigma na epilepsia no contexto escolar.



10.11

O ESTIGMA NO TRANSTORNO DE DÉFICIT DE ATENÇÃO E HIPERATIVIDADE (TDAH)

Campos RF, Giffoni SDA¹ - ¹UNICAMP - Neurologia

Introdução: O TDAH é um dos transtornos do neurodesenvolvimento mais diagnosticados na infância, sua prevalência no Brasil é de 3,6 a 5%. Quando o indivíduo recebe o diagnóstico, ele tende a internalizar essas características estigmatizantes acreditando que realmente é diferente daquele grupo ao qual ela faz parte. Objetivo: Avaliar o estigma sofrido pelo paciente com Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade (TDAH). Método: Foram entrevistados 22 crianças e adolescentes com diagnóstico de TDAH de escolas da rede municipal de Americana-SP e de um consultório particular em Campinas-SP e 14 professores do ensino fundamental que já tiveram experiência com TDAH. Resultados: Metade das crianças entrevistadas informaram saber do que se trata o TDAH, mas não souberam responder perguntas mais específicas. Para as respostas de como sentiam sendo pacientes com TDAH, as crianças e adolescentes colocaram em sua maioria que sentiam normais. Dentre os pacientes que informaram que não contariam aos seus amigos que têm TDAH, a resposta mais frequente foi de que, seus amigos o tratariam de forma diferente. Os resultados para os professores entrevistados foram de que 12 dos 14 profissionais sabiam o que é o TDAH, mas ainda há confusões, e 11 professores citam que tem causa genética. Conclusão: As crianças e adolescentes entrevistados conhecem superficialmente o transtorno e se veem de forma positiva em relação aos demais pares, entretanto ainda há muito a ser conversado e explicado à essa população. Os professores demonstraram conhecer o assunto, contudo a forma de ver o aluno com TDAH é pessimista, pois acreditam que esse aluno é uma criança/adolescente infeliz, insegura e deprimida.



11.01

PSEUDOTUMOR CEREBRAL CAUSADO POR TROMBOSE VENOSA CEREBRAL COM GRAVE DESFECHO A despeito da terapia conservadora e cirúrgica instituída

Araújo ALPC¹, Barbarioli LP¹, Cunha PEL¹, Orlandi FB¹, Barcelos IP¹, Bueno C¹ - ¹Hospital das Clínicas da USP - Neurologia infantil

Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da USP

OBJETIVOS: Descrever um caso de pseudotumor cerebral (PTC) com grave acometimento visual, com necessidade de tratamento cirúrgico após falha da terapia conservadora e discutir as dificuldades na condução de casos refratários. **MÉTODOS:** Revisão de prontuário. **RESULTADOS:** Paciente feminina, 13 anos, com quadro de cefaléia contínua, hemicraniana, com náuseas e vômitos. Evoluiu após 1 mês com turvação visual a esquerda que em alguns dias tornou-se bilateral. A investigação inicial com tomografia de crânio e líquido não demonstrou alterações. Foi tratada com corticoterapia e acetazolamida, sem melhora. Realizado novo líquido que apresentou pressão de abertura elevada. Submetida a ressonância de encéfalo no terceiro mês após início das queixas que identificou trombose venosa cerebral (TVC) e sinais de PTC. Investigação adicional demonstrou mutação no gene da protrombina. Iniciou-se tratamento com anticoagulação, além de otimização da dose da acetazolamida, sem melhora visual e da pressão líquórica inicial. Realizou fenestração de nervo óptico, também sem boa resposta, necessitando de derivação ventrículo-peritoneal. Após as abordagens, a paciente apresentou recanalização da TVC, porém manteve baixa acuidade visual, com atrofia do nervo óptico. **CONCLUSÕES:** O PTC é uma causa de cefaléia pouco frequente na faixa etária pediátrica, com etiologias diversas, dentre elas a TVC. Pode evoluir com complicações graves caso o tratamento não seja instituído precocemente. O tratamento de escolha é conservador, porém casos refratários requerem abordagens cirúrgicas a fim de minimizar sequelas. Relatamos um caso de PTC por TVC com grave comprometimento visual e refratariedade ao tratamento instituído.



11.02

FÍSTULA CAROTÍDEO-CAVERNOSA TRAUMÁTICA: RELATO DE CASO

Araújo ALPC¹, Barbarioli LP¹, Cunha PEL¹, Souza JCD¹, Moreira PDS¹, Paz JA¹ - ¹Hospital das Clínicas da USP - Neurologia Infantil

Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo - Departamento de Neurologia Infantil.

Objetivos: Descrever um caso de Fístula carotídeo-cavernosa traumática, ilustrado por exame físico neurológico exuberante e imagem arteriográfica característica. **Métodos:** Revisão de prontuário. **Resultado:** Menino de 8 anos, sem comorbidades, sofreu perfuração traumática no canto interno do olho esquerdo com objeto perfurante (galho de árvore). Inicialmente apresentou apenas sintomas locais (hiperemia, prurido) e evoluiu no intervalo de uma semana com cefaléia associada a fotofobia, sonolência e achados oculares à esquerda: ptose completa, proptose, midríase fixa e oftalmoplegia completa (III, IV e VI nervos cranianos). A fundoscopia e acuidade visual mantiveram-se sem alterações. Coletado exame líquórico normal e RNM de encéfalo e órbitas evidenciou alteração do sinal de fluxo envolvendo a carótida interna esquerda com repercussões para as estruturas vasculares carotídeo-cavernosas além de efeito compressivo sobre as estruturas intracavernosas e vascularização orbitária. Posteriormente, realizada arteriografia que evidenciou fístula carotídeo-cavernosa de alto fluxo. Paciente foi submetido a embolização da fístula via endovascular, sem intercorrências. Paciente manteve a acuidade visual preservada e oftalmoplegia completa. **Conclusões:** O padrão clínico clássico da fístula carotídeo-cavernosa é composto pela tríade de sopro pulsátil, proptose e hiperemia conjuntival, independente de sua etiologia. O diagnóstico é baseado na combinação de história clínica, exame físico e achados de angiografia.



11.03

Síndrome de encefalopatia posterior reversível (PRES) secundária a glomerulonefrite difusa aguda (GNDA)

Reis AATC, Camelo CG, Souza AZA, Diniz ACC, Tófani RM, Fonseca LF, Barbosa AVS, Loufti KS, Horta MB, Horta R

Local do trabalho: Hospital Infantil João Paulo II

Objetivo: Relatar um caso de Síndrome de encefalopatia posterior reversível (PRES) secundária a glomerulonefrite difusa aguda (GNDA) e atentar para essa possibilidade diagnóstica na faixa etária pediátrica.

Método: Revisão de prontuário e pesquisa bibliográfica

Resultados: Paciente de 12 anos, previamente hígido, que apresentou febre e odinofagia e teve diagnóstico de amigdalite bacteriana. Duas semanas depois evoluiu com diurese escura e reduzida, acompanhada de edema em pés. Apresentou, após 48h da oligúria, agitação psicomotora, cefaléia e crise convulsiva tônico-clônica generalizada de duração de 2 minutos. Foi levado ao pronto-atendimento médico, onde foi avaliado já sem alterações no exame neurológico, mas com medida de pressão arterial de 170x110mmHg. Submetido a ressonância magnética de encéfalo que mostrou hipersinal em T2 e FLAIR em lobo occipital, região parietal posterior, cerebelo e, mais discretamente, em região frontal. Realizada urina rotina com hematúria e proteinúria não nefrótica. Dado diagnóstico de PRES e iniciado tratamento com antihipertensivo,

sem necessidade de anticonvulsivantes,. Houve resolução completa do quadro.

Conclusão: A PRESS é uma síndrome aguda causada pela encefalopatia hipertensiva. A maioria dos pacientes apresenta elevação acentuada dos níveis pressóricos. Os sintomas são progressivos e compreendem cefaléia, diminuição do nível de consciência, crises convulsivas e distúrbios visuais. Inicialmente foi descrita relacionada a eclâmpsia, neurotoxicidade de quimioterápicos e encefalopatia urêmica. Porém hoje sabe-se que pode estar relacionada a outros quadros que levem a uma elevação aguda da pressão arterial como na GNDA.



11.04

DOENÇA DE MOYAMOYA RELATO DE CASO

Nascimento CT, Valle GAR, Poubel ABF, Vilella GR, Souza VC

Introdução: A doença de Moyamoya é uma desordem vaso-oclusiva infrequente, de etiologia desconhecida, caracterizada por estenose progressiva das porções terminais das artérias carótidas interna e porção proximal das artérias cerebrais anteriores e médias, associada à intensa circulação colateral, o que configura um aspecto próprio na angiografia cerebral. Crises isquêmicas transitórias ou acidentes vasculares ocorrem mais na infância e a hemorragia cerebral é mais freqüente nos adultos.

Objetivo: Destacar a importância da Doença de Moyamoya no diagnóstico diferencial dos acidentes vasculares cerebrais na infância.

Relato de caso: H.R.M., três anos, com início súbito de paresia de membro superior esquerdo (MSE) e paralisia facial após infecção de vias aéreas superiores. Apresentou melhora progressiva da paresia em MSE com melhora total da paralisia facial. Realizada tomografia de crânio: imagem hipodensa em lobo frontal à direita. Após alguns dias apresentou hipotonia generalizada, sendo internado para investigação com ressonância magnética de crânio: área de isquemia em fase subaguda tardia em território de artéria cerebral média à direita e angiorressonância dos vasos intracranianos compatível com doença de Moyamoya. Criança evoluiu espontaneamente com melhora total da hipotonia, apesar de manter discreto déficit de força em MSE. Iniciado tratamento profilático com ácido acetil salicílico. Realizadas várias pesquisas para identificação etiológica com resultados negativos.

Conclusão: A doença de Moyamoya ainda é uma entidade pouco descrita em nosso meio. Por isso, todo paciente com história de acidente vascular cerebral intermitente, deve ser submetido a exames de neuroimagem específicos, já que o diagnóstico da doença de Moyamoya é eminentemente imagenológico.



11.05

ANEURISMA DE CARÓTIDA INTERNA EM CRIANÇA: RELATO DE CASO

Carmo NC¹, Ribeiro RR¹, Marques LN², Severino ACV¹, Lobo EC², Moller LAM², Cardoso PCOF¹, Miranda LC¹, Guerra AP¹ - ¹UNIVERSIDADE FEDERAL DO TOCANTINS - RESIDÊNCIA DE PEDIATRIA, ²HOSPITAL INFANTIL PÚBLICO DE PALMAS - ENFERMARIA PEDIÁTRICA

Local: Hospital Infantil Público de Palmas. **Objetivos:** Relatar um caso de aneurisma de carótida interna em criança de 3 anos, evento raro de se ocorrer nesta idade; chamar a atenção para escassa literatura e falta de profissionais com experiência em casos diagnosticados e abordagem cirúrgica na faixa etária pediátrica. **Métodos: relato de um único caso ocorrido em 2015. Resultados:** Relato de um caso de menino de 3 anos de idade, encaminhado devido massa cervical em expansão à esquerda e aumento de volume em região de amígdala esquerda, com característica de processo infeccioso (Abscesso Periamigdaliano); associado a sinais neurológicos: ptose palpebral à esquerda, edema de face e episódios de síncope. Abordado pela otorrinolaringologia, no qual interrogou tumoração vascular. Investigação revelou aneurisma sacular gigante de carótida interna esquerda. Foi encaminhado para outro serviço para tratamento fora de domicílio, processo, no qual teve duração de 8 meses. Realizado tratamento com embolização deste aneurisma com espirais e oclusão da artéria carótida interna, com excelente resultado, não sendo observado seqüela na evolução após abordagem terapêutica.

Conclusões: Faz-se necessário maiores estudos nesta área, pois é notória escassa literatura a respeito do caso citado; Verificou-se ainda a dificuldade para encontrar serviço especializado na abordagem terapêutica devido localização do aneurisma e faixa etária do paciente. Conclui-se que aneurisma nesta faixa etária é uma entidade rara, geralmente de origem idiopática e de difícil abordagem terapêutica.



11.06

VASOESPASMO CEREBRAL POST – EMPIEMA SUBDURAL. PRIMERA DESCRIPCIÓN DE UN CASO CLINICO EN LA EDAD PEDIATRICA.

Baltar F¹, Jaime A², Pedemonte V¹, Medici C¹, Costa G², Gonzalez G¹ - ¹Cátedra de Neuropediatría. Instituto de Neurología. Facultad de Medicina. Universidad de la República. Montevideo, Uruguay., ²Cátedra de Neurocirugía. Instituto de Neurología. Facultad de Medicina. Universidad de la República. Montevideo, Uruguay.

Objetivo: Describir una entidad cuyo reconocimiento oportuno permite actuar en forma precoz y así prevenir la isquemia encefálica y sus secuelas.

Caso clínico: Escolar de 9 años, previamente sana, que presenta un empiema subdural luego de una meningoencefalitis a germen desconocido, secundaria a una fractura de base de cráneo y macizo facial. En el post-operatorio inmediato del drenaje del empiema instala una hemiplejía contralateral al sitio de la colección purulenta. Se realiza una resonancia de cráneo con angio-resonancia que no evidencia compromiso parenquimatoso y muestra la disminución de flujo a nivel de la arteria cerebral media derecha. Se realiza una arteriografía que muestra la disminución del calibre de dicha arteria, lo cual revierte por completo con la instilación de nimodipina intra-arterial, objetivándose inmediatamente luego del procedimiento la mejoría notoria del déficit motor. Reinstala la hemiplejía, es re intervenida por aumento de la colección purulenta subdural, se mantiene con nimodipina via oral, presentando en la evolución una mejoría completa de su déficit motor.

Discusión: El vasoespasmo es el estrechamiento transitorio del calibre de las arterias cerebrales dado por una contracción de su capa muscular. Situaciones de inflamación favorecen la vasoconstricción así como inhiben la vasodilatación. Se trata de una causa potencialmente prevenible y tratable de isquemia cerebral. En la bibliografía consultada no se encontraron descripciones de casos clínicos similares.



11.07

SINDROME DA ENCEFALITE POSTEIOR REVERSÍVEL (PRES): RELATO DE CASO

Bomfim-Dultra FR¹, Fonseca AL¹, Dubourg FCR¹, Paschoal AGPP¹, Pires FCRZ¹, Correia TCS¹, Junior JF¹, Oliveira VYMP¹, Varandas CN¹, Primo JRLC¹ - ¹Hospital Santo Antonio / Associação Obras Assistenciais Irmã Dulce - Neuropediatria

Hospital Santo Antônio/OSID, BA

Objetivos. Relatar um caso pediátrico de PRES no curso de infecção do trato respiratório (ITR).

Métodos: descritivo da evolução clínica e de exames complementares, de um paciente assistido no período de abril a junho de 2016 no Hospital Santo Antônio (HSA). **Relatos:** Menino, 15 meses, previamente hígido, admitido em Unidade de Terapia Intensiva por insuficiência respiratória aguda ao terceiro dia da ITR. Onde foi tratado com Tamiflu, Aciclovir e ventilação mecânica por 12 dias. No 15º dia evoluía com pneumonia, hipertensão arterial (percentil 99), rebaixamento de consciência. Ao exame objetivo, observou-se ausência de interação e contato, afasia, pupilas midriáticas, hipertonia apendicular, hipereflexia global, Glasgow 11. Fundoscopia e estudo líquido foram normais e as pesquisa para Herpes simples e H1N1 negativas. Tomografia e ressonância magnética de crânio evidenciavam alteração de sinal na substância branca frontal, parietal e temporal de aspecto confluyente em ambos os hemisférios cerebrais, com focos de restrição a difusão e focos hemorrágicos. Os dados relatados preenchem critérios diagnósticos para PRES. A associação de anti-hipertensivos, obteve efetivo controle da HAS. Progressivamente obteve melhoras cognitiva, motora e sensorial. A linguagem e motricidade foram restabelecidas recebendo alta hospitalar com marcha voluntária, força muscular grau 4/5 e base alargada, manteve assistência ambulatorial com fisioterapeuta, neuropediatra e nefrologista. **Conclusões.** A encefalopatia posterior reversível (PRES) é uma síndrome clínica- radiológica, de ocorrência na população adulta e pediátrica com importante implicação prognóstica pela sua reversibilidade ao pronto diagnóstico e adequação terapêutica.



11.08

SÍNDROME DE MOYAMOYA EM PACIENTE COM ANEMIA FALCIFORME – RELATO DE CASO

Braga LW¹, Maia GA¹, Martins RLR¹, Monteiro J¹, Góes JS¹, Leão EKEA¹ - ¹Martagão Gesteira - Hospital da Criança

Local da realização da pesquisa: Martagão Gesteira – Hospital da Criança, Salvador-BA.

Objetivo: Descrever um caso de múltiplos acidentes vasculares cerebrais (AVC) em paciente com Síndrome de Moyamoya associada à Anemia Falciforme. **Método:** Estudo descritivo de caso clínico. **Relato de caso:** Adolescente de 14 anos, procedente da Bahia, com diagnóstico de Anemia Falciforme, apresentou crise epiléptica parcial complexa, evoluindo em 24 horas com confusão mental e dificuldade na fala. Havia interrompido o uso de Hidroxiuréia 3 meses antes de apresentar tais sintomas. Relato de acidente vascular isquêmico prévio, um ano antes do episódio atual. Ao exame neurológico apresentava hemiparesia à direita, confusão mental e disartria. Tomografia de crânio anterior com diversas áreas sugestivas de lesões isquêmicas de evolução incerta, principalmente em hemisfério cerebral esquerdo. Tomografia de crânio realizada na internação atual, evidenciou nova lesão extensa em região occipital esquerda. Angiorressonância com alteração morfoestrutural em grandes vasos arteriais intracranianos, com áreas de irregularidade e estenose, associados a circulação colateral tipo Moyamoya. Realizado tratamento clínico com exsanguíneotransfusões, mantendo a paciente comprometimento leve da função cognitiva e motora. **Conclusão:** A Síndrome de Moyamoya é uma vasculopatia que pode estar presente em uma pequena parte de pacientes com anemia falciforme. As crianças acometidas podem apresentar AVC de repetição, sendo a exsanguíneotransusão a terapêutica indicada, a qual deve ser realizada de forma imediata, visando diminuir a progressão da doença e reverter as manifestações clínicas, já que tais crianças são susceptíveis a permanecer com déficits neurológicos, principalmente déficits intelectuais e cognitivos de atenção, memória e função executiva.



11.09

Evolução favorável de trombose venosa central em adolescente lúpica, no contexto de trombose venosa em múltiplos sítios.

Siqueira ES¹, Guimarães LJ¹, Uchôa LIL¹, Pereira Neto JR¹, Pereira JPL¹, Mimura PP¹, Ferreira LS¹ - ¹Universidade de Brasília

INTRODUÇÃO: O lúpus eritematoso sistêmico (LES) é uma condição autoimune, frequentemente manifestada por sintomas neuropsiquiátricos que ocorrem em até 75% dos pacientes. No entanto, a ocorrência de trombose venosa central (TVC) é rara, sendo mais comum nos pacientes que apresentam anticorpos antifosfolípides. O objetivo deste trabalho é relatar um caso de TVC em adolescente lúpica, com evolução favorável.

RELATO DE CASO: Paciente feminino, 15 anos, com diagnóstico de LES desde janeiro 2016 com nefrite grave, admitida 3 meses após o diagnóstico com relato de cefaleia e queixas sensitivas no hemicorpo direito por 3 dias, que progrediu com perda de força muscular à direita. Ao exame da admissão, mostrava-se desorientada, com hemiparesia desproporcionada à direita. TC de crânio mostrou lesão hipodensa frontoparietal esquerda, com transformação hemorrágica e angio TC evidenciou trombo no seio transversal e seio jugular esquerdo. Foram detectados também trombos em múltiplos sítios, como veia cava inferior, íliaca e femoral. Dosagem de anticardiolipina IgG 158 unidades e anticoagulante lúpico positivo. Foi submetida à anticoagulação plena, realizada pulsoterapia com metilprednisolona associadamente à ciclofosfamida, evoluindo com recuperação clínica neurológica completa e melhora progressiva da nefrite.

CONCLUSÃO: O correto diagnóstico do envolvimento do SNC no LES permanece um desafio. O prognóstico da TVC depende da pronta suspeição e rápida adoção de medidas efetivas de tratamento clínico. As múltiplas tromboses ocorridas neste caso podem ser secundárias à síndrome do anticorpo antifosfolípide (SAF), se faz necessário nova dosagem destes anticorpos com, no mínimo 12 semanas de intervalo, para confirmação da SAF.



11.10

Acidente Vascular Cerebral na Infância como manifestação inicial de doença linfoproliferativa

Vieira Neto RJ¹, Baldin K¹, Cavalcante C¹, Paladini G¹, Souza LS¹, Tavares PS¹, da Silva EC¹, Teixeira K¹, Montenegro MA¹, Schmutzler K¹, Coan AC¹, Mantovani M¹ - ¹HC-UNICAMP - Departamento de Neurologia Infantil

Objetivo: Descrever caso de pré escolar previamente hígido com quadro de acidente vascular cerebral isquêmico (AVCi) hemisférico secundário a doença linfoproliferativa.

Método: Relato de caso de paciente, através de revisão de dados clínicos e laboratoriais.

Resultado: Paciente de quatro anos, sem comorbidades, com história recente de resfriado há quatro dias, em resolução. Apresentou início súbito de dificuldade de marcha, afasia e hemiparesia direita, com episódios de movimentos excessivos de membro superior esquerdo, sendo encaminhado ao pronto socorro de referência. À admissão, consciente, parcialmente colaborativo, afasia global, hemiparesia direita completa desproporcionada com predomínio braquial. Pontuação de escala de NIHSS de 17 no dia da entrada. Tomografia de crânio evidenciou hipodensidade frontal esquerda e oclusão proximal de artéria cerebral média esquerda, sem sinais de malformações ou dissecação. Na investigação, apresentou ecocardiograma normal, eletroencefalograma sem atividade epileptiforme, sorologia para dengue negativa, pancitopenia e desvio escalonado à esquerda, chegando à 70% de blastos em sangue periférico. Paciente evoluiu com delimitação da lesão, com AVCi hemisférico com ASPECTS=0 na tomografia de controle, com rebaixamento do nível de consciência e anisocoria dois dias após a admissão. Submetido à craniectomia descompressiva, porém manteve evolução desfavorável, indo à óbito no sétimo dia.

Conclusão: O caso ilustra quadro de AVCi na faixa pediátrica como a manifestação inicial de doença linfoproliferativa. Neoplasias hematológicas devem ser consideradas na investigação etiológica de AVCis na infância.



11.11

RELATO DE CASO: SÍNDROME DA ENCEFALOPATIA POSTERIOR REVERSÍVEL (PRES) EM LACTENTE DE NOVE MESES DE IDADE.

Almeida SSA¹, Simoes IF¹, Fernandes BL¹, Menezes T¹, Brito AR¹, Vasconcelos MM¹ -
¹Hospital Universitário Antônio Pedro / UFF - Neurologia Pediátrica

Local onde foi realizado o trabalho: Hospital Universitário Antônio Pedro

(HUAP)/UFF. **Objetivos:** Reconhecer sintomas e sinais clínicos da Síndrome de Encefalopatia Posterior Reversível (PRES), síndrome rara descrita inicialmente em adultos. Em crianças o diagnóstico está aparecendo cada vez mais, desencadeada pelo edema vasogênico não citotóxico, causa mais provável. **Métodos:** Revisão do prontuário, entrevista com o responsável pelo paciente, registro fotográfico dos métodos diagnósticos aos quais o paciente foi submetido e revisão da literatura. **Resultados:** Lactente de 15 meses de idade, masculino, apresentou crise febril tônico-clônica generalizada, atribuída a quadro infeccioso respiratório. Porém evoluiu com crises afebris, hemiparesia, desvio de comissura labial à direita, oftalmoplegia e irritabilidade. Identificada hipertensão arterial sistólica (180 x 90mmHg) ao exame físico, exames laboratoriais de sangue e líquido normais. Ressonância magnética de crânio (RM) com alterações típicas de presença de hipersinal em T2 e FLAIR em áreas cortical-subcortiais nas regiões occipitais, bilaterais e simétricas com áreas de difusão restrita. Ocorreu melhora clínica e redução do hipersinal das áreas cortical e subcortical em imagem radiológica após controle clínico da pressão arterial. **Conclusões:** Lactente jovem apresentou quadro clínico de convulsão, sinais neurológicos focais, alterações visuais e alteração do estado mental, além de hipertensão arterial. Diante deste quadro há a exigência de aventar a hipótese de PRES, e iniciar rapidamente anti-hipertensivos. A confirmação com alterações típicas em RM permite comparar a reversibilidade da alteração em imagem e do quadro clínico.



12.01

Perfil da Atrofia Muscular Espinhal

Fernandes CS¹, Silva D, Leal TMPB, Geisel NR, Amado PR, Dias KE, Fogaça DBR, Simonsen LN, Gouvea LA, Lima JM, Gomes HF, Pillo LG, Moriguti NA, Moreira ASS, Araújo APQC, Martins MM, Pastura GMC, Pereira AC, Santos FN - ¹Universidade Federal do rio de Janeiro - Serviço de neuropediatria

A atrofia muscular espinhal (AME) é uma doença neuromuscular progressiva causada pela degeneração dos neurônios do corno anterior da medula de grande interesse clínico visto que é a segunda doença autossômica recessiva mais prevalente da infância.

Objetivo: Traçar o perfil de pacientes com atrofia muscular espinhal de um banco de dados e comparar se este perfil é semelhante ao descrito na literatura.

Metodologia: Foram revisados artigos científicos publicados nos últimos 10 anos no Pubmed® e Portal CAPES® com a intenção de comparar nossos dados com os da literatura mundial.

Descritores: atrofia muscular espinhal, diagnóstico, técnicas genéticas.

Foram incluídos artigos aleatórios, caso-controle, séries de casos (>10 casos), revisão sistemática e metanálise e excluídos relato de caso, revisão não sistemática, séries de casos (<10 casos), opinião de expert.

Resultados: Totalizam 132 pacientes com características clínicas da AME em nosso banco de dados. Eliminando os casos sem confirmação genética (16) temos 27 (26%) com AME tipo 1, 54 (47%) com tipo 2 e 35 (30%) com tipo 3. 72% são do sexo masculino e 28% do sexo feminino. O início dos sintomas variou do nascimento aos 2 anos de idade. O tempo dos primeiros sintomas ao diagnóstico definitivo variou de 0 a 480 meses.

Conclusão: *Em nosso banco de dados vemos mais casos tipo 2 e 3 que o tipo 1. Devido a heterogeneidade das apresentações, a suspeita e a referência correta por profissionais de saúde precisam ser o mais cedo possível para garantir uma melhor qualidade de vida desses pacientes e familiares.*



12.02

Miopatia do Doente Crítico: Relato de Caso

Da Costa EJM¹, Da Silva FGS¹, Mata NS¹, Tomasi AB¹, Giordani GM¹, De Menezes TV¹, Winckler MIB², Ohlweiler L², Ranzan J², Becker MM^{2,3}, Riesgo RS⁴ - ¹hospital de clínicas de porto alegre - Médico Residente de Neurologia Pediátrica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, ²hospital de clínicas de porto alegre - Neuropediatra do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, ³hospital da criança conceição, ⁴hospital de clínicas de porto alegre - Professor Titular da Neurologia Pediátrica da UFRGS

Local onde o trabalho foi realizado: Hospital de Clínicas de Porto Alegre(HCPA). **Objetivo:**

Descrever caso de fraqueza neuromuscular em paciente crítico. **Relato do caso:** Menino de 3 anos, hígido, internou na UTIP com pneumonia extensa e empiema. Apresentou, choque séptico, septação do empiema, fístula bronco-pleural, insuficiência renal aguda, SARA. Preciso de altas doses de drogas vasoativas, ventilação de alta frequência. Submetido à pulsoterapia, hemodiálise e toracocentese. RM crânio realizada por anisocoria foi sugestiva de Leucoencefalopatia Reversível Posterior. Apresentou episódios de pneumotórax hipertensivo e necrose pulmonar necessitando toracotomia com segmentectomia e traqueostomia. Após 1 mês foram suspensos a ventilação mecânica e os sedativos. Apresentava-se alerta, com quadro de fraqueza generalizada. Força proximal e distal nos membros grau 1, hipotonia muscular, reflexos miotáticos fásicos diminuídos. Sensibilidades tátil e dolorosa preservadas. CK normal. Iniciado fisioterapia motora e realizada RM de crânio e coluna que foram normais. Paciente apresentou melhora gradual da força muscular. Recebeu alta hospitalar após 75 dias de internação com força grau 4 nos membros superiores e 3 nos membros inferiores.

Discussão: Aproximadamente 25% dos pacientes críticos apresentam fraqueza neuromuscular quando submetidos a mais de 7 dias de VM. As causas mais comuns são a miopatia e a neuropatia. Na miopatia a sensibilidade é preservada, com CK aumentada em metade dos casos. O principal fator de risco para miopatia é o uso de corticóide endovenoso. Apesar de prevalente, a miopatia do paciente crítico é subdiagnosticada. Seu reconhecimento precoce é importante na tentativa de descontinuar ou reduzir o corticoide e iniciar reabilitação o mais breve possível. A recuperação geralmente ocorre em semanas a meses.



12.03

Experiência com uso de atalureno em pacientes brasileiros com Distrofia Muscular de Duchenne com mutação de ponto com código de parada prematuro

Fortes CPDD¹, Horokowsky AP, Pereira JA, Araújo APQC¹ - ¹UFRJ - Neuropediatria

A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é doença genética ligada ao X e afeta 1 a cada 3.000-6.000 nascidos vivos. Uma das alterações genéticas para esta doença é a presença de uma mutação de ponto determinante de um código de parada prematuro. Recentemente o medicamento Atalureno foi aprovado para comercialização na Europa e alguns pacientes brasileiros obtiveram acesso a este medicamento.

Objetivo: Descrever a experiência inicial do uso do atalureno em pacientes brasileiros com DMD.

Metodologia: Estudo retrospectivo de série de casos. Revisão dos prontuários dos pacientes em uso de Atalureno, recuperando dados referentes às avaliações de função motora (força pelo MRC, tempo de caminhada, teste de performance do membro superior-PMS) cardíaca e respiratória, assim como acompanhamento laboratorial de eventuais efeitos colaterais.

Resultados: Incluímos 5 meninos com DMD, dois deambulantes ao iniciar o tratamento, todos em corticoterapia desde a confirmação diagnóstica, e frequentando de forma variável fisioterapia. Todos são cadeirantes no momento. Não observamos nenhum efeito colateral. Ao longo de 6 meses de uso da medicação a força se manteve igual ou aumentou, assim como a PMS. Melhoras evolutivas tb foram observadas nas função respiratória.

Conclusão: É possível que exista benefício do uso de Atalureno mesmo para paciente cadeirante. Esta hipótese deveria ser comprovada em ensaio clínico controlado.



12.04

SÍNDROME DA CABEÇA CAÍDA EM PACIENTE COM MIOPATIA MITOCONDRIAL

Souza FAP¹, Zanoteli E¹, Kok F¹, Bueno C¹, Takahashi PG¹, Barcelos IP¹, Paolillo RB¹, Matsui Junior C¹, Reed UC¹ - ¹Hospital das Clínicas - FMUSP - Neurologia Infantil

Objetivo: As doenças mitocondriais são um grupo raro de doenças caracterizadas por grande variedade de expressão clínica, comprometimento multissistêmico e anormalidades morfológicas e bioquímicas das mitocôndrias. O tecido muscular esquelético é particularmente afetado, e muitas vezes de forma isolada. Apresentamos o caso de uma criança do sexo feminino, de 1 ano e 9 meses de idade, com história de atraso da aquisição de alguns marcos motores, e que evoluiu com acentuada paresia da musculatura cervical com um fenótipo de “cabeça-caída”. Sentou sem apoio com 11 meses, andou sem apoio com 1 ano e 4 meses, sem apresentar sustentamento cefálico. Ao exame apresentava diminuição de força da musculatura axial e proximal de membros, principalmente de flexão cervical, hipotonia global, e marcha com base alargada, hiperlordose, quadril projetado para a frente e seguimento cefálico pendente (cabeça caída). **Método:** Descrição clínica e histológica de um caso de miopatia mitocondrial com importante comprometimento cervical. **Resultado:** Os exames laboratoriais revelaram lactato sérico elevado e biópsia muscular com a presença de fibras rasgadas-vermelhas e acentuada redução da citocromo-C-oxidase confirmando o diagnóstico de miopatia mitocondrial. **Conclusão:** As mitocondriopatias podem se manifestar como um quadro puramente miopático esquelético, e devem ser consideradas no diagnóstico diferencial de quadros miopáticos com o fenótipo de cabeça caída.



12.05

Descrição das alterações genéticas de uma coorte de casos de Distrofia Muscular de Duchenne.

Dias KE¹, Silva D², Simonsen LN², Fogaça DBR², Amado PR², Gouvea LA², Fernandes CDS², Leal TMPB², Pimenta NRG², Moreira ASS², Martins MM², Santos FN², Pastura GMC², Araújo APQC² - ¹IPPMG /UFRJ - NEUROPEDIATRIA, ²IPPMG/UFRJ - NEUROPEDIATRIA

Objetivos

Descrever os testes moleculares e resultados destes do banco de dados de pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) do IPPMG/UFRJ.

Metodologia

Trata-se de projeto de banco de dados aprovado pelo CEP/IPPMG em 2012. No presente trabalho o enfoque é para os métodos de diagnóstico específicos: exames moleculares, biópsia muscular. Foram avaliados acesso aos testes moleculares e seus respectivos resultados até junho de 2016, subdivididos conforme o ano de nascimento.

Resultados

No banco de dados de doenças neuromusculares do ambulatório de neuropediatria do IPPM/UFRJ, 166 são casos de Distrofia Muscular de Duchenne. sendo que, do total, 137 pacientes tiveram acesso ao exame molecular e 118 diagnóstico definitivo com o teste.

Entre as técnicas usadas para confirmação de DMD, 28 (23,7%) pacientes foram através de PCR multiplex, 64 (54,3%) MLPA e 19 (16,1%) precisaram realizar o seqüenciamento. Os 7 pacientes restantes (5,9%) estão aguardando os resultados.

Dos pacientes com resultados, 84 pacientes apresentam deleção, 8 duplicação, 16 mutação de ponto e 3 com outras alterações genéticas.

Desta amostra de 166 pacientes, apenas 18 nasceram até 1991 e entre eles 12 (66,6%) não tiveram acesso ao teste molecular. Já os pacientes nascidos após 1991 (148) apenas 17 (11,4%) não tiveram acesso ao teste molecular.

Conclusão

Recentemente tem sido possível determinar o diagnóstico definitivo da DMD pelas técnicas moleculares, prescindindo-se de biópsia na maioria dos casos. Esta realidade vem se viabilizando também no nosso meio.



12.06

ATROFIA MUSCULAR ESPINAL CON DISTRES RESPIRATORIO TIPO I (SMARD1): A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO.

Chaibun ME¹, Barros G, Medici C, Cerisola A - ¹Centro Hospitalario Pereira Rossell - Montevideo-Uruguay

Introducción: SMARD1 conforma el 1% de las atrofas espinales de inicio temprano. Se caracteriza por paresia severa, al inicio distal y a predominio de miembros inferiores que luego se generaliza, con compromiso diafragmático precoz. Es una enfermedad autosómica recesiva relacionada con mutaciones en el gen IGHMBP2. **Caso clínico:** Recién nacido de 37 semanas, peso al nacer 1730 gramos. Vigoroso. Madre con serología IgG e IgM positivas para Citomegalovirus. Hipotiroidismo congénito. Al mes y 20 días ingresa por insuficiencia respiratoria severa que requiere asistencia ventilatoria mecánica. Examen físico a los 3 meses: Perímetro craneano en P50, buen contacto visual, hipotonía parética arrefléctica a predominio de miembros inferiores. No fasciculaciones linguales. CPK, láctico, amoniemia, estudio eléctrico y ecocardiograma: normales. Resonancia magnética de cráneo: aumento de los espacios subaracnoideos de la convexidad, reducción volumétrica encefálica y del cuerpo calloso e imágenes sugestivas de calcificaciones periventriculares, que se interpreta como compatible con infección por Citomegalovirus. PCR para Citomegalovirus en sangre, orina y gota de sangre de la pesquisa neonatal negativas. Estudio genético para SMN1: No delección de exones 7 y 8. En la evolución, aumento progresivo de la paresia, con fijaciones articulares, sin respiraciones espontáneas. Nuevo estudio eléctrico a los 5 meses compatible con polineuropatía sensitivo-motora de tipo axonal. Secuenciación del gen IGHMBP2: Positivo para el diagnóstico de SMARD1. **Conclusiones:** El diagnóstico de SMARD1 debe considerarse dentro de las atrofas espinales con compromiso respiratorio temprano cuando no presentan delecciones del gen SMN1. La confirmación diagnóstica permite abordar el pronóstico y el asesoramiento genético.



12.07

ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL, TIPOS E RESPECTIVAS IDADES DE DIAGNÓSTICO.

Geisel NR¹, Silva D, Fernandes CS, Leal TM, Gonçalves LP, Moriguti NA, Gouvea LA, Gomes HF, Lima JM, Amado PR, Simonsen LN, Dias KE, Fogaça DBR, Martins MM, Santos FN, Pastura GMC, Moreira AS, Pereira AC, Araújo APQC - ¹IPPMG - UFRJ - Neuropediatria

Local onde o trabalho foi realizado: IPPMG - UFRJ

Objetivo: Levantamento das idades médias de diagnóstico de AME a partir de banco de dados.

Métodos: Estudo observacional retrospectivo, em banco de dados.

Resultados: Totalizam 132 pacientes com características clínicas da AME no banco de dados do serviço de Neuropediatria da UFRJ. Pela classificação tradicional e eliminando os casos sem confirmação genética (16) temos 27 (26%) com AME tipo 1, 54 (47%) com tipo 2 e 35 (30%) com tipo 3.

O tempo (mediana) para diagnóstico foi de 6 meses no tipo 1 (3 a 36 meses), de 24 meses no tipo 2 (9 a 216 meses) e 48 meses no tipo 3 (18 a 480 meses).

Conclusão: Observa-se relação inversamente proporcional entre gravidade dos sintomas e tempo para o diagnóstico definitivo. Familiares relatam dificuldade para que profissionais da área da saúde primária reconheçam atraso ou alteração motora levando à demora na suspeita diagnóstica e encaminhamento do paciente para um centro de investigação.

Também poderia se pensar na dificuldade de acesso aos métodos diagnósticos, no entanto, se este fosse o caso, em todos os 3 tipos haveria um tempo semelhante entre os sintomas iniciais e o diagnóstico definitivo.

Encontramos também um total de 16 pacientes sem confirmação diagnóstica laboratorial.

Realização de teste molecular não está disponível no sistema público de saúde no Brasil, sendo mais um fator colaborador para atraso no diagnóstico.



12.08

ESTUDO CLÍNICO E GENÉTICO DE PACIENTES COM MIOPATIA POR DEFICIÊNCIA DE COLÁGENO VI

Abaurre PS¹, Neto OA¹, Nascimento AM², Kulikowski LD², Novo-Filho GM², Albuquerque MAV¹, Martins C¹, Reed UC¹, Zantoli E¹ - ¹Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo - Departamento de Neurologia, FMUSP, ²Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo - Departamento de Patologia, FMUSP

Introdução/Objetivos: Mutações nos genes COL6A1, COL6A2 e COL6A3 que codificam as três subunidades do colágeno VI, causam duas formas de miopatias: distrofia muscular congênita forma de Ullrich, fenótipo mais grave, e miopatia de Bethlem, variante fenotípica mais branda. Grande número de pacientes apresenta fenótipo intermediário. Parte deles apresenta herança autossômica recessiva, especialmente os mais graves, e outra parte, herança autossômica dominante, usualmente com fenótipo mais branda. Neste estudo apresentamos o quadro clínico e genético de 14 pacientes com mutações em um dos genes que codificam as subunidades do colágeno VI visando identificar o padrão fenotípico da nossa população.

Métodos: Para estudo molecular realizou-se sequenciamento de nova geração usando painel com os genes COL6A1, COL6A2 e COL6A3, utilizando plataforma illumina, em pacientes com quadro clínico e histológico sugestivo de distrofia muscular congênita por deficiência de colágeno VI. Foi realizada análise clínica dos casos com mutações identificadas. **Resultado:** Foram avaliados 14 pacientes (8 mulheres e 6 homens), com idade entre 3 e 24 anos; sendo 8 deambulantes e 6 cadeirantes. A maioria iniciou as manifestações no período neonatal. Principais achados clínicos foram tetraparesia de predomínio proximal, hiperextensibilidade distal, retrações articulares, deformidades de coluna, queiloide e hiperplasia folicular. Foram identificadas 6 mutações no Gene COL6A1, 4 no COL6A2 e 4 no COL6A3. Destas, 6 foram em heterozigose composta, 5 em heterozigose e 3 em homozigose. **Conclusão:** A obtenção de um perfil clínico, histológico e genético das diferentes formas clínicas certamente contribuirá para um melhor planejamento terapêutico.



12.09

MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS EM MULHERES PORTADORAS PARA A MUTAÇÃO NO GENE DA DISTROFINA

Abaurre PS¹, Mendonça RH¹, Silva AMS¹, Estephan EP¹, Reed UC¹, Zanoteli E¹ - ¹Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo - Departamento de Neurologia, FMUSP

Introdução: Distrofinopatias estão entre as causas mais comuns de distrofias musculares, sendo causadas por mutações no gene da distrofina localizado no cromossomo X. As mulheres portadoras são usualmente assintomáticas. No entanto, um grupo delas pode manifestar alguma forma de comprometimento muscular ou cardíaco em algum momento da vida.

Objetivos: Caracterizar um grupo de portadoras sintomáticas de distrofinopatia em seguimento pelo grupo de doenças musculares do HC-FMUSP. **Métodos:** Análise retrospectiva dos prontuários dos pacientes selecionados a partir do banco de dados de biópsia muscular realizados no HC-FMUSP. Foram levados em consideração como critério de inclusão ser mulher e na análise da biópsia muscular haver uma diminuição parcial na marcação para distrofina no estudo imunohistoquímico. **Resultados:** Foram incluídas 7 pacientes, com idades atuais entre 6 e 38 anos, sendo a idade de início dos sintomas entre 1 e 26 anos. Atualmente, 6 pacientes deambulam e 1 é cadeirante. Todas apresentaram fraqueza muscular, sendo o padrão observado de um comprometimento de cinturas, pior em MMII. Encontrou-se comprometimento cardíaco em apenas uma paciente. Em todas a CPK sérica mostrou-se muito elevada – de 5 a 70 vezes o valor superior da normalidade. A biópsia de bíceps braquial evidenciou um padrão miopático ou distrófico em todas as pacientes assim como uma redução parcial na marcação para distrofina ao estudo imunohistoquímico. **Conclusão:** Mulheres portadoras de mutações no gene da distrofina podem manifestar diferentes graus de comprometimento muscular esquelético e cardíaco, sendo portando uma das principais causas de doença neuromuscular nas mulheres.



12.10

Síndrome Miastênica de Lambert Eaton (LEMS) com apresentação subaguda – Relato de caso.

Grochoski R¹, Jubilato VBW¹, Santos JS², Kabashima LSO¹, Valle DA¹, Bicalho AGG¹, Hideko MA³, Ortega AB¹, Lohr A¹ - ¹Hospital Infantil Pequeno Príncipe - Neurologia Pediátrica, ²Hospital Infantil Pequeno Príncipe - Pediatria, ³Hospital Infantil Pequeno Príncipe - Infectologia pediátrica

Objetivo: relatar LEMS diagnosticada em paciente previamente assintomático, após início subagudo de sintomas durante quadro infeccioso. **Método:** revisão de prontuário.

Resultado: Paciente masculino, 17 anos, há 7 dias com mialgia difusa e há 3 dias com fraqueza em membros inferiores. Há 1 dia refere odinofagia e picos febris. Nega sintomas anteriores, pratica exercícios físicos regulares com boa performance. Ao exame, hipertrofia amigdaliana com placas purulentas, pequena esplenomegalia, força muscular grau 4 em membros inferiores e superiores proximais, grau 5 nos demais grupos musculares, hiporreflexia patelar, deambulação sem apoio. Investigação laboratorial apresentou plaquetopenia, CPK normal, aumento de transaminases e sorologia Epstein Baar Vírus IgM reagente. Líquor normal. Diagnosticada mononucleose infecciosa, iniciado Ganciclovir. Em três dias evoluiu com disfagia, picos hipertensivos, retenção urinária, força grau 2 nos grupamentos proximais dos quatro membros e arreflexia. Ressonância Magnética de coluna total normal. Eletroneuromiografia demonstrou incremento >200% na amplitude do potencial de ação após estímulo repetitivo de alta frequência, padrão encontrado na LEMS. Houve melhora progressiva após 3 sessões de plasmaferese, início de piridostigmina e de prednisona em dose imunossupressora. **Conclusão:** LEMS é uma doença imunomediada da junção neuromuscular pré-sináptica, classicamente caracterizada por início insidioso de fraqueza muscular proximal, hiporreflexia e disautonomias. Mialgia raramente descrita. Este trabalho relatou adolescente com apresentação atípica da doença, com início subagudo de mialgia seguido de rápida evolução de fraqueza muscular proximal, acometimento bulbar, disautonomias e arreflexia, durante quadro infeccioso. Em quadros de paralisia flácida aguda/subaguda, apesar de rara, a apresentação não clássica de LEMS deve estar nos diagnósticos diferenciais.



12.11

Distrofia muscular congênita do tipo muscle-eye-brain associada a duas novas mutações no gene POMGNT1

Góes FV^{1,2}, Freitas MR^{1,2}, Costa AAP^{1,2}, Saad T^{1,2}, Amâncio APRL^{1,2}, Santa Ignez LJ^{1,2}, Genofre MAGW^{1,2}, Salles RP^{1,2}, Nascimento LT^{1,2}, Alvim RJ - ¹Instituto Fernandes Figueira, ²Neurologia

Objetivo: Descrever e discutir caso de Distrofia Muscular Congênita (DMC) do tipo distroglicanopatia do tipo A, 3 confirmado somente através do exoma.

Método: relato de caso

Descrição do Caso: Paciente avaliado com 1 ano por atraso do desenvolvimento, apresentando ao exame hipotonia generalizada, hiporreflexia, estrabismo convergente e baixa visual. História Gestacional e do parto sem relato de intercorrências, sendo iniciado investigação para doença neuromuscular. Apresentava enzimas musculares elevadas, eletroneuromiografia normal, ressonância de crânio evidenciou malformação cerebral com polimicrogiria de predomínio frontal, paquigiria e malformação cortical cerebela e múltiplas áreas de sinal hiperintenso em substância branca. O exame oftalmológico há malformação de retina com escavação aumentada. A biópsia muscular foi inconclusiva e análise molecular para distrofia das cinturas evidenciou uma mutação patogênica em heterozigose no éxon 3 do gene da calpaína. Como tal resultado não era compatível com o quadro clínico, foi solicitado sequenciamento dos exons pela suspeita diagnóstica de DMC. Foram encontradas 2 variantes no éxon 20 e éxon 5 em heterozigose no gene POMGNT1, ainda não descritas em literatura, de provável origem patogênica, herança autossômica recessiva, compatíveis com o diagnóstico de distroglicanopatia muscular tipo A, 3.

Conclusão: Distroglicanopatias são doenças neuromusculares decorrentes da glicosilação anormal da alfa-distroglicana, cuja função é agir como receptor de proteína da matriz extracelular no domínio da G-laminina. Um dos genes responsáveis por esse processo é o gene POMGNT1 como referido no caso acima. A análise clínica através do sequenciamento de éxon mostra a heterogeneidade entre o genótipo e fenótipo nas distrofias musculares congênitas.



12.12

DISTROFIA MIOTÔNICA CONGÊNITA: DIAGNÓSTICO CLÍNICO A PARTIR DO FENÓTIPO MATERNO

Mendes VL¹, Arruda IL¹, Dourado Junior MET, Melo AN¹ - ¹HUOL / UFRN - Neurologia Infantil e Departamento de Pediatria

Objetivos: alertar a necessidade do diagnóstico precoce da forma congênita da Distrofia Miotônica de Steinert, com base no fenótipo materno. **Relato de caso:** menina, 11 meses de idade, diagnóstico de síndrome da criança hipotônica, aquisição motora cervical e troncular completas, mas não engatinha ou assume a posição ereta. Infecções respiratórias de repetição. Nascida de parto cesáreo, a termo, percepção dos movimentos fetais no quinto mês de gestação. Não chorou ao nascer, necessitando manobras de reanimação. Pais não consanguíneos. Ao exame: postura em batráquio, hipotonia global, palato em ogiva, deformidades de membros ausentes. Exame oftalmológico, rastreio para diabetes tipo 1 e ECG/ECOTT normais. Mãe negava antecedentes mórbidos, mas observou-se semi-ptose palpebral bilateral, atrofia dos músculos temporais, escoliose, fenômenos miotônicos em mãos, cansaço aos mínimos esforços. Eletroneuromiografia da criança: neurografia sensitiva/motora mostrava amplitude e velocidade de condução normais, ausência de desnervação aguda. Descargas involuntárias, em forma de ondas positivas, de frequência e amplitude variável (crescendo/decrescendo com som similar ao de "bombas de mergulho"). **Conclusões:** Distrofia Miotônica congênita caracteriza-se por hipotonia muscular, fraqueza generalizada, deformidades em pés, déficit de crescimento, insuficiência respiratória e dificuldade para alimentar-se. Neste relato embora a criança apresentasse apenas hipotonia global e palato em ogiva, as alterações na eletromiografia típicas de potenciais miotônicos, associado a história clínica e perfil apresentado pela mãe foram imprescindíveis para o diagnóstico de Distrofia Miotônica Congênita. As características fenotípicas maternas desta síndrome podem auxiliar no diagnóstico e início precoce das terapias de reabilitação, proporcionando uma melhora na performance motora e da qualidade de vida.



13.01

SINDROME HEMOFAGOCÍTICO PRIMARIO UNA ENFERMEDAD INFRECIENTE Y GRAVE CON UNA OPORTUNIDAD DE TRATAMIENTO SI SE DIAGNOSTICA A TIEMPO.

Cerisola A¹, Salazar L, Schelotto M, Pereira I, Dufort G - ¹Centro Hospitalario Pereira Rossell - Montevideo-Uruguay

Objetivo: Presentar el caso clínico de una entidad infrecuente de riesgo vital cuyo diagnóstico y tratamiento precoz es clave para el pronóstico.

Caso clínico: Lactante de 3 meses, con hipertensión global desde el nacimiento, agregando hipertensión axial extensora. En la evolución agrega fiebre

prolongada, hepatoesplenomegalia y pancitopenia progresivas, y parálisis facial periférica derecha. Mielograma: medula rica y polimorfa. RMN cráneo y columna normal. En el líquido céfalo-raquídeo presenta hiperproteorraquia (1,3 g/l), hipoglicemia (0,14 g/l) y 4 leucocitos/mm³, con macrófagos con citoplasma vacuolado y partículas de fagocitosis.

Ferritina: 1.200 ng/ml. Triglicéridos 400 mg/dl. Fibrinógeno 150 mg/dl. Serologías infecciosas negativas. Se inició tratamiento con dexametasona, etopósido, ciclosporina y metrotexate intratecal con buena respuesta inicial.

Conclusiones: El síndrome hemofagocítico primario puede observarse en varias enfermedades inmunológicas. La causa hereditaria más frecuente es la Linfocitosis tipo 2 por mutación en el gen de la perforina en el 20 – 40% de los casos. Se manifiesta en su gran mayoría antes del año de vida con fiebre prolongada, hepatoesplenomegalia, pancitopenia, hipertrigliceridemia, hipofibrinogenemia y ferritina elevada. El compromiso neurológico se presenta en hasta la mitad de los casos, incluyendo meningoencefalitis, afectación de pares craneales, polineuropatía desmielinizante, entre otras. Se caracteriza por una activación excesiva y prolongada del sistema mononuclear fagocítico, provocando una actividad hemofagocítica y de citoquinas proinflamatorias desmedidas, que de no mediar tratamiento tiene un desenlace fatal. El diagnóstico se establece mediante criterios clínicos y de laboratorio, confirmandose con los estudios moleculares. El tratamiento permite modificar el pronóstico de esta grave enfermedad.



13.02

NEURO-BEHÇET ASSOCIADO A HIPERTENSÃO CRANIANA COM INÍCIO NA INFÂNCIA - RELATO DE CASO

Macedo BAG¹, Sampaio MM¹, Poças AC¹, Lima JCMG¹, Ribeiro MBT¹, Martins IM¹, Vranjac S¹, Fujiwara DT¹, Arita FN¹ - ¹Santa Casa de São Paulo - Neuropediatria

Local onde o trabalho foi realizado: Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo.

Objetivos: Relatar caso de doença de Behçet com início na infância, com quadro inaugurado por pseudotumor cerebral secundário a extensa trombose de seios venosos, associados a sinais sistêmicos. **Métodos:** relatos a partir de dados clínicos coletados de prontuário.

Resultados: Paciente 04 anos, sexo feminino, sem antecedentes relevantes, iniciou quadro de febre persistente intermitente associado a cefaléia progressiva, com despertar noturno e vômitos. Notou-se, após 1 mês de evolução, ingurgitamento venoso em região fronto-temporal. Evoluiu ainda com alterações dermatológicas tipo eritema nodoso, lesões aftóides e artrite. Internada em nosso serviço após 2 meses de evolução para investigação. O exame neurológico demonstrou circulação colateral evidente em frente e papiledema bilateral, O liquor apresentou pleocitose linfo-monocitária. Os exames de imagem evidenciaram trombose extensa dos seios sagital superior, reto e transversos. Foi fechado diagnóstico de doença de Behçet de acordo com critérios clínicos. Realizado tratamento anticoagulante oral, além de corticoterapia. Houve melhora global do quadro, ficando assintomática do ponto de vista neurológico mantendo ainda edema de papila bilateral na alta hospitalar. No seguimento ambulatorial evoluiu com normalização do exame fundoscópico após 6 meses. **Conclusões:** A doença de Behçet é rara na infância, porém deve ser considerada como diagnóstico etiológico diferencial de trombose venosa cerebral, quando associada a manifestações sistêmicas.



13.03

NEUROBEHÇET: DIAGNÓSTICO DIFÍCIL E POUCO LEMBRADO RELATO DE CASO

Nascimento CT, Valle GAR, Poubel ABF, Vilella GR, Souza VC, Azevedo ARM

Introdução: A Doença de Behçet é uma desordem inflamatória multissistêmica crônica, caracterizada por disfunção vascular imunológica e sintomas recorrentes. Sua etiologia e patogênese são desconhecidas. O acometimento do sistema nervoso é uma das manifestações mais graves da doença.

Objetivo: Mostrar a dificuldade diagnóstica em pacientes com lesões desmielinizantes. **Relato de**

caso: R.M.B., 16 anos, início súbito de neurite óptica e estrabismo à esquerda. Realizada ressonância magnética (RM) de crânio (T2 e FLAIR) evidenciou hiperintensidade de sinal em mesencéfalo, sendo aventada a hipótese de processo expansivo. Iniciada dexametasona, apresentando melhora total da sintomatologia com desaparecimento da imagem na nova RM e colaborando com a hipótese de doença desmielinizante. Após três meses, foi suspenso o corticóide. Manteve-se assintomático por quatro meses quando iniciou quadro de hemiparesia à direita, ptose palpebral e diplopia à esquerda, sendo internado com a suspeita de novo evento desmielinizante. Líquor inespecífico e banda oligoclonal ausente. Nova RM de crânio evidenciou hiperintensidade de sinal em mesencéfalo e ponte. Evoluiu com piora importante e necessitando de suporte ventilatório. Revendo anamnese, mãe comenta presença de úlceras orais intermitentes há três anos. Diante disso, suspeitamos de NeuroBehçet. HLA-B51: ausente. Iniciadas pulsoterapias em conjunto com quatro ciclos de ciclofosfamida com melhora parcial. Atualmente com tetraparesia assimétrica (direita > esquerda) e disartria, porém ptose palpebral e diplopia à esquerda melhor evolutivamente.

Conclusão: NeuroBehçet é um diagnóstico difícil pela semelhança com outras doenças desmielinizantes, necessitando de boa história clínica, exames de neuroimagem e evolução compatíveis. Neste caso a história clínica foi fundamental para o diagnóstico.



13.04

COREIA COMO MANIFESTAÇÃO INICIAL DE LÚPUS ERITEMATOSO SISTÊMICO (LES) EM PACIENTE ADOLESCENTE: UM RELATO DE CASO

Wagner R¹, Grochoski R¹, Jubilato VBW¹, Bicalho AGG¹, Valle DA¹, Kabashima LSO¹,
Bandeira M¹, Karuta SCV¹, Santos MLSF¹, Lohr Junior A¹ - ¹Hospital Pequeno Príncipe

Local: Hospital Pequeno Príncipe. **Objetivos:** Coreia é um distúrbio caracterizado por movimentos involuntários, súbitos e não repetitivos. Na infância, a etiologia mais comum é a pós-estreptocócica. O LES deve figurar dentre os diagnósticos diferenciais de coreia. Relatamos um caso de coreia como manifestação inicial de LES. **Métodos: Relato de caso com breve revisão de literatura. Resultados:** LPJ, masculino, 14a, movimentos anormais de membros há 5 meses. Dificuldade para falar, comer, vestir-se e andar sozinho. Depressão precedendo o quadro. História prévia de dificuldade escolar, sem demais achados. Ao exame, lucido, orientado, movimentos coreoatetóticos de membros superiores e inferiores, discinesias orofaciais, tiques motores em mãos e face. Sinal da ordenha positivo. Edema de articulação interfalangeana proximal em 3º e 4º dedos da mão direita, 3º dedo da mão esquerda e joelhos bilateralmente. Sopro sistólico em foco mitral. Laboratoriais: VHS alto (50), FAN positivo (1:640), CH 50 baixo (74), anti-RO positivo (206). Hemoculturas negativas. Ecocardiograma: lesão vegetante em válvula mitral (endocardite de Libman-Sacks). Realizada pulsoterapia com metilprednisolona, seguida por micofenolato de mofetila, pouca melhora do quadro. Administrado ciclofosfamida com boa resposta terapêutica. **Conclusões:** Coreia é a desordem de movimento mais comum no LES, com prevalência estimada de 2%. Ocorre nos primeiros anos da doença, frequentemente precede outras manifestações. Pode estar associada a convulsões, delirium, isquemia cerebral, alterações de personalidade e psicose. Com a incidência reduzida de Febre Reumática, a coreia de Sydenham se torna rara. Coreia associada a LES é equivalente a doença grave e seu pronto diagnóstico/tratamento interferem diretamente no prognóstico.



13.05

ENCEFALOPATIA ECLÂMPTICA EM ADOLESCENTE

Danieli D¹, Diogo WJG¹, Franco IA¹, Franco G, Reis GLL, Aragão MM¹, Avelino MA¹, Pinto FCL¹, Oliveira GP¹, Fonseca ATQSM¹, Moraes ACM¹, Silva MCV¹, Pinho RS¹, Masruha MR¹ -
¹UNIFESP - Neurologia Infantil

UNIFESP. OBJETIVO: Reconhecer as manifestações clínicas da síndrome de encefalopatia posterior reversível por meio de relato de caso, enfatizando a importância do diagnóstico precoce. **MÉTODO:** Relato de caso de uma paciente do sexo feminino, 15 anos, primípara, sem história de doença prévia, que no puerpério imediato (quarto dia) apresenta cefaleia caracterizada por início progressivo, pulsátil e associada à fotofobia e fonofobia. Após dois dias do início do quadro houve piora da cefaleia, alterações visuais caracterizadas por turvação visual, escotomas, amaurose e um episódio de crise epiléptica tônico-clônica generalizada. **RESULTADOS:** Na admissão a paciente apresentava níveis pressóricos elevados (200x100mmHg). O exame neurológico revelou confusão mental, discreto borramento das papilas ópticas ao exame de fundoscopia e ausência de outros sinais neurológicos focais. A tomografia de crânio e o líquido se mostraram normais. A ressonância magnética de crânio (RM) evidenciou alteração de sinal no T2 e FLAIR nas regiões occipitais (Figura 1) compatível com a síndrome de encefalopatia posterior reversível (PRES). Houve controle dos níveis pressóricos da paciente com reversão dos sintomas. **CONCLUSÃO:** PRES é uma síndrome clínica radiográfica caracterizada por sintomas de início insidioso de cefaleia, confusão ou diminuição do nível de consciência, alterações visuais e crises epilépticas associado com achados de neuroimagem característicos, como edema cerebral da substância branca posterior. O curso clínico é benigno quando estratégias no manejo e remoção dos fatores desencadeantes forem adequadas e precocemente aplicadas. Crianças e idosos podem ser afetados. A patogênese da PRES permanece pouco clara e as causas são multifatoriais.



13.06

Síndrome de Fahr em criança com pseudohipoparatiroidismo

Melo ACMG¹, Alencar SP¹, Silva PFS¹, Carvalho MDCG¹, Serpa SC¹, Cavalcanti MM¹, Amorim Jr AD¹ - ¹Hospital Universitário Oswaldo Cruz - Neurologia Pediátrica

Objetivo: Descrever o caso de uma criança com calcificações intracranianas e pseudohipoparatiroidismo. **Metodologia:** Relato de caso com revisão dos dados de prontuário, exame clínico e exames complementares. **Resultados:** Criança do sexo masculino, 10 anos, atendido no ambulatório de neuropediatria, por crises convulsivas focais com comprometimento da consciência, déficit cognitivo e catarata bilateral. Melhora das crises com o início da carbamazepina, porém com persistência de episódios de discinesia paroxística. Ao exame, foi identificado déficit pondero-estatural, fala pouco fluente, dismorfias faciais e sinal de Chvostek. A Tomografia Computadorizada de Crânio evidenciou calcificações simétricas em núcleos da base, tálamo, córtex frontal e cerebelo. Eletroencefalograma com espículas em região frontotemporal direita e ativação pela fotoestimulação. Identificados hipocalcemia, hiperfosfatemia, elevação do paratormônio e TSH, com T4 livre e total normais. Função renal normal. Iniciada reposição venosa de cálcio com melhora dos movimentos discinéticos. **Conclusão:** A Síndrome de Fahr é uma entidade rara, manifestada por sintomas neuropsiquiátricos associados a calcificações em gânglios da base e giros corticais, secundária a doenças envolvidas no metabolismo do cálcio e fósforo. O tratamento é sintomático e direcionado ao distúrbio do metabolismo do cálcio e fósforo.



13.07

ENCEFALOMIELE NÃO DISSEMINADA AGUDA POR DENGUE EM PEDIATRIA

Becker MM¹, Raitez SR², Salvador S², Halal CS², Borba RM² - ¹Hospital da Criança Conceição, ²Hospital da Criança Conceição - Neurologia Infantil

Tipo: Apresentação em Poster

Resumo: Objetivo. Relatar caso de Encefalomielite não disseminada aguda por dengue na infância. Método. Revisão nas bases de dados e bibliotecas digitais em comparação ao relato de caso. Resultados. A dengue acomete mais de 100 milhões de pessoas/ano. A infecção sintomática pode apresentar-se com uma grande variedade de manifestações clínicas, desde doença febril leve até síndrome do choque grave. Cada vez mais tem-se relato casos de pacientes com acotimento de SNC por dengue. Paciente masculino, 1 ano e 8 meses, foi internado por quadro agudo de febre, vômitos e dor nos membros. Após 24 horas iniciou com desvio ocular conjugado bilateral fixo para esquerda associado, postura de inclinação cervical, agitação psicomotora e irritabilidade. Evolui com dificuldade de deambulação, ataxia e hemiparesia à esquerda. Exame de líquido com presença de 64 células com predomínio de linfomononucleares (84%). Coletado PCR para herpes vírus e Epstein Barr que foram negativos. Sorologia (IgM sangue) e PCR (líquor) para dengue que foram positivos. RMN de crânio mostrou lesões hiperintensas em T2 e flair periventriculares, no cerebelo e nos núcleos da base sugestivas de ADEM. Conclusões. A importância no rápido diagnóstico, principalmente clínico, nos direciona para o melhor acompanhamento e tratamento, agindo no prognóstico do paciente.

Palavras-Chave: ADEM, Dengue



13.08

LÚPUS ERITEMATOSO SISTÊMICO E SÍNDROME DO ANTICORPO ANTIFOSFOLÍPEO – RELATO DE CASO COM APRESENTAÇÃO NEUROLÓGICA GRAVE

Tófani RM¹, Fonseca LF², Barbosa AVS³, Loutfi KS³, Viegas ECC³, Horta MB³, Horta RS³, Cunha ALG⁴, Diniz ACC¹, Zocrato AAS¹, Camelo CG¹ - ¹Hospital Infantil João Paulo II - FHEMIG - Residente de Neurologia Pediátrica - FHEMIG, ²Hospital Infantil João Paulo II - FHEMIG - Fundador da Residência de Neurologia Pediátrica da FHEMIG, ³Hospital Infantil João Paulo II - FHEMIG - Preceptor da Residência de Neurologia Pediátrica da FHEMIG, ⁴Hospital Infantil João Paulo II - FHEMIG - Reumatologista Pediátrica do HIJPII - FHEMIG

Objetivos: Apresentação de caso grave de Lúpus Eritematoso Sistêmico (LES) e Síndrome do Anticorpo Antifosfolípideo (SAF), com Acidente Vascular Encefálico (AVE) de repetição, apesar do tratamento.

Métodos: Relato de caso clínico de criança atendida no serviço.

Resultados: MVMO, 9 anos, sexo feminino, diagnóstico de LES desde 2013. Na ocasião apresentava úlcera oral, artrite, proteinúria, pleurite, pericardite, FAN 1:1280, Anti-DNA positivo, Anti-Sm positivo, Anti-cardiolipina IgG e IgM positivos e Anticoagulante lúpico positivo. Em Novembro de 2015 apresentou quadro de cefaléia, prostração e febre. Afastada infecção de sistema nervoso central (SNC) e iniciado pulsoterapia mensal com ciclofosfamida e metilprednisolona, devido vasculite de SNC. Em Março de 2016, retornou à urgência com hemiparesia à esquerda. Tomografia de crânio (TC) mostrou áreas de hipodensidade em região fronto-têmporo-parietal direita. Dois dias após, evoluiu com piora, e nova TC evidenciou transformação hemorrágica do AVE. Suspenso anticoagulação, e realizada nova pulsoterapia com imunoglobulina e metilprednisolona. Em Julho, retornou com cefaleia e amaurose. TC evidenciou nova lesão em região occipital. Angio ressonância mostrou áreas de isquemia sugestivas de trombose de SNC. Já estava em uso de prednisona, hidroxicloroquina, azatioprina e enoxaparina. Evoluiu com estabilidade clínica e melhora da amaurose, mas recebeu alta com sequelas motoras e visuais.

Conclusões: A SAF é uma doença sistêmica autoimune caracterizada por trombose arterial e venosa, e presença de níveis séricos de anticorpos antifosfolípeos. Seu tratamento é complexo e controverso, já que qualquer decisão terapêutica irá confrontar-se com o risco de uma cobertura antitrombótica insuficiente ou com o risco associado à anticoagulação.



14.01

Macrocefalia, Transtorno do Espectro Autista e mutação no gene PTEN: um relato de caso

Carmo LSC¹, Bruck I¹, Carvalho DS¹, Fredo FW¹, Antoniuk SA¹ - ¹Universidade Federal do Paraná - Hospital de Clínicas - Unidade de Pediatria

Local onde o trabalho foi realizado: Hospital de Clínicas da UFPR. **Objetivo:** Apresentar caso de transtorno do espectro autista (TEA), com macrocefalia, evolução favorável e mutação no gene PTEN. **Método:** Revisão de prontuário. **Resultados:** A.S.R, 2 anos, antecedentes gestacionais e obstétricos normais, perímetro cefálico (PC) ao nascimento de 37cm (Percentil 95), que se manteve maior que o P95 na evolução. Apresentando atraso na linguagem, resistência à mudança de rotinas, seletividade alimentar, hipersensibilidade a sons. Exame neurológico: atraso na fala, hipotonia global, incoordenação motora fina, estereotípias, pouco contato visual, falta de equilíbrio estático e dinâmico. Ressonância Magnética: alteração da intensidade de sinal na substância branca periventricular, predominando junto aos cornos posteriores dos ventrículos laterais. Cariótipo e CGH array normais. Exoma: mutação no gene PTEN. Após início de terapia multidisciplinar, paciente apresenta melhora da socialização, coordenação motora e cognitiva. **Conclusões:** O gene PTEN é um gene supressor de tumor que está relacionado à maturação e ao desenvolvimento cerebral, ainda sem um mecanismo fisiológico esclarecido. Cerca de 20% das crianças que apresentam TEA e macrocefalia concomitantemente têm mutação no PTEN. A macrocefalia está relacionada à proliferação neuronal e glial, que diminui ao final da infância, e que pode se traduzir como alteração de sinal na substância branca na RM. As mutações no PTEN também podem levar a outras alterações no desenvolvimento, principalmente ao atraso motor, além de estar associado a casos hereditários de Câncer de Tireóide. A pesquisa da mutação no gene PTEN deve ser considerada nos pacientes com macrocefalia e TEA.



14.02

RELATO DE CASO DE SÍNDROME DE MOWAT WILSON E ASTROCITOMA PILOCÍTICO DE MESENCEFALO E PEDÚNCULO CERBELAR SUPERIOR

Barcelos IP¹, Paz JA, Bueno C, Matsui Junior C, Souza FAP, Kok F, Kubota GT, Lucato LT, Godoy LFS, Manreza MLG, Takahashi PG, Passalacqua PS, Cunha PEL, Paolilo RB, Reed UC - ¹Hospital das Clínicas de São Paulo - Neurologia Pediátrica

Local onde o trabalho foi realizado: Departamento de Neurologia Pediátrica HCFMUSP. **Objetivo:**

Relato de paciente com TU do sistema nervoso central (SNC) com diagnóstico prévio de síndrome de Mowat Wilson (SMW), doença autossômica dominante, secundária a mutação no gene Zinc finger E-box-binding homeobox 2 (ZEB2), expresso em tecidos derivados da crista neural, sistema nervoso entérico, ectoderma facial, estruturas de linha média e genitália. Ressalta a alta expressividade do ZEB2 no cérebro em desenvolvimento. Se observam dismorfismos típicos (espessamento medial das sobrancelhas, columela baixa, queixo triangular, rotação anti horária das orelhas, depressão central orelhas, expressão “open mouthed”), doença de Hirschsprung, hipospádia, déficit cognitivo, agenesia corpo caloso, crises convulsivas, déficit do crescimento e microcefalia adquiridos. É descrito na literatura outro paciente com a SMW e a ocorrência de 2 tumores assíncronos do SNC: meduloblastoma e glioblastoma. O nosso paciente tem 10 anos, filho de pais não aparentados e sem antecedentes relevantes, apresenta: atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor de início precoce, no 5 mês de vida iniciou crises febris, com posterior desenvolvimento de epilepsia, constipação intestinal (dólicomegacólon), déficit pondoestatural, microcefalia e dismorfismos faciais típicos da SMW. Aos 5 anos diagnóstico de astrocitoma pilocítico (AP) de mesencéfalo e pedúnculo cerebelar superior (PCS). **Método:** levantamento de prontuário. **Resultado:** solicitado teste genético do paciente com resultado de mutação éxon 8 no gene ZEB2 confirmada no DNA tumoral. **Conclusão:** a síndrome tem descrição recente, é pouco diagnosticada e conhecida, um relato de caso da literatura tem associação com neoplasias do SNC, fica o questionamento se o gene ZEB2 teria função na gênese de neoplasias.



14.03

CARACTERIZAÇÃO FENOTÍPICA DE PACIENTES PEDIÁTRICOS COM MUTAÇÃO DO GENE SLC13A5

Santos MLSF¹, Lohr Junior A¹, Antoniuk SA², Valle DA¹, Bicalho AGG¹, Kabashima LSO¹, Grochoski R¹, Jubilato VBW¹ - ¹Hospital Pequeno Príncipe, ²Universidade Federal do Paraná

LOCAL: Hospital Pequeno Príncipe. OBJETIVO: Descrever a apresentação fenotípica de pacientes com epilepsia refratária associada à mutação SLC13A5. MÉTODO: foram avaliados três pacientes provenientes de duas famílias distintas, diagnosticados com mutação no gene SLC13A5. RESULTADOS: Os três pacientes apresentaram encefalopatia epiléptica iniciada de início precoce, iniciados com quadro de status epiléptico no primeiro ano de vida. Todos apresentaram importante atraso global de desenvolvimento neuropsicomotor. Hipodontia e atraso puberal foi observada em dois pacientes. Os pacientes apresentavam um sorriso inapropriado ao exame físico. CONCLUSÕES: O citrato é um importante substrato nas vias metabólicas celulares para produção de ATP a partir de glicose, proteína e lipídios. Uma vez que neurônios são incapazes de produzir citrato, esses transportam o citrato produzido a partir dos astrócitos para o meio intracelular através dos transportadores SLC13A5. O gene SLC13A5, localizado no cromossomo 17 p12-13, codifica um transportador de citrato dependente de sódio, expresso no encéfalo. A expressão mutante desse transportador causa a perda da capacidade do uso de citrato, com interferência direta no ciclo metabólico do ácido tricarboxílico e na biogênese do glutamato. Esta mutação está associada na literatura com epilepsia de início precoce, atraso de desenvolvimento e displasia dentária. Diferentemente do apresentado anteriormente na literatura, os pacientes avaliados apresentavam alterações faciais ao exame físico, com um sorriso inapropriado.



14.04

ATAXIA POR ERRO NA REPARAÇÃO DO DNA COM ALFA FETO PROTEÍNA NORMAL. RELATO DE CASO

Paladini G¹, Coan AC¹, Cavalcante C¹, Baldin K¹, Montenegro MA¹, Guerreiro MM¹, Teixeira KS¹ - ¹UNICAMP - Neurologia infantil

Objetivo: Descrever dois casos de pacientes com ataxia por erro na reparação do DNA confirmados por sequenciamento genético (exoma), com alfa feto proteína normal.

Métodos: Relato de dois casos clínicos atendidos no ambulatório de neurologia geral infantil do Hospital das Clínicas da UNICAMP, que realizaram extensa investigação etiológica, incluindo alfa feto proteína normal, com diagnóstico definitivo concluído apenas após realização de exoma.

Resultados: Avaliados dois pacientes, um do sexo feminino de 4 anos de idade, com consanguinidade parental, atraso do desenvolvimento neuropsicomotor (ADNPM), ataxia cerebelar progressiva, telangiectasias e paraparesia espástica, que apresentou mutação do gene PCNA, compatível com ataxia telangiectasia like tipo 2. Outro paciente do sexo masculino, 13 anos, apresentava além de ADNPM e ataxia cerebelar progressiva, apraxia oculomotora, apresentou duas variantes no gene MRE11A, sendo a primeira variante c. 1442C>A e a segunda variante c. 913C>T, relacionadas à doença semelhante à ataxia telangiectasia.

Conclusão: Pela variabilidade fenotípica das ataxias autossômicas recessivas cerebelares, por erro na reparação do DNA, a alfa feto proteína normal não exclui o diagnóstico, necessitando avaliação de sequenciamento genético (exoma) para tal confirmação.



14.05

SINDROME DE PALLISTER-KILLIAN (PKS)

Arnez G¹, Breinis P¹, Wajnsztej R¹, Pinto RO^{1,2}, Bezerra DA¹, Alves FLA¹, Alves CA¹, Cintra RA¹, Almeida DE^{1,3}, Agostinetti AH^{2,3}, Ferlin EG¹, Pezzolato D¹, Teodósio AHC¹, Monteiro NM¹, Costa RA¹, Silva JR¹, Faria AER¹, Gonçalves GN¹ - ¹FMABC - NEUROPEDIATRIA, ²NEUROPEDIATRIA, ³FMABC

Local: Trabalho realizado baseado no caso acompanhado pela equipe de Neurologia Infantil da Faculdade de Medicina do ABC. **Objetivo:** divulgar e discutir as características clínicas e diagnóstico. Há pouca informação sobre esta síndrome na literatura. **Metodologia:** Aplicação de termo de consentimento livre e esclarecido assinado pelos responsáveis da paciente para divulgação da história clínica e exames, feitas por análise de dados do prontuário associado à revisão bibliográfica. **Resultados:** relato do caso G.G.S., 3 anos e 4 meses, diagnosticada com Pallister-Killian (PKS), apresentando atraso do DNPM desde o nascimento, hipotonia, muita dificuldade na amamentação e discretas manchas lineares hipocrômicas em abdômen e MMII. **Conclusão:** A síndrome de Pallister-Killian (PKS) é uma doença genética rara causada por uma anomalia, em mosaico, no cromossomo 12. Os sinais clínicos mais comumente apresentados são manchas hipo ou hiperpigmentares da pele, dismorfismos faciais, fronte proeminente, hiperterolismo, alopecia localizada, nariz curto com narinas antevertidas, deficiência cognitiva e convulsões, também podem apresentar cardiopatias congênitas, ponte nasal deprimida, pescoço curto anomalias genitais e mamilos supranumerários. O diagnóstico dessa síndrome baseia-se nas características clínicas e no exame citogenético de fibroblastos cutâneos, uma vez que o exame de linfócitos do sangue periférico costuma apresentar resultado normal.



14.06

ALTERAÇÕES NEUROLÓGICAS EM PACIENTES COM DIAGNÓSTICO DE MUCOPOLISSACARIDOSE

Alves TN, Maia GA¹, Lessa KP, Rios AF, Cerqueira WOS, Corrêa PB, Cavalcante CEO, Leão EKEA
- ¹Martagão Gesteira - Hospital da Criança - Serviço de Neuropediatria

Local da realização da pesquisa: Ambulatório de Neurogenética/Neurometabólica do Serviço de Genética Médica do Complexo Hospital Universitário Professor Edgard Santos, Salvador-BA.

Objetivos: Descrever e correlacionar as alterações neurológicas dos pacientes com diagnóstico de mucopolissacaridose (MPS). **Métodos:** Realização de exame neurológico minucioso em 33 pacientes com diagnóstico clínico e confirmação bioquímica e/ou molecular de MPS. **Resultados:** Do total de 33 pacientes, 5 possuem diagnóstico de MPS I; 9 de MPS II; 4 de MPS III; 1 de MPS IV e 14 de MPS VI. 36% do total não apresenta nenhuma alteração neurológica. Síndrome cognitiva ocorreu em 39% Síndrome piramidal foi observada em 21% (1 com MPS I, 2 com MPS II, 1 com MPS III, 1 com MPS IV e 3 com MPS VI). Compressão medular ocorreu em 7 pacientes. Síndrome do neurônio motor inferior ocorreu em 21% dos pacientes (2 com MPS II, 2 com MPS III, 1 com MPS IV e 2 com MPS VI). **Conclusões:** Indivíduos com MPS I e II cursam com alterações neurológicas a depender da gravidade clínica. A síndrome cognitiva é característica predominante no MPS III, que pode cursar com quadro motor. O paciente com MPS IV apresenta sinais piramidais compatíveis com compressão medular. A presença de síndrome cognitiva em pacientes com MPS VI evidencia a necessidade de mais estudos para explicação do fato.



14.07

DOENÇA DE PELIZAEUS-MERZBACHER-LIKE: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO LIGADO A MUTAÇÃO NO GENE GJC2

Arruda IL¹, Mendes VL¹, Arruda RF, Godeiro Junior CO, Melo AN¹ - ¹HUOL/UFRN - Neurologia Infantil e Departamento de Pediatria

Objetivos: caracterizar as manifestações clínicas e genéticas da Doença de Pelizaeus-Merzbacher-like (DPML), uma desordem neurológica heterogênea associada à hipomielinização cerebral de início precoce. **Métodos:** análise retrospectiva com base nos dados de prontuário de um paciente acompanhado no ambulatório de Neurologia do Hospital Universitário Onofre Lopes (HUOL). **Resultados:** o paciente iniciou quadro de nistagmo, ataxia de marcha, dificuldade para deambular e comprometimento da fala, iniciados aos 5 meses de vida. Nascido de parto cesáreo, a termo, APGAR 8/9, PN: 3991G, PC: 37cm, E: 51cm. Filho de pais consanguíneos, mãe não realizou Pré-Natal. RM de Crânio: alterações difusas da mielinização da substância branca encefálica com aparente hipomielinização e desmielinização na subcorticalidade e profundidade dos hemisférios cerebrais, no tronco encefálico, ao nível da ponte e pedúnculos cerebelares médios. Realizou sequenciamento do gene PLP1, não sendo diagnosticada nenhuma variante patológica. Sequenciamento completo do exoma: variante Ch1:228.345.676 C>A (ou alternativamente c.217 C>A – CCDS 1569.1) em homozigose no gene GJC2, promovendo a substituição do aminoácido prolina na posição 73 por treonina (p.Pro73Thr). **Conclusões:** a DPML é uma leucodistrofia autossômica recessiva caracterizada por nistagmo de início precoce, atraso das etapas motoras, espasticidade progressiva, ataxia e leucodistrofia difusa na RM de encéfalo. Estes aspectos clínicos e radiológicos são idênticos aos da Doença de Pelizaeus-Merzbacher ligada ao X. Propomos que a triagem do gene GJC2 deve ser incluída na análise da sequência do exoma para evitar erros ou atrasos no diagnóstico da DPML.



14.08

SÍNDROME DE CAMURATI-ENGLMAN (DISPLASIA DIAFISÁRIA PROGRESSIVA) MIMETIZANDO PATOLOGIA NEUROMUSCULAR: RELATO DE CASO EM UMA CRIANÇA

Arruda IL¹, Mendes VL¹, Oliveira BLM, Lima Neto ML, Dourado Junior MET, Melo AN¹

- ¹HUOL/UFRN - Neurologia Infantil e Departamento de Pediatria

Objetivo: relatar o caso de uma criança com a síndrome de Camurati-Engelmann, mimetizando doença muscular primária. **Relato de caso:** criança com 10 anos de idade, gênero masculino, que aos 6 anos de idade, passou a apresentar fraqueza muscular e dores em membros inferiores. Ao exame neurológico apresentava macha miopática, sinal de Gowers e hipotrofia muscular global. Foi então suspeitado de miopatia, porém a CPK e eletroneuromiografia (ENM) foram normais. Prosseguindo a investigação, foi solicitado radiografia de ossos longos que mostrou diminuição da densidade mineral óssea, com perda do trabeculado ósseo e espessamento irregular da camada cortical, sugestivo da doença de Camurati-Engelmann. Um dos irmãos, por parte de pai, com 4 anos de idade, vem apresentando alteração de marcha. Deste modo a família foi convocada para avaliação e estudo genético. **Conclusão:** a síndrome de Camurati-Engelmann (displasia diafisária progressiva) é rara, herança autossômica dominante, causada por alteração no gene TGF β 1. A variabilidade fenotípica é extensa e os sintomas começam, em geral, na infância, cursando com dor em membros inferiores (90% dos casos), marcha miopática, fraqueza muscular proximal, fadiga e outros. Entretanto a maioria dos casos é diagnosticada apenas na idade adulta (antes dos 30 anos). A similaridade da patologia com as miopatias conduz ao atraso do diagnóstico ou ao diagnóstico equivocado de distrofia muscular, principalmente em meninos. Neste caso, a investigação óssea foi diagnóstica. O reconhecimento precoce é fundamental no curso desta patologia para o aconselhamento genético.



14.09

"A DOENÇA DO ENVELHECIMENTO" - SÍNDROME DE HUTCHINSON-GILFORD: UM RELATO DE CASO

Marques BPL¹, Antoniuk SA¹, Bruck I¹, Silva AF¹, Machado MR¹, Carvalho DS¹, Fredo FW¹, Carmo ALS¹, Crippa ACS¹ - ¹Hospital de Clínicas UFPR - Neuropediatria

Local onde o trabalho foi realizado: Centro de Neuropediatria do Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná (CENEP HC-UFPR)

Objetivos: Descrever evolução de paciente com diagnóstico de Síndrome de Hutchinson-Gilford (SHG) ou Progeria, em acompanhamento no Ambulatório de Síndromes Raras do CENEP HC-UFPR e caracterizar os principais achados clínicos da síndrome.

Métodos: Levantamento de dados do prontuário médico e revisão da literatura.

Resultados: LRF, feminino, 8 anos. Iniciou acompanhamento com 1 ano de idade devido baixo peso e estatura, fácies sugestiva de SHG com olhos proeminentes, nariz e lábios finos, micrognatia. Realizada investigação com coleta de DNA, confirmando mutação no gene LMNA, Éxon 11. Frequenta 3º ano em escola regular, bom desempenho acadêmico. Habilidades motoras normais e características fenotípicas típicas, chamando atenção alopecia e pele envelhecida. Atualmente em acompanhamento semestral com equipe multiprofissional no HC-UFPR, bianual no Boston Children's Hospital, tratamento regular com Lonafarnib. A SHG é condição genética rara, autossômica dominante, caracterizada pelo envelhecimento precoce, afeta igualmente ambos os sexos, acometendo 1:20milhões de pessoas. Causada pela mutação do gene LMNA, que codifica a proteína Lamina A, responsável pela estabilidade entre núcleo e célula. Aparência normal ao nascimento, ao longo do primeiro ano de vida notam-se baixo ganho de peso e estatura, além de características típicas como alopecia, pele com aparência envelhecida, anormalidades articulares e perda de gordura subcutânea. Habilidades motoras e cognitivo habitualmente preservados.

Conclusões: Acompanhamento multidisciplinar e tratamento precoce são fundamentais para melhor qualidade e maior expectativa de vida, que atualmente gira em torno de 14 anos.



14.10

O uso de Sequenciamento de Nova Geração (EXOMA) no diagnóstico de Deficiência Intelectual

Soares TF¹, Andrade JQ¹, Bísaro LMR², Azevedo BVM², Jácome LU², Nahim MJS², Lara MT², Rosenberg C³, Costa SS³, Giannetti JG² - ¹Residente de neurologia pediátrica do HC-UFMG - Neurologia pediátrica, ²Serviço de neurologia pediátrica - HC-UFMG - Neurologia pediátrica, ³Instituto de Biociências - USP

Introdução: A Deficiência Intelectual (DI) pode ser causada por fatores genéticos ou não genéticos. DI de origem genética apresenta grande heterogeneidade clínica e diferentes formas de herança como autossômica recessiva, dominante ou ligada ao cromossomo X. O uso de exoma tem permitido a identificação de novos genes associados à DI. O objetivo deste trabalho é descrever três famílias com probandos apresentando DI e defeitos genéticos identificados através do exoma.

Método: Foram incluídos pacientes de três famílias que apresentavam DI com ou sem dismorfismos leves. Foram realizados RM ou TC de encéfalo, CGH-array e exoma.

Resultados: Família 1: Dois irmãos do sexo masculino, apresentando DI, dismorfismos leves, epilepsia e disgenesia de corpo caloso. CGH-array não revelou anormalidades e o exoma identificou a mutação c.2179G>A no gene MED12 nos dois irmãos. Família 2: Criança de 5 anos, sexo masculino, com DI, epilepsia, atraso de linguagem e dismorfismos leves. A mãe do paciente apresentava história de dificuldade de aprendizado. RM de encéfalo sem anormalidades. CGH-array foi normal e exoma revelou a mutação c.1309C>T/p.Gln437X no gene SLC9A6 em hemizigose no paciente e heterozigose na mãe. Família 3: Criança de 3 anos de idade, com quadro DI, dismorfismos, hipotonia, cifose torácica e atraso de linguagem. RM de encéfalo e CGH-array sem anormalidades. Exoma revelou mutação de novo em heterozigose c.4256 G>A no gene SMARCA4.

Conclusão: O exoma tem se mostrado uma ferramenta útil na abordagem de pacientes com DI permitindo um diagnóstico mais preciso, definição de prognóstico e aconselhamento genético.



14.11

O uso de sequenciamento de nova geração (EXOMA) no diagnóstico de encefalopatias epiléticas de início precoce

Andrade JQ¹, Soares TF¹, Bísaro LMR², Azevedo BVM², Jácome LU², Nahim MJS², Lara MT², Freire AM³, Sampaio LPB⁴, Giannetti JG² - ¹Residente de neurologia pediátrica do HC-UFMG, ²Serviço de neurologia pediátrica - HC-UFMG, ³Serviço de neurologia pediátrica - Hospital São Judas Tadeu, ⁴Serviço de neurologia pediátrica - HC-USP

Introdução: Encefalopatias epiléticas de início precoce (EEIP) apresentam-se com crises epiléticas refratárias nos primeiros meses de vida, associadas a atraso ou declínio do desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM). Com o exoma, diferentes grupos de genes vem sendo relacionados as EEIP.

Objetivo: ressaltar a importância do estudo por exoma na identificação do defeito genético em cinco pacientes com EEIP, permitindo melhor condução do tratamento.

Método: Incluídos cinco pacientes de famílias não relacionadas, submetidos à avaliação clínica, triagem metabólica, EEG, RM encéfalo e exoma.

Resultados: Casos 1 e 2: pacientes do sexo feminino apresentavam

microcefalia, ventriculomegalia com septações, disgenesia do corpo caloso, crises epiléticas desde os primeiros meses de vida, acidemia láctica e aumento de alanina sérica. Exoma revelou mutação no gene PDHA1, compatível com diagnóstico de Deficiência de Piruvato Desidrogenase. Iniciada dieta cetogênica e tiamina com controle total das crises e melhora do DNPM.

Casos 3 e 4: pacientes do sexo masculino, apresentaram crises epiléticas

prolongadas associadas a febre nos primeiros meses de vida, com internações em CTI. Exoma revelou mutação no gene SCN1A, compatível com Síndrome de Dravet. Iniciado o esquema triplice Ácido Valpróico, Topiramato e Clobazam com melhora no controle das crises epiléticas.

Caso 5: paciente do sexo masculino apresentou crises epiléticas nas primeiras horas de vida. Evoluiu com epilepsia refratária, atraso global do DNPM, ataxia e oligodontia. Exoma revelou mutação no gene SLC13A5.

Conclusão: A definição do defeito genético das EEIP através de exoma permitiu estabelecer diagnóstico mais preciso, otimizar o tratamento, além de possibilitar o aconselhamento genético familiar.



14.12

Paraplegias espásticas hereditárias: formas complexas e raras na infância

Soares TF¹, Andrade JQ¹, Jácome LU², Azevedo BVM³, Nahim MJS², Lara MT², Bísvaro LMR², Giannetti JG² - ¹Residente HC- UFMG - Neurologia Pediátrica, ²HC-UFMG - Neurologista Pediátrica, ³HC- UFMG - Neurologista Pediátrica

Introdução: As paraplegias espásticas hereditárias (PEH) constituem um grupo de doenças neurodegenerativas com ampla heterogeneidade clínica e genética. Elas são divididas em dois grupos: as PEH puras e as PEH complexas, sendo que estas últimas podem estar associadas a outras manifestações neurológicas. Um grande número de genes e diferentes formas de herança vem sendo associada às PEH, tornando estas doenças um grande desafio diagnóstico. O objetivo deste estudo foi apresentar formas complexas e raras de paraplegia espástica hereditária com início na infância.

Material e Métodos: Pacientes foram avaliados clinicamente e submetidos a eletroneuromiografia, triagem metabólica, exames de neuroimagem e exoma.

Resultados: **Caso 1:** Paciente do sexo masculino apresentou desenvolvimento motor adequado até 1º ano, quando iniciou quadro de involução psicomotora. RM de encéfalo: leucoencefalopatia e calcificações intracranianas. Exoma revelou mutação em homozigose no gene CYP2U1 (SPG 56). **Caso 2:** Paciente do sexo masculino apresentou atraso do desenvolvimento neuro-psicomotor (DNPM) com espasticidade, polineuropatia sensitivo motora axonal, atrofia cerebelar e atrofia óptica. Exoma revelou mutação no gene K1F1A (SPG 30). **Caso 3:** Paciente do sexo feminino com atraso do DNPM, polineuropatia sensitivo motora desmielinizante, catarata e baixa estatura. Exoma revelou mutação no gene ALDH18A1 (SPG 9 A).

Conclusão: As PEFs consistem em um grupo de doenças com grande variedade clínica e genética. O estudo por exoma permite uma identificação do defeito genético, possibilitando assim estabelecer prognóstico e realizar aconselhamento genético.



14.13

APRESENTAÇÃO INFANTIL PRECOCE DA ATAXIA ESPINOCEREBELAR 7: RELATO DE CASO

Lima JCMG¹, Ribeiro MBT¹, Sampaio MM¹, Martins IM¹, Poças AC¹, Macedo BAG¹, França Jr MC², Vranjac S¹, Fujiwara DT¹, Arita FN¹, Rosemberg S¹ - ¹Irmadade Santa Casa de São Paulo, ²Unicamp

Local onde foi realizado: Irmadade Santa Casa de Misericórdia de SP. **Objetivos:** Relatar uma apresentação rara da Ataxia Espinocerebelar 7 (SCA7) como encefalopatia crônica difusa no primeiro ano de vida. **Métodos:** Realizado relato de caso a partir de dados clínicos coletados de paciente acompanhado em nosso serviço. **Resultados:** GS, 1 ano de idade, primeiro filho de casal não consanguíneo, sem antecedentes pré ou perinatais relevantes. Histórico pessoal de ADNPM desde o nascimento e importante hipotonia global: sustento cefálico aos 7 meses, sentou com apoio 8 meses, nunca sentou sem apoio. Evoluiu com síndrome nefrótica, disfagia e perda de todas as aquisições. Fundo de olho mostrou retina em sal e pimenta, demais exames de investigação dentro da normalidade. O pai e os tios paternos têm suspeita diagnóstica de SCA7 com apresentação após os 30 anos de idade. Devido à história familiar, foi realizado teste molecular no Laboratório de Genética da Unicamp e encontrada extensa repetição do trinucleotídeo CAG. **Conclusão:** A SCA7 corresponde a 2-5% das SCA's. Deve-se à mutação no cromossomo 3p12, ocasionando um aumento de repetição do trinucleotídeo CAG. É a SCA mais associada ao fenômeno de antecipação, pois, a cada geração, ocorre aumento do número dessas repetições. Da mesma forma, a expressão clínica também é variável, a depender do número de trinucleotídeos encontrado. A repetição de CAG >150 está relacionada à apresentação infantil e acometimento sistêmico (cardíaco e renal).



14.14

ATAXIA-TELANGIECTASIA LIKE TIPO 2: RELATO DE CASO

Baldin K, Cavalcante CM, Paladini G, Ferreira LS, Coan AC, Teixeira KCS, Montenegro MA, Guerreiro MM

OBJETIVO: Descrever uma paciente com ataxia-telangiectasia like tipo 2 com mutação do gene PCNA manifestando-se inicialmente com paraparesia espástica progressiva.

MÉTODO: Relato de caso clínico do ambulatório de neurologia geral infantil da UNICAMP. SKG, 4 anos, sexo feminino, com consanguinidade parental, bom DNPM, iniciou aos dois anos dificuldade de marcha, com instabilidade postural, base alargada, em ponta de pés, escavante predominante à esquerda onde havia contratura do pé. Tinha IVAS de repetição e fotossensibilidade. Exames laboratoriais evidenciaram imunodeficiência primária (dosagem da IgA =27 e IgG=599), alfa-fetoproteína (AFP) normal em repetidas dosagens, RM encéfalo normal. Evoluiu com ataxia cerebelar, disartria, disfonia, distonia em mãos e, anos após, surgiram as telangiectasias oculocutâneas, sem perda auditiva nem apraxia oculomotora.

RESULTADOS: Apesar do polimorfismo do quadro clínico, são características da síndrome ataxia telangiectasia a presença de ataxia cerebelar e telangiectasias cutâneo-mucosas de início precoce, imunodeficiência e dosagem elevada de AFP. A paciente descrita no caso clínico iniciou o quadro clínico com paraparesia espástica, apresenta AFP normal e a presença tardia de ataxia e telangiectasias. O diagnóstico foi confirmado pelo teste genético que identificou mutação em homozigose no gene PCNA cuja clínica descrita inclui ataxia, fotossensibilidade, perda auditiva neurossensorial, RDNPM e fraqueza muscular progressiva. **CONCLUSÃO:** Ataxia-telangiectasia like tipo 2 é uma patologia rara que entra no diagnóstico diferencial das paraparesias espásticas progressivas de início na infância.



14.15

SÍNDROME DOS 4 Hs: RELATO DE CASO

Zeny MS, Oliveira TD, Zandoná RSMF, Santos M, Dallago RT, Dalmina TC, Cristovam MAS¹, Sandrini F¹ - ¹Universidade Estadual do Oeste do Paraná-Cascavel-PR - Pediatria

Local: O presente estudo foi desenvolvido no Hospital Universitário do Oeste do Paraná, no município de Cascavel, Paraná. **Objetivo:** Relatar o caso de um paciente portador da Síndrome dos 4 Hs (hipomielinização, hipodontia e hipogonadismo hipogonadotrófico), em acompanhamento no serviço de neuropediatria desde os quatro anos de idade, hoje com trinta e dois anos de idade.

Método: Relato de caso, com análise de prontuário, exames complementares e entrevistas com o paciente e familiares durante seu acompanhamento, além de breve revisão de literatura.

Resultados: encaminhado ao ambulatório de neuropediatria por dificuldade de aprendizagem. Aos cinco anos, após crise convulsiva, entrou em estado de mal epiléptico, constatando-se hipomielinização da substância branca. Associado apresentava hipodontia. Na adolescência realizou-se investigação laboratorial com dosagens hormonais, diagnosticando-se quadro de hipogonadismo (baixos níveis de testosterona) hipogonadotrófico (deficiência de GnRh), concluindo o diagnóstico de Síndrome dos 4Hs. O paciente está em acompanhamento na APAE (Associação dos Pais e Amigos dos Excepcionais), com boa interação social, índice de atividade de vida diária (AVD) e dependência parcial (marcha atáxica e dificuldade na fala). Faz uso de carbamazepina, clobazam e topiramato, com controle adequado das crises convulsivas, e testosterona (Deposidron^R) uma vez ao mês, apresentando ereção e episódios frequentes de masturbação. **Conclusão:** Observa-se que a Síndrome dos 4Hs é uma doença conhecida, porém rara e de difícil manejo, devido aos diferentes graus de comprometimento neurológico e complicações, principalmente sociais, da reposição hormonal, gerando a necessidade de individualização do tratamento.



14.16

Neurogenética: epilepsia de início precoce e mutação do gene STXBP1 – Revisão da literatura a partir de um relato de caso

Machado RIL¹, Lima RJV, Oliveira KCM¹, Carneiro HF¹, Ferreira GS - ¹Pontifícia Universidade Católica de Campinas

As mutações no gene STXBP1 estão associadas à encefalopatia epiléptica de início precoce, inicialmente descrita em pacientes com síndrome de Ohtahara, posteriormente, encontrada em crianças com diagnóstico de outras formas de encefalopatia epiléptica; espasmos infantis, síndromes de Lennox-Gastaut e de Dravet. Objetivo: Relatar um caso raro de mutação STXBP1 com síndrome epiléptica de difícil controle e revisar a literatura sobre o tema. Relato de caso: Paciente, feminina, nascida de parto cesário, termo, apgar 8/10, sem intercorrências ou alterações ao exame físico. No segundo dia de vida, apresentou espasmos, sendo internada na Unidade de Terapia Intensiva neonatal para investigação diagnóstica. No decimo segundo dia, as crises tornaram-se tônico-clônicas generalizadas, progredindo para mal epiléptico no decimo sexto dia, sem resposta a carbamazepina, clobazan e fenobarbital, introduzido topiramato no vigésimo dia com melhora do quadro. O eletroencefalograma continuo revelou atividade epileptiforme de projeção multifocal e presença de crises clínicas eletrograficas. Os exames de imagens, ressonância e tomogramia de crânio, não evidenciaram alterações estruturais. O estudo neurogenético realizado através da análise do DNA genômico por amplificação PCR e posterior sequenciamento direto do exon 10 do gene STXBP1 presença de mutação missense patogênica em heterozigose: a mutação p.Arg292His (R292H). A investigação genética não revelou mutação em seus genitores. Conclusão: As epilepsias associadas com a mutação STXBP1, são raras, geralmente de difícil controle, cursam com atraso do desenvolvimento neuropsicomotor. O diagnostico etiológico desta epilepsia é importante para o tratamento multidisciplinar precoce e o aconselhamento genético familiar.



14.17

Doença de Alexander: Relato de caso de uma leucodistrofia rara

Machado MR¹, Neto AC², Bertholdo D³, Oliveira GS⁴, Silva AF⁵ - ¹Hospital de Clínicas UFPR - Residente do Programa de Neurologia Pediátrica, ²Hospital de Clínicas UFPR - Professor-Auxiliar da Disciplina de Radiologia, ³Hospital de Clínicas UFPR - Médica do Departamento de Radiologia, ⁴Geneticista Clínica, ⁵Hospital de Clínicas UFPR - Médico do Departamento de Neurologia Pediátrica

Local onde o trabalho foi realizado: Hospital de Clínicas/UFPR

Objetivos: Relatar caso de Doença de Alexander, uma forma rara de leucodistrofia.

Métodos: Relato de caso.

Resultados: YRC, 1 ano e 7 meses, atendida por atraso motor, com piora há 2 semanas, e dificuldades de fala. Desenvolvimento normal até os 10 meses de idade, sem relato de intercorrências neonatais. É a quarta filha de pais consanguíneos (primos de primeiro grau), sendo o primeiro e o quarto filhos hígidos e o segundo falecido aos quatro meses por histórico de derrame pericárdico, adenomegalias e visceromegalias, hipótese não confirmada de Doença de Gaucher. Em avaliação inicial, perímetro cefálico em limite superior para idade e sexo, cognitivo adequado, sem alterações de nervos cranianos, força muscular e reflexos profundos normais, apresentando tremores de ação e ataxia. Ausência de dismorfismo. Durante a evolução, exibiu curso flutuante da função motora e necessitou de internamento em UTI Pediátrica por estado de mal convulsivo. Ressonância magnética de crânio mostrou leucoencefalopatia difusa, com predomínio frontal e pequenas áreas de impregnação por contraste junto aos cornos frontais, hipótese de Doença de Alexander. Realizado sequenciamento do gene GFAF, com achado de mutação c.715C>TR239C, confirmando diagnóstico. Pais realizaram teste genético devido à consanguinidade, sendo esses negativos.

Conclusões: Diagnóstico de Doença de Alexander, por mutação de novo. Leucodistrofia rara, com cerca de 500 casos descritos na literatura, que se apresenta nos dois primeiros anos de vida com atraso ou regressão do desenvolvimento global, além de megalencefalia, crises convulsivas e sinais piramidais.



14.18

Síndrome de Brown-Vialleto Van Laere: um relato de caso.

Cunha PEL¹, Araújo ALPC¹, Barbarioli LP¹, Moreira PDS¹, Kok F¹, Bueno C¹ - ¹UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO - DEPARTAMENTO DE NEUROLOGIA PEDIÁTRICA

Objetivos: descrever a apresentação e evolução de um paciente com quadro clínico de deficiência do transportador da riboflavina, conhecida como Síndrome de Brown-Vialeto Van Laere.

Métodos: as informações foram obtidas por meio de revisão do prontuário, entrevista com o paciente e seus responsáveis legais e revisão de literatura.

Resultados: V.N.S., idade 14 anos, filho de pais não consanguíneos, com desenvolvimento neuropsicomotor adequado e sem antecedentes relevantes. Iniciou com déficit auditivo desde os 10 anos de idade, com exames de traigem normal. Em agosto de 2015 apresentou voz anasalada, evoluindo com disartria e disfagia após 2 dias. No mês subsequente apresentou paralisia facial bilateral súbita, evoluindo com fraqueza muscular progressiva de predomínio proximal. Foi internado em outro serviço, diagnosticado com Miastenia Gravis e tratado com Piridostigmina, sem melhora. Iniciou tremores oculares contínuos e persistência dos demais sintomas, sendo avaliado ambulatorialmente neste serviço em março de 2016 e internado para investigação diagnóstica. Ao exame apresentava ptose e paralisia facial bilateral, disartria, disfagia e atrofia e fasciculações de língua. Realizada eletroneuromiografia que evidenciou comprometimento motor neurogênico crônico da musculatura bulbar e dos membros superiores, sugerindo doença do primeiro neurônio motor. Foi submetido a tratamento com suplementação de vitamina B2 na dose de 40 miligramas por quilo diariamente, com melhora parcial dos sintomas após 10 dias da sua introdução. Aguarda exoma para confirmação diagnóstica.

Conclusão: este caso destaca a importância da suspeita diagnóstica precoce e da realização do teste genético para confirmação.



14.19

SUPLEMENTAÇÃO COM AMINOÁCIDOS DE CADEIA RAMIFICADA EM PACIENTE COM MUTAÇÃO HETEROZIGÓTICA NO GENE BCKDK- RELATO DE CASO.

Coelho MA¹, Graner MP, Lourenço CM, Minami MAY, Hamad AP - ¹HCRP- USP - Neurociências e ciências do comportamento

LOCAL: Ribeirão Preto - São Paulo

OBJETIVOS: Descrever um caso de paciente com atraso neuropsicomotor e características *autismo-like* cujo exoma identificou variante c.949 g>a (p.Gly317Ser) em heterozigose do gene BCKDK com boa resposta clínica à suplementação com aminoácidos de cadeia ramificada (BCCA, do inglês *Branch Chain Amino Acids*).

MÉTODOS: Relato de caso

RESULTADOS: Masculino, 6 anos, filho adotivo, com desenvolvimento neuropsicomotor adequado até os 6 meses de idade, quando iniciou quadro de hipotonia generalizada progressiva até os 3 anos de idade e constipação intestinal. Associada a piora dos sintomas intestinais foi observada alteração comportamental, alternando agitação e hipoatividade. Iniciou terapias de reabilitação multiprofissional aos 8 meses de idade. Realizou diversas tentativas de restrição alimentar e reposição de vitaminas, sem respostas satisfatórias. Após resultado do teste genético, iniciou tratamento com vitamina B12 subcutânea e suplementação com BCAA aos 4 anos, obtendo melhora significativa do quadro quanto ao comportamento, interação social e tônus muscular. Cariótipo 46, XY, biópsia muscular, ressonância magnética de encéfalo, eletroencefalograma e eletroneuromiografia sem alterações. Exoma identificou variante c.949 g>a (p.Gly317Ser) em heterozigose no gene BCKDK.

CONCLUSÃO: Na literatura há relatos de melhora clínica de pacientes com alteração genética em homozigose no gene BCKDK em uso de BCAA. Apesar de a mutação do paciente em questão ser heterozigótica, o mesmo apresentou melhora clínica e comportamental importante com a reposição de BCAA, sugerindo que o segundo alelo mutado pode não ter sido identificado: sequenciamento de nova geração (*new generation sequencing*).

INSTITUIÇÃO: HCFMRP-USP



14.20

DESEMPENHO INTELECTUAL GLOBAL E AVALIAÇÃO GENÉTICA DE PACIENTES COM COMPLEXO DE ESCLEROSE TUBEROSA

Antoniuk SA¹, Richartz M¹, Cardozo LFM¹, Pereira APA², Bruck I¹, Dufner-Almeida LG¹, Haddad LA³ - ¹Universidade Federal do Paraná - Centro de Neuropediatria do Hospital de Clínicas - UFPR, ²Universidade Federal do Paraná - Departamento de Psicologia - UFPR, ³Universidade de São Paulo - Departamento de Genética e Biologia Evolutiva

Local onde o trabalho foi realizado: trabalho realizado em coparticipação entre o Centro de Neuropediatria do Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná e o Departamento de Genética e Biologia Evolutiva da Universidade de São Paulo. **Objetivos:** descrever o desempenho intelectual global relacioná-lo às informações genéticas em pacientes com diagnóstico clínico de Complexo de Esclerose Tuberosa (CET). **Métodos:** foi realizada avaliação cognitiva e estudo genético de 20 sujeitos, sendo 12 do sexo masculino (60%), com idades entre 1 ano e 6 meses e 23 anos e 7 meses. **Resultados:** 10 participantes (50%) apresentaram quadro de deficiência intelectual (leve, moderada, grave ou profunda), 8 (40%) apresentaram desempenho limítrofe ou médio inferior e 2 (10%) apresentaram desempenho na média. Foi identificada mutação patogênica nos genes *TSC1* ou *TSC2* em 95% dos sujeitos avaliados. Dos 18 participantes com desempenho intelectual abaixo da média (deficiência intelectual, médio inferior, limítrofe), 17 apresentam mutações no gene *TSC2* e 1 não apresentou mutação patogênica confirmada. Entre os 2 participantes com desempenho na média, foi encontrada mutação no gene *TSC1* em um deles e mutação no gene *TSC2* no outro. **Conclusões:** os resultados obtidos indicam que a maior parte dos sujeitos avaliados apresenta desempenho intelectual global abaixo da média e aponta para maior ocorrência de mutações no gene *TSC2*. Esses dados vão de encontro ao aspecto descrito na literatura de que pacientes com mutações em *TSC2* tendem a estar associados a fenótipos neurocognitivos mais severos, sendo importante a ampliação do estudo para melhor compreensão deste dado.



14.21

ENCEFALOPATIA NECROTIZANTE AGUDA: ASPECTOS GENÉTICOS, FATORES AMBIENTAIS E AUTOIMUNIDADE

Reis TFL¹, Santos RN¹, Bergamasco NC², Jacobina MAA³ - ¹Hospital do Servidor Estadual de São Paulo - Pediatria, ²Hospital do Servidor Estadual de São Paulo - Neurologia, ³Hospital do Servidor Estadual de São Paulo - Neuropediatria

Objetivos: Relatar dois casos de Encefalopatia Necrotizante Aguda (ENA), ressaltando seus aspectos genéticos.

Método: Relato de caso de gêmeas univitelínicas com ENA pós-infecção por Influenza b.

Resultados: Irmãs gêmeas, 11 anos, com antecedente de epilepsia. Ambas iniciaram sintomas gripais, com intervalo de um dia, seguidos por fraqueza muscular progressiva, afasia e rebaixamento do nível de consciência. Os exames laboratoriais foram normais com exceção do líquido cefalorraquiano, que evidenciou hiperproteínoorraquia e pleocitose discretas, às custas de linfócitos. A ressonância de encéfalo (RM) mostrou alterações características de ENA: áreas de hiposinal em T1 com hipersinal em T2/FLAIR em toda extensão da ponte, pedúnculos cerebrais, bulbo e tálamos, bilaterais e simétrica. PCR em secreção de vias aéreas foi positivo para influenza b em ambas. Realizado tratamento com oseltamivir, corticoide em doses imunossupressoras e ainda, em uma delas, imunoglobulina como terapia adjuvante devido a gravidade do caso. Evoluíram com melhora progressiva do quadro neurológico. RM de controle após 2 meses evidenciou marcada redução das lesões.

Conclusão: A ENA foi descrita inicialmente por Mizuguchi *et al*, em 1995, e caracteriza-se por rebaixamento agudo da consciência, acompanhado ou não de déficits neurológicos, dias após o início de uma doença febril. Pode ser fatal e geralmente deixa sequelas clínicas e radiológicas. A fisiopatologia não é completamente conhecida, porém acredita-se em agressão imunomediada, deflagrada por infecção viral, em indivíduos com predisposição genética (gene RANBP2). O acometimento simultâneo de gêmeas após infecção por influenza b reforça esta teoria.



14.22

Prevalência de Epilepsia em Pacientes com Síndrome da Zika Congênita.

Mota VMR¹, Figueiredo TEC², Menezes RSB², Delfino AS³, Kerbage SC⁴, Ribeiro EM^{4,5,6}, Donato AC⁴, Pessoa ALS⁴ - ¹UNIFOR, ²UNICHRISTUS, ³UECE, ⁴Hospital Infantil Albert Sabin, ⁵FMJ, ⁶Hospital Geral Cesar Cals

Introdução: No ano de 2015, foram notificadas, no Brasil, casos de doença exantemática sem causa definida, em algumas cidades do Nordeste. Após investigações por sequenciação do genoma viral, confirmou-se que as cepas eram correspondentes ao Zika Vírus, semelhante ao isolado anteriormente na Ásia. No mesmo ano, foi reconhecida a existência da associação entre a infecção por Zika Vírus em grávidas e a ocorrência de microcefalia em neonatos. A infecção intrauterina por Zika vírus estar associada à anormalidades cerebrais graves constatadas pouco descritas na literatura. Com isso, objetivamos descrever a prevalência de epilepsia em paciente com Zika congênita e, juntamente com outros achados, traçar um perfil fenotípico dessa síndrome.

Metodologia: estudo descritivo, quantitativo e transversal de série de casos avaliados no Hospital Infantil Albert Sabin e Hospital Geral César Cals de outubro de 2015 a agosto de 2016. **Resultado:** De 79 casos confirmados, 78 por clínica e radiologia, 76 por tomografia e 2 por ultrassonografia transfontanelar e 1 por necropsia. Todos tinham alteração de exame físico podendo ser mais graves ou leves. O PC variou de 21,5-33 cm. Dos casos confirmados nove apresentaram crise epilética, sendo que oito foram confirmados clinicamente e um confirmado por eletroencefalograma.

Conclusão: Ainda são muito escassas as informações literárias sobre a Síndrome da Zika congênita e o seu perfil fenotípico. Tendo isso em vista, faz-se necessária uma análise longitudinal desses pacientes para que possamos afirmar que a presença de epilepsia é uma característica fenotípica da Síndrome da Zika Congênita.



14.23

Alterações Neuroradiológicas em pacientes com a Síndrome da Zika Congênita.

Mota VMR¹, Figueiredo TEC², Menezes RSB², Donato AC³, Delfino AS⁴, Kerbage SC³, Ribeiro EM^{5,6,3}, Pessoa ALS³ - ¹UNIFOR, ²UNICHRISTUS, ³Hospital Infantil Albert Sabin, ⁴UECE, ⁵FMJ, ⁶Hospital Geral Cesar Cals

Introdução: No ano de 2015, foram notificadas, no Brasil, casos de doença exantemática sem causa definida, em algumas cidades do Nordeste. Após investigações por sequenciação do genoma viral, confirmou-se que as cepas eram correspondentes ao Zika Vírus. No mesmo ano, foi reconhecida a existência da associação entre a infecção por Zika Vírus em grávidas e a ocorrência de microcefalia em neonatos. A infecção intrauterina por Zika vírus estar associada à anormalidades cerebrais graves constatadas pouco descritas na literatura. Com isso, objetivamos descrever as alterações de neuroimagem dos casos de Zika Congênita no Ceará.

Metodologia: estudo descritivo, quantitativo e transversal de série de casos avaliados no Hospital Infantil Albert Sabin e Hospital Geral César Cals de outubro de 2015 a agosto de 2016. Resultado: De 79 casos confirmados, 78 por clínica e radiologia, 76 por tomografia e 2 por ultrassonografia transfontanelar e 1 por necropsia. Todos tinham alteração de exame físico podendo ser mais graves ou leves. O PC variou de 21,5-33 cm. Os achados mais comuns nos casos de microcefalia por Zika vírus são calcificação 100% subcorticais, corticais, núcleos da base, periventriculares em ordem de prevalência, atrofia córtico-subcortical 80%, polimicrogiria 74%, dilatação ventricular ex-vacuum 61%, hipoplasia de vermix cerebelar 22%, alterações de corpo caloso (colpocefalia) 19%, comumente observamos encavalgamento de suturas posteriores 13%.

Conclusão: As alterações neurológicas são constantes nos casos de Zika Congênita. Observamos recorrência de padrões de neuroimagem peculiares, que podem ser, juntamente com os achados clínicos, suficientes como critério diagnóstico para microcefalia relacionada ao Zika vírus.



14.24

Alterações Neurológicas em Pacientes com Síndrome da Zika Congênita.

Mota VMR¹, Figueiredo TEC², Menezes RSB², Delfino AS³, Donato AC⁴, Kerbage SC⁴, Ribeiro EM^{4,5,6}, Pessoa ALS⁴ - ¹UNIFOR, ²UNICHRISTUS, ³UECE, ⁴Hospital Infantil Albert Sabin, ⁵FMJ, ⁶Hospital Geral Cesar Cals

Introdução: No final do ano de 2015 houve um aumento de casos de microcefalia no Nordeste do Brasil cuja ocorrência de Zika no prenatal era frequente na história clínica. Alguns estudos em animais mostraram neurotropismo por células progenitoras neurais corticais do vírus Zika e relatos de casos acontecidos na Polinésia Francesa mostraram alterações neurológicas semelhantes às encontradas no Brasil. Há poucos relatos na literatura sobre o acometimento neurológico congênito de crianças com microcefalia por Zika. Objetivamos descrever as alterações neurológicas dos casos confirmados de microcefalia por Zika no Ceará.

Metodologia: Estudo descritivo, retrospectivo e quantitativo de série de casos avaliados no Hospital Infantil Albert Sabin e Hospital Geral César Cals de outubro de 2015 a agosto de 2016.

Resultado: De 79 casos confirmados, 78 por clínica e radiologia, 76 por tomografia e 2 por ultrassonografia transfontanelar e 1 por necropsia. Todos tinham alteração de exame físico podendo ser mais graves ou leves. O PC variou de 21,5-33 cm. As alterações principais em ordem decrescente foram microcefalia 83,75%, hiperexcitabilidade 17,5%, Moro exacerbado 15%, irritabilidade 25%, hipertonia Espástica ou distônica com predomínio nos membros superiores 57,5%, hiperreflexia 48,75%, tremor de extremidades 20%, crise epilética 11,25%.

Conclusão: As alterações neurológicas são comuns nos casos de microcefalia por Zika. Sugerimos uma avaliação neurológica completa de seguimento, visto que as crianças foram diagnosticadas em uma fase muito precoce da vida, em que o quadro de acometimento neurológico ainda não estava muito bem definido.



15.01

SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ ASSOCIADA A INFECÇÃO POR VÍRUS ZIKA E CHIKUNGUNYA: RELATO DE CASO

Gonçalves GN, Wajnsztejn R, Breinis P, Pinto RC, Bezerra DF, Alves FG, Alves CE, Cintra RG, Almeida DP, Agostinetti AH, Arnez G, Ferlin EG, Pezzolato D, Monteiro NM, Costa RA, Silva JR, Faria AER, Teodósio AHC, Griciunas AG

Local: Trabalho realizado em Santo André, SP, baseado no caso acompanhado pela equipe de Neurologia Infantil da Faculdade de Medicina do ABC. **Objetivo:** Descrever o caso de um paciente com síndrome de Guillain-Barré associada a infecção pelo vírus Zika e Chikungunya. **Metodologia:** Aplicação de termo de consentimento livre e esclarecido assinado pelos responsáveis do paciente para divulgação da história clínica e exames, feitas por análise de dados do prontuário associado à revisão bibliográfica. **Resultados:** Paciente M.A.S.R., sexo feminino, 3 anos e 8 meses natural e procedente do litoral de São Paulo com história de perda de força de forma ascendente e progressiva em membros inferiores 5 dias após início de doença gripal. Durante Internação em nosso serviço para tratamento da síndrome de Guillain-Barré, foram realizadas diversas pesquisas sorológicas incluindo a de Zika vírus e vírus da Chikungunya com resultado positivo para ambos. **Conclusão:** a Síndrome de Guillain-Barré é uma polirradiculoneuropatia imunomediada aguda que ocorre comumente após infecção viral ou bacteriana. O aparecimento dessa síndrome em decorrência à infecção pelo vírus da Zika foi recentemente demonstrada, porém em relação ao vírus da Chikungunya esta associação ainda não está bem definida. O relato é de grande importância atualmente, pois coloca em pauta um caso de infecção concomitante dos vírus supracitados resultando na Polirradiculoneurite.



15.02

ADEM com repercussões psiquiátricas

Reis AATC¹, Camelo CG, Souza AZA, Diniz ACC, Tófani RM, Fonseca LF, Barbosa AVS, Loufti KS, Horta MB, Horta R - ¹Hospital Infantil João Paulo II - Neurologia infantil

Objetivo: Relatar um caso de encefalomielite disseminada aguda com alterações psiquiátricas e atentar para essa possibilidade diagnóstica

Método: Revisão de prontuário e pesquisa bibliográfica

Resultados: Menino de 8 anos, previamente hígido, que apresentou gastroenterite aguda (vômitos, diarreia e febre por três dias) e evoluiu, 7 dias depois, com quadro de sonolência e prostração. Em seguida apresentou confusão mental, deixando de reconhecer os familiares. Perdeu o controle esfinteriano e foi internado. Durante a hospitalização, apresentou alteração comportamental importante com desinibição, impulsividade, hipersexualidade alternadas com apatia e desinteresse. Não apresentou alteração em nervos cranianos, força, reflexos ou sensibilidade, nem dismetria ou ataxia. Foi submetido a RNM de encéfalo que mostrou hipersinal em substância branca e subcortical em T2 e FLAIR. Imagem arredondada, simétrica, acometendo lobo frontal, tálamo, núcleos da base e mesencéfalo. Líquor sem alterações. Tratado com metilprednisolona e imunoglobulina. Foi avaliado pela Psiquiatria Infantil que iniciou antipsicótico. Teve alta 20 dias depois, com melhora parcial dos sintomas psiquiátricos.

Conclusões: A encefalomielite disseminada aguda é uma doença desmielinizante de características polissintomáticas, usualmente monofásica, com sinais e sintomas neurológicos diversos. Os sintomas multifocais são consequentes as lesões desmielinizantes e se manifestam na forma de diversos distúrbios, em geral, motores, sensitivos, de marcha e visuais. Porém, também pode se apresentar com alterações comportamentais e de personalidade. Na presença de alteração aguda de comportamento, em vigência de infecção ou vacinação prévias, a hipótese de encefalomielite disseminada aguda deve ser aventada



15.03

ENCEFALOPATIA NECROTIZANTE AGUDA (ANE) : RELATO DE CASO

Paganelli MSL¹, Andrade AJ¹, Godoy DRC¹, Jimenes LP, Schmitz SJ - ¹Universidade Estadual de Londrina - Clinica medica/

Introdução: A Encefalopatia Necrotizante aguda (ANE) da infância é uma desordem neurológica rara, descrita por Mizuguchi (1995), caracterizada por febre, vômitos, convulsões e rápida evolução para coma, após infecções virais, podendo ser recorrente. Com elevado índice de mortalidade e sequelas graves nos sobreviventes, é associada a mutações no gene RANBP2. Achados neuroradiológicos com lesões simétricas, multifocais em tálamo bilateral, substância branca periventricular, tronco cerebral e cerebelo. Há indícios de ser uma doença imunomediada por citoquinas, com melhor prognóstico associado ao uso de corticosteroides durante o quadro. **Caso Clínico:** IFV, masculino, 10 meses de idade, com febre associado a vômitos e crises epilépticas, evoluindo a coma, liquor com hiperproteinorraquia, RNM de crânio com restrição a difusão em tálamos bilaterais, gânglios da base e córtex parietal direito. Tratado como Encefalite viral com pulsoterapia, teve alta com sequelas motoras e cognitivas. Nove meses após, apresentou episódio semelhante após quadro viral, Liquor normal e RNM com restrição a difusão em áreas bifrontais, núcleos da base, mesencéfalo. Sobreviveu com sequelas neurológicas motoras, da fala e cognitiva. Diagnóstico de Encefalite Necrotizante Aguda foi confirmada com Exoma, com alteração no gene RANBP2. **Conclusão:** A ANE é uma doença rara, mais comum em países asiáticos, com poucos casos descritos no Brasil. As lesões na neuroimagem auxiliam no diagnóstico. Melhor prognóstico está com uso de corticosteroides e imunomoduladores durante a crise.



15.04

ENCEFALITE ANTI-RECEPTOR NMDA ASSOCIADA A INFECÇÃO PELO VÍRUS EPSTEIN BARR.

Danieli D¹, Moraes ACM¹, Fonseca ATQSM¹, Avelino MA¹, Oliveira GP¹, Pinto FCL¹, Silva MCV¹, Diogo WJG¹, Franco IA¹, Aragão MM¹, Dutra LA¹, Pinho RS¹, Masruha MR¹ - ¹UNIFESP - Neurologia Infantil

LOCAL: Hospital São Paulo - UNIFESP

OBJETIVO: Divulgação científica de rara associação entre encefalite anti-receptor N-metil-D-aspartato (anti-receptor NMDA) e encefalite pelo vírus Epstein Barr (EBV).

MÉTODO: Relato de caso de um menino de 6 anos, previamente hígido, que foi levado a unidade de emergência por quadro de uma semana de evolução de crises epiléticas, alteração comportamental e sonolência.

RESULTADO: Ao exame neurológico além de sonolência e confusão mental foram observados movimentos involuntários discinéticos orofaciais e apendiculares. Exames laboratoriais gerais, sorologias e culturas, bem como ressonância de crânio não evidenciaram alterações. Análise líquórica inicial revelou apenas pleocitose linfomonocitária com detecção do DNA para EBV positivo. Diante da deterioração clínica do paciente ao longo dos dias, feita hipótese de encefalite autoimune, posteriormente confirmada pela positividade do anticorpo anti-receptor NMDA no líquido (1:256) e no sangue (1:1600). Paciente recebeu pulsoterapia com corticóide e dois ciclos de imunoglobulina intravenosa, com melhora do nível de consciência apenas. Realizado ciclo de quatro infusões de rituximab na dose de 375mg/m² semanalmente, sendo observado melhora clínica significativa após.

CONCLUSÃO: Encefalites autoimunes são cada vez mais diagnosticadas, no entanto há poucos relatos de casos associados à infecção por EBV. São necessários mais estudos para avaliar essa relação e a possível evolução menos favorável desses pacientes.



15.05

MIELITE TRANSVERSA AGUDA SECUNDÁRIA À VACINAÇÃO CONTRA VÍRUS H1N1 - RELATO DE CASO

Maia GA¹, Braga LW^{1,2}, Martins RLR², Góes JS, Monteiro J², Leão EKEA - ¹Martagão Gesteira - Hospital da Criança - Neuropediatria, ²Martagão Gesteira - Hospital da Criança

Local da realização da pesquisa: Martagão Gesteira – Hospital da Criança, Salvador-BA.

Objetivo: Descrever um caso de Mielite transversa(MT) como reação adversa pós-vacinação contra o vírus H1N1. **Método:** Estudo descritivo de caso clínico. **Relato de caso:** Menina de 2 anos, negra, procedente de zona rural da Bahia, com relato de vacinação contra H1N1 em 26/04/16. Apresentou febre e sintomas gripais 3 dias pós-vacinação, com melhora espontânea. Após 10 dias cursou com febre associada a vômitos, hipoatividade e dor em membros inferiores, evoluindo em 24 horas com paralisia flácida assimétrica nos quatros membros e parada de deambulação. Estudo do líquido apresentou apenas hiper celularidade com predomínio de linfomononucleares; Hemocultura negativa e exames laboratoriais bioquímicos sem alterações; Ressonância Magnética de coluna cervical e torácica apresentando alteração de sinal na medula cervical estendendo-se de C3 a C6, compatível com Mielite transversa, podendo haver também áreas semelhantes de hipersinal em nível torácico (avaliação prejudicada por artefatos). Foi realizado tratamento com metilprednisolona 30mg/kg/dia, por 5 dias sem nenhuma melhora de quadro clínico. Posteriormente, Imunoglobulina 400mg/kg/dia, por 7 dias, além de fisioterapia motora, com recuperação gradual das habilidades físicas e funcionais. **CONCLUSÃO:** A mielite transversa aguda é uma afecção rara na infância e por vezes precedida por vacinação, sendo causadora de diversas sequelas motoras e funcionais. Sendo assim, é importante enfatizar essa possível complicação neurológica secundária à vacina H1N1 a qual está disponível na rede pública, abrindo espaço também para a discussão sobre a necessidade de maiores estudos sobre o perfil de segurança da vacina.



15.06

ENCEFALITIS ANTI-NMDAR POST ENCEFALITIS HERPÉTICA EN UNA LACTANTE. REPORTE DEL PRIMER CASO CLÍNICO DIAGNOSTICADO EN URUGUAY.

Baltar F¹, Pedemonte V¹, Chaibun ME¹, Medici C¹, Cerisola A¹, Gonzalez G¹ - ¹Cátedra de Neuropediatría. Instituto de Neurología. Facultad de Medicina. Universidad de la República. Montevideo, Uruguay.

Objetivos: Resaltamos la importancia de reconocer los signos típicos de esta enfermedad en pacientes post encefalitis HSV para su detección temprana, diferenciando las mismas de las recaídas infecciosas con distinto encare terapéutico. Consideramos importante la notificación de este caso para aportar al conocimiento de esta enfermedad recientemente descrita.

Caso clínico: Lactante de 7 meses, de sexo femenino, sana, que presento una encefalitis por virus herpes simple tipo I (HSV-I), que recibió tratamiento con Aciclovir intravenoso durante 23 días, con PCR de control para HVS-I negativa. A los dos días de culminado el tratamiento antiviral agrega cambios del estado de conciencia, irritabilidad, trastorno del sueño y movimientos coreo-atetósicos severos. Se descartó una reactivación viral con una tercera PCR para HSV-I negativa y se realizó resonancia de cráneo de control que no mostró nuevas lesiones. Con el planteo de encefalitis inmunomediada se solicitaron anticuerpos anti-NMDAR que fueron positivos en líquido cefalorraquídeo. Se realizó tratamiento escalonado con corticoides, inmunoglobulinas, plasmaferesis y rituximab con una lenta y parcial respuesta al mismo.

Discusión: La reaparición de síntomas neurológicos post encefalitis herpética luego de una mejoría inicial, una vez descartada la reactivación viral, obliga a pensar en mecanismos inmunomediados. En los últimos años se ha descrito la presencia de encefalitis por anticuerpos contra el receptor de N-metil-D-aspartato (NMDAR) post encefalitis herpética con mal pronóstico neurológico en la mayoría de los casos.



15.07

Diagnóstico de esclerose múltipla em criança: Relato de caso

Albuquerque FP¹, Albuquerque RCAP², Soares MCM³, Naves ACT², Laperuta LMD², Mendes AC², Albuquerque LP⁴ - ¹Universidade de Ribeirão Preto - UNAERP, ²Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto - FAMERP - Pediatria, ³Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto - FAMERP - Neurologia, ⁴Universidade de Taubaté

Introdução: Diagnóstico de esclerose múltipla em criança no primeiro surto da doença.

Objetivo: Descrever relato de caso de diagnóstico de síndrome clínica isolada em caso de esclerose múltipla (EM) na infância, de acordo com os critérios de McDonald (2010), no primeiro surto da doença.

Resumo

Paciente sexo masculino, 12 anos, admitido no setor de emergência pediátrica do Hospital da Criança e Maternidade de São José do Rio Preto - São Paulo, com quadro de hemiparesia em dimídio direito. Paciente foi internado para avaliação e investigação do quadro pelo serviço de Neurologia Infantil. Ao exame neurológico, apresentava-se com hemiparesia completa proporcionada, hemiparestesia, hipoestesia à direita e marcha ceifante. Solicitado Ressonância Nuclear Magnética (RNM) de neuroeixo e iniciado pulsoterapia com metilprednisolona. O exame de RNM do encéfalo revelou: lesões de aspecto ovalar hiperintensas em T2 localizadas na substância branca periventricular e justacortical do hemisfério cerebral esquerdo, com presença de realce pelo contraste endovenoso de algumas das lesões descritas, demonstrando neste estudo a disseminação no tempo e espaço pelos critérios de McDonald (2010), caracterizando a síndrome clínica isolada e, portanto, diagnóstico de EM. Durante sua evolução, no 3º dia de pulsoterapia, apresentou melhora importante do déficit motor e da sensibilidade tátil-dolorosa, mantendo apenas parestesia em membro superior direito. Após completar o esquema de pulsoterapia (5 doses), paciente teve alta com orientações acerca da doença bem como seu prognóstico. Foi encaminhado para ambulatório de doenças desmielinizantes onde fará o seguimento e início da terapia com Betainterferon.



15.08

Neuromielite óptica - Relato de Caso

Sousa AZA¹, Camelo CG, Tófani RM, Diniz ACA, Foseca LF, Viegas ECC, Xavier CC, Loufti KS, Barbosa VSB, Horta MB, Horta RS - ¹FHEMIG - Hospital Infantil João Paulo II - Neurologia Infantil

A neuromielite óptica (NMO) caracteriza-se por desmielinização e dano axonal grave, predominando no nervo óptico e na medula. A doença apresenta tipicamente um curso de surto remissão, porém também pode ter apresentação monofásica em 10% dos casos. Os critérios diagnósticos baseiam-se nos achados da ressonância nuclear Magnética; Pesquisa de anticorpo antiaquoporina 4 e em 6 nucleos de apresentação clínica: 1. Neurite Óptica 2. Mielite Transversa 3. Síndrome Cerebral 4 Síndrome Diencefálica 5 Síndrome do Tronco cerebral 6 Síndrome de Área Prostrama. Relato de Caso: Trata-se de adolescente 11 anos, previamente hígida que iniciou quadro súbito de cefaleia, vômitos, alteração da visão para cores e da acuidade visual. Evoluiu com disartria, piora visual progressiva, redução de força em membros inferiores, retenção urinária e dificuldade para deambular. À admissão apresentava alteração sensitiva T8-T10, edema de papila bilateral, redução de força em membros inferiores, principalmente a esquerda, com hiperreflexia. O exame de imagem evidenciou hipersinal em tálamo, áreas de desmielinização em 6 segmentos torácicos da medula em nervo óptico bilateralmente. Realizado pesquisa de Anticorpo Antiaquoporina 4 e iniciado pulsoterapia com Metilprednisolona 30 mg/Kg/dia 7 dias. Adolescente evoluiu com melhora progressiva dos sintomas, com recuperação da marcha e controle de esfíncter, porém mantendo deficit visual, sendo optado por iniciar plasmaferese. Conclusão: A NMO possui apresentações variadas sendo que a suspeita clínica, os exames de imagem e a pesquisa de anticorpo são essenciais para o diagnóstico precoce e tratamento adequado.



15.09

TRANSTORNO DO ESPECTRO DA NEUROMIELITE ÓPTICA (ENMO): DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL POR EVOLUÇÃO CLÍNICA E NEUROIMAGEM – RELATO DE CASO

Souza JCD¹, Barbarioli LP¹, Cunha PEL¹, Araújo ALPC¹, Paz JA¹ - ¹FMUSP-SP - Neurologia Infantil

Objetivos: Relatar caso de menina, 9 anos, com evidências de doença desmielinizante aguda, cuja evolução clínica e Ressonância Magnética (RM) apontou para Desordem do ENMO.

Métodos: revisão de prontuário. **Resultados:** Paciente previamente hígida, apresentou quadro súbito de turvação visual e cefaleia holocraniana associada a náuseas e tontura, após 3 dias evoluiu com ptose palpebral bilateral, paresia do olhar vertical, exotropia bilateral e posteriormente ataxia. Ao exame, reflexos tendinosos profundos hipoativos em MMSS e abolidos em MMII. Negava febre e não havia evidências de processo infeccioso atual. A 1ª RM mostrava hipersinal T2/Flair periarquedutal e no aspecto medial dos tálamos, simétrica. O LCR evidenciava pleocitose com predomínio de linfomononucleares e leve proteinorraquia.

Recebeu pulso com metilprednisolona sem melhora, então administrado pulso de imunoglobulina, com resposta parcial. Após 20 dias, paciente apresentou-se com cefaleia holocraniana e sonolência além de piora dos déficits prévios, e palidez de papilas.

Diagnosticado Síndrome da Secreção Inapropriada do Hormônio Anti-Diurético. Nova RM demonstrava hipersinal em T2/Flair nos corpos mamilares, porção proximal de quiasma óptico e nervos oculares por toda sua extensão. Detectado anticorpo antiaquaporina 4 (ACAQP4).

Atualmente em uso de prednisona e micofenolato de mofetil. Mantém-se com leve ptose palpebral bilateral. **Conclusões:** Dentre as doenças desmielinizantes, o ENMO, cujos critérios foram recentemente revisados, incluem-se quadros sem a obrigatoriedade de neurite óptica e mielite extensa. A paciente do caso apresentou quadro de acometimento de tronco, diencefalo e neurite óptica. Alterações específicas na RM assim como a presença do ACAQP4 desempenham importante papel no diagnóstico do ENMO.



15.10

MENINA COM ENCEFALITE ANTICORPO ANTI RECEPTOR NMDA (ACantirNMDA) E RESPOSTA À TERAPIA COM RITUXIMAB

Souza JCD¹, Morais TC¹, Barbarioli LP¹, Paz JA¹ - ¹FMUSP-SP - Neurologia Infantil

Objetivos: Relatar caso de menina, 10 anos, com diagnóstico de Encefalite ACantirNMDA.

Métodos: revisão de prontuário. **Resultados:** Criança iniciou quadro psiquiátrico de isolamento social, labilidade emocional, irritabilidade e alucinações visuais; após 4 meses foi hospitalizada por anorexia, vômitos e mutismo, evoluindo com rigidez, mioclonias em face e crises convulsivas tônico-clônico generalizadas. Desenvolveu insuficiência respiratória aguda e disfagia. Na investigação, liquor (LCR) e ressonância magnética de encéfalo sem anormalidades. O EEG mostrou atividade de base lenta sem paroxismos epileptiformes. Após ter sido tratada empiricamente com aciclovir durante 21 dias, não evidenciou melhora, suspeitou-se de encefalite imunomediada, sendo confirmada pela detecção de ACantirNMDA no LCR. Não foi detectado teratoma ovariano. Recebeu inicialmente Imunoglobulina IV, seguido posteriormente por pulso de metilprednisolona IV sem resposta satisfatória, e optou-se por tratar com Rituximab. Após 6 meses do tratamento, exibe melhora progressiva, mesmo tendo apresentado períodos de alteração do ciclo sono-vigília e transtornos comportamentais. Houve remissão completa dos distúrbios extrapiramidais, da disfagia e crises convulsivas. Permanece com sinais de frontalização e fluência verbal, gnosias e praxias ainda alteradas.

Conclusões: A encefalite ACantirNMDA manifesta-se de maneira progressiva com alterações de comportamento, seguidas de quadro extrapiramidal, crises convulsivas e outros achados. É a encefalite imuno-mediada mais frequente na infância sendo potencialmente tratável. O diagnóstico deve ser abordado após a exclusão de encefalites infecciosas e para melhor prognóstico, a imunoterapia deve ser instituída o mais precocemente possível, devendo-se instituir terapia com Rituximab na ausência de resposta às terapias imunológicas iniciais (pulsos com metilprednisolona e gamaglobulina).



15.11

ENCEFALITE ANTI-RECEPTOR N-METIL-D-ASPARTATO NA INFÂNCIA : RELATO DE CASO E REVISÃO DA LITERATURA

Simonsen LN¹, Martins MM, Amado PR, Araújo APQC, Dias KE, Fernandes SF, Fogaça DBR, Geisel NR, Gouvea LA, Leal TMPB, Moreira ASS, Pastura GMC, Pereira AC, Santos FN, Silva D -
¹IPPMG

Local:

IPPMG/UFRJ, Rio de Janeiro. Objetivos

Chamar a atenção para o diagnóstico de encefalite anti NMDA , cujo retardo na hipótese e tratamento afetam o prognóstico e a morbidade.

Métodos

Reportamos um caso de uma criança com encefalite anti-NMDA, com anticorpo positivo no líquido, além de revisão na literatura.

Resultado

Paciente masculino, 3 anos, previamente hígido, apresentou quadro agudo de crises convulsivas , distúrbio comportamental, afasia e regressão no desenvolvimento. Evoluiu com coreoatetose e disfagia. Pesquisa tumoral negativa, EEG com alteração de ritmo de base, RNM encéfalo com alterações inespecíficas. Líquor positivo para anticorpo anti NMDA. O paciente foi tratado inicialmente com imunoglobulina e pulsoterapia com metilprednisolona.

Esta entidade constitui a segunda causa mais comum de encefalite não infecciosa em crianças, com 40% dos casos em menores de 18 anos, porém com baixa incidência em lactentes e pré-escolares. A associação à tumores é relatada, mais comumente fora da faixa pediátrica. As manifestações nas crianças incluem movimentos involuntários, convulsões e alteração comportamental. Pesquisa de anticorpos deve ser realizada no líquido. A primeira linha de tratamento consiste em imunoglobulina, metilprednisolona ou plasmaferese. A segunda em rituximab ou ciclofosfamida. Recuperação é lenta e prolongada, podendo perdurar mais de 18 meses. Recorrências são observadas em 25% dos casos, sugerindo tumor oculto.

Conclusão

Encefalite autoimune anti-NMDA normalmente se apresenta com características bem definidas. Há relatos de recuperação espontânea, porém às custas de múltiplas complicações. Portanto, na suspeição clínica e/ou anticorpos identificados, a terapia deve ser prontamente instituída.



15.12

Encefalite anti receptor NMDA em crianças – Relato de experiência

Cavalcante CM¹, Watanabe N², Lizcano A, Barbosa R³, Paladini G¹, Baldin K¹, Sauma L¹, Teixeira K¹, Montenegro MA¹, Schmutzler KMR¹, Cendes R², Coan AC¹, Guerreiro MM¹ - ¹UNICAMP - Neurologia Infantil, ²UNICAMP - Neurologia, ³UNICAMP - Laboratório de Neuroimagem

Instituição: Departamento de Neurologia - Universidade Estadual de Campinas (Unicamp)

Introdução: Encefalite Anti-Receptor NMDA (E-arNMDA) é doença autoimune com sintomas neurológicos que pode ocorrer em adultos e crianças.

Objetivos Relatar características clínicas e laboratoriais de crianças com E-arNMDA.

Métodos: Entre novembro 2010 a julho 2016, foram diagnosticadas seis crianças com E-arNMDA no Hospital de Clínicas da UNICAMP, através da detecção sorológica e líquórica do anticorpo arNMDA. Os pacientes foram avaliados durante internação hospitalar.

Resultados: Quatro crianças eram do sexo masculino e duas do sexo feminino, com idades entre 2 e 8 anos no início dos sintomas (média 4,6). Detectou-se média de 27,7 █,4 dias decorridos entre o início dos sintomas e a primeira imunoterapia. Crises epiléticas, distúrbios comportamentais e do movimento estiveram presentes em todos os casos, síndrome cerebelar em 50% e disautonomia em 33%. Dois pacientes apresentaram alteração líquórica (pleocitose com predomínio linfocitário). “*Extreme delta brush*” foi observado em eletroencefalogramas de 50% dos casos. Imunoglobulina foi o tratamento para todos, com variabilidade no número de ciclos. Houve necessidade de ciclofosfamida como segunda linha em 50%. Cinco pacientes apresentam seguimento por mais de seis meses desde o início do tratamento e nenhum apresentou sequela neurológica incapacitante. Neoplasia não foi identificada em nenhuma criança.

Conclusão: Diagnóstico de E-arNMDA deve ser considerado diante de alterações comportamentais, distúrbios do movimento e crises epiléticas. Apesar da gravidade do quadro neurológico inicial e risco de complicações clínicas, as chances de sequelas neurológicas parecem ser baixas, quando o tratamento é estabelecido precocemente. Neoplasias não são frequentes nas crianças com E-arNMDA.



15.13

Neuroimunologia: relato de caso de encefalite anti-receptor NMDA.

Grochoski R¹, Jubilato VBW¹, Bicalho AGG¹, Kabashima LSO¹, Valle DA¹, Karuta SCV¹, Spinosa MJ¹, Auersvald EC¹, Nistche A¹, Liberalesso PBN¹, Ferreira MLS¹, Lohr A¹ -
¹Hospital Infantil Pequeno Príncipe - Neurologia Pediátrica

Objetivo: Relatar um caso de encefalite anti-rNMDA (receptor N-metil-D-aspartato). **Métodos:** revisão de prontuário. **Resultados:** adolescente feminina, 17 anos, iniciou com sintoma isolado agudo de disgrafia. Após uma semana evoluiu com lentificação de respostas motoras, fala desconexa, alucinações, crises convulsivas de difícil controle, discinesia orofacial, distonia de tronco e quadril e rebaixamento do nível de consciência. Ressonância magnética de Crânio normal, líquido cefalorraquidiano(LCR) com presença de anticorpos IgG anti-rNMDA. Durante internamento realizado tratamento com pulsoterapia, imunoglobulina endovenosa, ciclofosfamida e rituximabe, com melhora lenta e parcial dos sintomas. Após 6 meses de acompanhamento ambulatorial, apresenta melhora da linguagem verbal, da discinesia orofacial e da distonia, controle adequado da epilepsia, porém mantém quadro de lentificação psicomotora. **Conclusão:** Encefalite anti-rNMDA é uma doença autoimune do Sistema Nervoso Central em que há produção de autoanticorpos contra subunidades do receptor-NMDA. Descrita em 2007 numa série de casos de mulheres jovens associados a teratomas, atualmente é considerada patologia que acomete pessoas de ambos os sexos e todas as idades, podendo ou não estar associados a neoplasias. O quadro clássico ocorre em 3 estágios: inicia com pródromo gripal com presença de febre baixa, cefaleia e vômitos. Após 1 a 2 semanas iniciam os sintomas psiquiátricos: alucinações, psicose, mania e insônia. Finalmente seguem sintomas neurológicos: epilepsia, disautonomias, distúrbios do sono, distúrbios do movimento com discinesia orofacial, coreoatetose e distonias. O diagnóstico ocorre com a detecção de autoanticorpos IgG contra o receptor-NMDA no LCR. Tratamento é realizado com imunoterapia, sendo que a maioria dos pacientes evolui favoravelmente com resolução dos sintomas.



17.01

FATORES DE RISCO PARA O ATRASO NEUROPSICOMOTOR EM LACTENTES NO SERVIÇO BÁSICO DE SAÚDE

de Souza CF¹, Giffoni SDA² - ¹UNICAMP, ²UNICAMP - Neurologia

Introdução: Na lactância ocorre rápido crescimento cerebral e intenso incremento cognitivo e sensório-motor. As intervenções nesta fase e ações de promoção alcançam melhor prognóstico sobre o Desenvolvimento Neuropsicomotor (DNPM), por maior neuroplasticidade. **Objetivo:** Elencar quais são os fatores preditivos de atraso do DNPM em lactentes de um serviço de atendimento primário do SUS e relaciona-los a literatura científica são os objetivos desta pesquisa. **Método:** O presente estudo foi realizado no município de Paulínia, na unidade básica de saúde Amélia Duarte. A amostra foi de 15 crianças com atraso do DNPM e de 15 sem atraso do DNPM, elencada de forma aleatória por pediatras que as acompanham. Aplicou-se teste de Denver II para classificação do atraso. Os lactentes foram avaliados por antropometria, foi aplicado o Inventário de recursos do ambiente familiar, o Instrumento para avaliação do nível de pobreza e um questionário construído para o estudo. Os grupos foram comparados por testes estatísticos. Utilizou-se como relevância estatística $p \leq 0,05$. **Resultado:**

Observou-se diferença estatística entre os grupos no que se refere ao valor absoluto do índice de pobreza, à escolaridade materna e paterna; idade gestacional ao nascimento; peso da criança ao nascer. Ainda, índice de apgar; dias de internação da criança ao nascimento; participação em serviço de estimulação e qualidade do estímulo familiar. **Conclusão:** Os fatores de risco apontados, podem ser sinalizadores para prática de promoção a saúde dos lactentes, tanto no atendimento individual quanto nas ações coletivas ou públicas. Esses fatores isoladamente não são determinantes do atraso do DNPM, visto que diferentes elementos atuam de forma recíproca e interligada



18.01

DISTONIA RESPONSIVA A LEVODOPA -RELATO DE CASO

Faria AE, Wajnsztejn R, Breinis P, Carvalho MJ, Pinto RC, Bezerra D, Alves F, Alves CE, Cintra RG, Almeida D, Agostinetti AH, Arnez G, Ferlin E, Pezzolato D, Monteiro N, Costa AR, Silva JR, Teodósio A, Gonçalves G, Oliveira AC, Oliveira LP, Sousa JL

Local: Trabalho realizado baseado no caso acompanhado pela equipe de Neurologia Infantil e Ambulatório de Distúrbio do Movimento da Faculdade de Medicina do ABC. **Objetivo:**

Descrever o caso de um paciente com quadro de distonia responsiva a Levodopa .

Metodologia: Aplicação de termo de consentimento livre e esclarecido assinado pelos responsáveis do paciente para divulgação da história clínica e exames, feitas por análise de dados do prontuário associado à revisão bibliográfica. **Resultados:** Paciente A.A.T., sexo feminino, 7 anos, com história de aos 5 anos iniciar com quadro de quedas frequentes, hipertonia de membros inferiores e tremores, evoluindo com dificuldade progressiva para se locomover. Foi feito o diagnóstico de distonia sendo optado por introdução de Levodopa com melhora completa e imediata dos sintomas. **Conclusão:** O diagnóstico definitivo é feito pelo estudo genético, porém, o diagnóstico por teste terapêutico é de fundamental importância devido a patologia ter rápida resposta a terapia, gerando grande impacto na qualidade de vida do paciente



18.02

ESPASMO HEMIFACIAL E BLEFAROESPASMO INFANTIL – RELATO DE DOIS CASOS

Fredo FW¹, Carmo ALS¹, Marques BPL¹, Crippa AC¹ - ¹Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná - Centro de Neuropediatria

Local onde o trabalho foi realizado: hospital particular e clínica privada. **Objetivo:** descrever dois casos de espasmo hemifacial em crianças. **Método:** descrição de casos atendidos e envio de vídeos. **Resultados:** Caso 1- L.T.G.S., feminino, 22 meses, previamente hígida. Criança admitida em pronto socorro, com quadro de infecção de vias aéreas superiores de etiologia viral, com 48h de evolução. No período, paciente iniciou com espasmos em hemiface esquerda, desencadeados principalmente durante o choro e ao bocejar, sem alteração no nível de consciência. Realizado tratamento para o quadro infeccioso, com melhora parcial do distúrbio de movimento. Há 4 meses do início dos sintomas, a paciente mantém espasmos esporádicos. Caso 2- A.D.C, feminino, 4 anos e 9 meses, portadora de síndrome de Down. Há 10 meses iniciou quadro de espasmos em músculo palpebral em hemiface à esquerda, com aproximadamente 10 segundos de duração. Diminuição dos eventos com o uso de óculos. **Conclusão:** embora descrito como entidade prevalente em adultos a partir da quarta década de vida, o espasmo hemifacial e blefaroespasmo podem iniciar precocemente e acometer indivíduos ainda na infância.



18.03

Síndrome de kinsbourne em criança de 9 anos, manifestando-se com quadro de Encefalite pós viral.

Moller L^{1,1}, Carmo N², Cintra GSS³ - ¹Hospital Infantil Publico de Palmas - Neuropediatria, ²Hospital Infantil Publico de Palmas - PEDIATRIA, ³CENTRO ESTADUAL DE REABILITAÇÃO - CER - NEUROLOGIA

RESUMO

Objetivo: Descrever caso de síndrome de Kinsbourne manifestando-se com quadro de encefalite pós viral e comparar os achados com a literatura atual. **DESCRIÇÃO DO CASO:** RGSA, masculino, nove anos, admitido no Hospital Infantil Publico de Palmas, com episódio prodrômico de febre exantema havia 15 dias, dor e sensação de movimento involuntário dos olhos, mialgia, vômitos, períodos de prostração intercalados com agitação, tremores e insônia. Ao exame físico: irritabilidade, agitação psicomotora, movimentos oculares rápidos e multidirecionais (opsoclonus), ataxia axial e apendicular, polimioclonias com predomínio em pálpebras e face. Com hipótese de Encefalite Pós Viral, foram realizadas avaliação laboratorial sanguínea e líquorica, urinária; e neuroimagem, que levaram a exclusão de neuroblastoma oculto, iniciado corticóide, com melhora progressiva do quadro, e na alta hospitalar já apresentava deambulação independente. **CONCLUSÕES:** O paciente apresentou quadro neurológico inicial da tríade de opsoclonus-mioclonia e ataxia, com sintomas agudos de provável etiologia viral, com a introdução de corticoterapia, teve resolução da sintomas e ausência de sequelas neurológicas. O objetivo do relato de caso foi chamar a atenção dos pediatras e intesivistas para o reconhecimento da Síndrome de Kinsbourne, e exclusão de Neuroblastoma oculto que ocorre em muitos casos associado a esta síndrome.



18.04

APRESENTAÇÃO PRECOCE DA FORMA JUVENIL DA DOENÇA DE HUNTINGTON

Silva MCV¹, Oliveira GP¹, Franco IA¹, Aragão MM¹, Diogo WJG¹, Danieli D¹, Moraes ACM¹, Pinto FCL¹, Fonseca ATQSM¹, Avelino MA¹, Pinto RASR¹, Pinho RS¹, Masruha MR¹ - ¹UNIFESP - Neurologia Infantil

UNIFESP. OBJETIVO: Reconhecer as manifestações clínicas da forma juvenil Doença de Huntington por meio de relato de caso, enfatizando importância do diagnóstico. MÉTODO: Relatamos o caso de um menino de 4 anos, filho de pais não consanguíneos e sem antecedentes pessoais ou familiares conhecidos, encaminhado ao ambulatório de Neurologia Infantil com a queixa de alteração progressiva da marcha há dois anos. RESULTADOS: Ao exame neurológico, apresentava distonia generalizada e tiques motores simples. A fundoscopia, bioquímica sérica e análise do líquido cefalorraquiano não trouxeram novos dados. O eletroencefalograma revelou atividades epileptiformes em regiões frontocentral direita e occipitais bilaterais e a ressonância magnética de crânio mostrou hipersinal em T2 e FLAIR dos núcleos caudados e putâmen. O teste genético do pai constatou 59 repetições CAG no gene HTT. Foi diagnosticada Doença de Huntington Juvenil (DHJ). CONCLUSÃO: A DHJ é uma doença neurodegenerativa de herança autossômica dominante com manifestação antes dos 21 anos, correspondendo a menos de 10% dos casos de Doença de Huntington (DH). Apenas 1% dos casos de DH apresenta-se antes dos 10 anos de vida. Rigidez, distonia, disartria, dificuldades de aprendizagem e crises epilépticas são mais comuns em pacientes mais jovens, já a coreia incomum. Repetições CAG no gene HTT maiores que 35 são patológicas e quantidades maiores de repetições associam-se com idade mais precoce de início. Embora rara, é importante saber reconhecer as manifestações da DHJ a fim de diagnosticar precocemente, evitando investigações extensas e desnecessárias, mesmo nos casos em que não há uma clara história familiar.



19.01

Doença de Lesch-Nyhan: um relato de caso

Carmo ALS¹, Bruck I¹, Raskin S, Machado MR¹, Fredo FW¹, Antoniuk SA¹ - ¹Universidade Federal do Paraná - Hospital de Clínicas - Unidade de Pediatria

Local onde foi realizado: Hospital de Clínicas da UFPR. **Objetivo:** descrever um caso de Doença de Lesh-Nyhan diagnosticado como Paralisia Cerebral na ausência de insulto cerebral. **Método:** Revisão de prontuário. **Resultados:** G.D., masculino, 3 anos e 2 meses, referenciado com diagnóstico de Paralisia Cerebral. Histórico de hipotonia ao nascimento, com rigidez muscular, contrações musculares súbitas e involuntárias, posição de opistótono, associada à irritabilidade, hetero e auto-agressividade, marcadamente a partir dos 2 anos de idade. Usando talas para evitar mordeduras de lábios e mãos. Antecedentes gestacionais e obstétricos normais. Sem histórico familiar. Ao exame físico, apresentava ulcerações nas mãos, falou poucas palavras, agressivo, disartria, tendência ao opistótono, distonia, coreoatetose, hiperreflexia global e sinal de Babinski bilateral. Com Ressonância Magnética de Crânio normal e triagem metabólica normal. Parcial de urina com cristais de urato, ácido úrico urinário abaixo do esperado e ácido úrico de 9,3mg/dL. Sequenciamento genético mostrou deleção no Exon 6 do gene HPRT1, confirmando diagnóstico de Síndrome de Lesh-Nyhan. **Conclusões:** A Doença de Lesh-Nyhan (DNL) é uma doença rara de herança recessiva ligada ao X, causada por mutações no gene HPRT1, que codifica enzima que desempenha papel fundamental na via das purinas, levando a superprodução de Urato, com manifestações neurológicas (distúrbio do movimento, hiperreflexia, espasticidade), cognitivas (déficit) e comportamentais (auto-agressividade importante, mutilações). Os sintomas iniciais de atraso no desenvolvimento, com hiperreflexia, sinais piramidais e extrapiramidais, costumemente levam ao diagnóstico equivocado de Paralisia Cerebral. Nessas crianças, a DLN deve ser lembrada na presença agressividade, hiperuratemia e ausência de insulto cerebral.



19.02

DISTROFIA NEUROAXONAL INFANTIL: PRESENTACIÓN DE 2 CASOS CLÍNICOS NO EMPARENTADOS

Costales D¹, Cerisola A¹, Gonzalez G¹, López S, Lemes A² - ¹Cátedra de Neuropediatría. Facultad de Medicina. UDELAR. Montevideo-Uruguay, ²Cátedra de Neuropediatría. Facultad de Medicina. UDELAR. CHPR. ASSE. Montevideo-Uruguay

Objetivo: presentar 2 casos clínicos de Distrofia Neuroaxonal infantil (DNAI) clásica confirmados genéticamente.

Caso 1: Niña 2 años, sin consanguinidad. Desarrollo neuro-psíquico normal hasta el año luego agrega regresión del desarrollo, oftalmoparesia, trastorno deglutorio e hipotonía global no parética con hiperreflexia. La RNM evidencia atrofia cerebelosa progresiva. El estudio eléctrico mostró patrón neurogénico. EEG evidencia un ritmo de fondo con ritmos beta difusos. La secuenciación del gen PLA2G6 evidencia 2 mutaciones patogénicas.

Caso 2: Varón de 3 años, sin consanguinidad, desarrollo normal hasta el año luego regresión psicomotriz, hipotonía parética de 4 miembros, nistagmus pendular, trastorno deglutorio y epilepsia. RNM de cráneo muestra atrofia cerebelosa progresiva, aumento de señal de la corteza cerebelosa en T2 y FLAIR. El estudio eléctrico evidencia polineuropatía axonal de los 4 miembros. La secuenciación del gen PLA2G6 identificó mutaciones patogénicas. Fallece a los 4 años de vida.

Conclusiones: Este trabajo pretende resaltar la importancia de considerar la DNAI ante un cuadro clínico de regresión del desarrollo con atrofia cerebelosa en los primeros 3 años de vida. Es muy orientador la presencia de polineuropatía axonal en el estudio eléctrico y la presencia de ritmos beta en el EEG. El diagnóstico se confirma por la secuenciación del gen *PLA2G6* que en más del 90% de los casos revela mutaciones patógenas. La biopsia tisular se reserva para los casos en que el estudio genético no es posible o no evidencia mutaciones. El diagnóstico preciso permite un adecuado asesoramiento genético a la pareja y eventual diagnóstico prenatal.



19.03

ATAXIA CEREBELAR, REGRESSÃO NEUROLÓGICA E EPILEPSIA: CARACTERIZAÇÃO DA LIPOFUSCINOSE CERÓIDE NEURONAL TIPO 6 NO BRASIL.

Leal STF¹, Pavesi J¹, Ramos MISN¹, Pena FR¹, Coelho MA¹, Montanher IS¹, Simonati A, Santorelli F, Minami MAY¹, Lourenço CM² - ¹HCFMRP-USP - Neurociências e Neurologia do comportamento, ²HCFMRP-USP

Local: Ribeirão Preto/SP

Objetivos: Descrever 4 de casos de Lipofuscinose Ceróide Neuronal tipo 6 (CLN6) enfatizando sua prevalência no Brasil.

Método: Série de casos

Resultados: Relato de 4 pacientes diagnosticados com CLN6, três femininos e um masculino, três iniciaram sintomatologia aos três anos e uma aos 21 anos de idade. Todos apresentavam regressão neuropsicomotora progressiva, associados a crises mioclônicas e tônico-clônicas generalizadas refratárias, evoluindo com disfagia grave e restrição ao leito, com ataxia cerebelar iniciando o quadro em três casos. Ressonância magnética de encéfalo com padrões semelhantes: atrofia cortical difusa, leucodistrofia em região parietal bilateral e espectroscopia evidenciando diminuição da relação NAA/Cr. Ao eletroencefalograma, paroxismos epileptiformes bilaterais com exacerbações à fotoestimulação e *status* mioclônico. Após extensa investigação, incluindo testes bioquímicos e genéticos, sem elucidação diagnóstica, o seqüenciamento do exoma foi fundamental para chegar à confirmação de mutações do CLN6.

Conclusão: CLN6 é uma rara desordem neurodegenerativa do grupo das doenças de depósito lisossomal, em geral iniciada na infância, com sintomas e evolução clínica de deterioração progressiva. A ataxia cerebelar pode anteceder o surgimento da epilepsia, principalmente do tipo mioclônica, associada a regressão motora e cognitiva, distúrbios visuais e de deglutição. O seqüenciamento de exoma é essencial para o diagnóstico. As descrições sobre casos de CLN6 são de extrema relevância para a divulgação desta condição, permitindo seu reconhecimento na prática clínica, com finalidade diagnóstica e estimativa da prevalência dessa patologia no Brasil.

Instituição: HCFMRP-USP



19.04

RELATO DE CASO: DOENÇA DE MENKES SOBREPOSTA A ANEMIA FALCIFORME

Batista LA¹, Scornavacca F², Minami MAY¹, Lourenço CM², Simão GN², Tessaro TZ², Hamad APA² -

¹Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto - USP - Departamento de Neurologia, ²Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto - USP

LOCAL: Ribeirão Preto – São Paulo

OBJETIVOS: Descrever caso de superposição de Doença de Menkes(DM) e Anemia Falciforme(AF) em lactente.

MÉTODOS: Relato de caso e revisão de literatura.

RESULTADOS: Menino, 6 meses, pais não consanguíneos, mãe com sífilis e infecção urinária tratadas na gestação. Parto cesárea, termo, sem intercorrências. Irmã com traço falciforme; trombose, leucemia e epilepsia na família. Dois *screening neonatais* detectaram AF, porém paciente com comportamento atípico de hemoglobina S. Confirmada a doença por eletroforese de hemoglobina, após três meses sem transfusão. Primeira transfusão sanguínea aos 3 meses. Acidente vascular cerebral e início de crises convulsivas aos 4 meses. Atraso de desenvolvimento, hipotonia axial, cabelos quebradiços, espessos, ásperos, com distribuição irregular, crises convulsivas refratárias, infecções urinárias e respiratórias de repetição, hipotermias, necessitando internações para antibioticoterapia, transfusões e sangrias. Dosagem de cobre e ceruloplasmina diminuídas, diagnosticado DM. Angiorressonância: infartos antigos, alteração vascular e da substância branca decorrentes de obstruções microvasculares. Ultrassonografia de vias urinárias: imagens sugestivas de divertículos.

CONCLUSÃO: As hemoglobinopatias constituem doenças genéticas mais frequentes que acometem seres humanos; e, dentre elas, AF a doença hereditária mais prevalente no Brasil. DM é uma rara desordem neurodegenerativa ligada ao X, resultante do transporte anormal de cobre. A superposição destas patologias é ainda mais rara, não sendo encontrado, na literatura, casos de ocorrência simultânea destas doenças.

INSTITUIÇÃO: Hospital Clinicas Faculdade de Medicina Ribeirão Preto–USP



20.01

Necrose Estriatal Bilateral Aguda na Infância

Mendes AC¹, Naves ACT, Laperuta LMD, Albuquerque LP, Albuquerque FP - ¹Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto - FAMERP - Neurologia Pediátrica

Objetivo: Descrição de dois pacientes com diagnóstico de Necrose Estriatal Bilateral Infantil (NEBI) evidenciado pela história clínica e exame neuroimagem, com evolução benigna e remissão completa dos sintomas. Métodos: Relato de dois casos por meio de revisão de prontuário médico. Resultados: Masculino, cinco meses, apresentou quadro de infecção de vias aéreas superiores, evoluindo no terceiro dia de internação com choro intenso, irritabilidade, crise convulsiva, movimentos distônicos e coreoatetósicos, realizado pulsoterapia com melhora progressiva dos sintomas. Masculino, nove anos, com confusão mental, letargia, rigidez muscular com sinal da roda dentada em membros superiores, havia tratado de infecção de vias aéreas superiores semanas antes do início do quadro. Em duas semanas, evoluiu com resolução completa dos sinais e sintomas. Ambas as ressonâncias magnéticas encefálicas com hipersinal em núcleos da base em T2. Conclusão: A degeneração bilateral do corpo estriado (caudado e putamen) é uma entidade clínica e radiológica pouco frequente em crianças, podendo estar relacionada a doenças metabólicas, infecciosas, alterações degenerativas, intoxicação, trauma crânio encefálico, lesões hipóxico-isquêmicas e outro grupo heterogêneo de situações que é denominado Necrose Estriatal Bilateral Infantil (NEBI). Nesse último grupo são descritas duas formas clínicas: uma insidiosa, que evolui para morte após anos de doenças, e outra aguda, com alteração da consciência, convulsões, distonia e coreoatetose, que evolui com melhora progressiva após semanas ou meses, como descrita em nossos casos. Os achados dos exames neurorradiológicos embora não patognomônicos confirmam o diagnóstico clínico



20.02

Coleção epidural espinal extenso associado à trombose venosa de subclávia e jugular interna – relato de caso

Carmo ALS¹, Bruck I¹, Crippa AC¹, Machado MR¹, Marques BPL¹, Fredo FW¹, Silva AF¹ - ¹Universidade Federal do Paraná - Hospital de Clínicas - Unidade de Pediatria

Local onde o trabalho foi realizado: Hospital de Clínicas da UFPR. **Objetivos:** Descrever caso de tetraplegia flácida devido a hematoma extradural espinal após trombose de veia subclávia. **Método:** revisão de prontuário. **Resultados:** C.P.M.B., 7 anos, masculino, admitido na UTI pediátrica devido a crise aguda de asma grave e síndrome gripal com infecção comprovada por Influenza A (H1N1). No primeiro dia (D1) de internamento, foi intubado e colocado em sedação e ventilação mecânica. No D4, realizada punção de veia jugular interna guiada por ecografia. Retirada sedação e extubado no D7. No D8, paciente se queixa de perda de força global. Força muscular GII em membros superiores e GIII em membros inferiores. Reflexos profundos 0/IV+ globalmente. Cutâneo plantar indiferente. Sensibilidade preservada. Sinal de Kernig, edema de membro superior esquerdo. Em D9, Líquor normal. Em D10, Ressonância Magnética mostra coleção extra-axial espinal extensa (C4-S1). Em D11, Doppler mostra trombose venosa oclusiva de jugular interna, subclávia, axilar e braquial esquerdas, iniciada heparina. Apresentou melhora gradativa, recebeu alta no D24, com força muscular GIV globalmente e reflexos +/-IV globalmente, com anticoagulação oral. **Conclusões:** Coleções epidurais de líquido são costumeiramente relatadas como complicação de punções lombares ou suboccipitais. As complicações neurológicas de mau posicionamento de cateter venoso central relatadas são relacionadas à infusão de nutrição parenteral no plexo venoso espinal, o que não ocorreu com nosso paciente. A tetraplegia reversível devido à coleção líquórica extradural pode se tratar de complicação da punção venosa central associada à trombose venosa.



20.03

MIELORADICULOPATIA APÓS ADMINISTRAÇÃO DO METOTREXATE INTRATECAL EM PACIENTES PEDIÁTRICOS COM LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA: RELATO DE DOIS CASOS

Vassoler FC, Teixeira RC, Pantoja LC, Wanderley AV, Macedo FCV

Introdução: A leucemia linfoblástica aguda (LLA) é a causa mais comum de neoplasia maligna na infância. O Metotrexate (MTX) foi um dos primeiros medicamentos descobertos a ter uma ação importante contra a LLA. Ele é capaz de tratar e prevenir episódios de recorrência de doença no sistema nervoso central, porém sua toxicidade é limitadora. **Objetivo:** Correlacionar com a literatura, as manifestações da neurotoxicidade após administração de MTX intratecal em pacientes com LLA. **Métodos:** Estudo descritivo, retrospectivo, tipo estudo de caso, em um Hospital de referência oncológica do Pará. Realizado coleta de dados do prontuário médico, entrevista com os responsáveis legais dos pacientes e solicitação da assinatura do TCLE.

Feito comparativos com casos semelhantes na literatura. **Relato:** Paciente 1: menino, 8 anos, diagnóstico de LLA pré-B aos 2 anos. Recebeu quimioterapia pelo protocolo GBTLI-99, término em 2013, recidivando em 2014, reiniciou o tratamento com o protocolo BFM 2002 REZ. No primeiro MTX intratecal, evoluiu com retenção urinária e fraqueza em membros inferiores. Eletroneuromiografia (ENMG) mostrava sinais de desnervação em atividade nos músculos dos membros inferiores. Paciente 2: menino, 6 anos. Diagnóstico de LLA pro-B em 2012, iniciou o tratamento com o protocolo BFM 2002. Última intratecal, evoluiu com retenção urinária e fecal, progrediu com fraqueza progressiva ascendente. ENMG com polirradiculoneuropatia, motora, axonal, simétrica, de grave intensidade com sinais de desnervação em atividade. **Conclusão:** A neurotoxicidade pelo MTX pode manifestar-se como aguda ou crônica. Ainda se desconhece a fisiopatologia envolvida na neurotoxicidade pelo MTX, mas provavelmente mecanismos multifatoriais estejam envolvidos.



20.04

AVALIAÇÃO NEUROPSICOLÓGICA DAS FUNÇÕES EXECUTIVAS E DA ATENÇÃO ANTES E DEPOIS DO USO DO METILFENIDATO EM CRIANÇAS COM TRANSTORNO DO DÉFICIT DE ATENÇÃO/HIPERATIVIDADE

Bolfer CPM¹, Tsunemi MH², Casella EB³ - ¹Universidade de São Paulo, ²UNESP/ Botucatu - Professor Assistente Doutor Departamento de Bioestatística: UNESP/ Botucatu, ³Instituto da Criança do Hospital das Clínicas de São Paulo

LOCAL- Pacientes: Ambulatório de TDAH do Serviço de Neurologia Infantil do Instituto Central (ICFMUSP) e do Instituto da Criança (ICr) do HCFMUSP. Controle: Escola Estadual Keizo Ishihara, Rua Mario Gessulo, 60, Bairro do Butantã, São Paulo-SP.

OBJETIVOS – Analisar testes neuropsicológicos de atenção e funções executivas apresentam correlação, em crianças TDAH, no diagnóstico e evolução clínica após metilfenidato propondo protocolo com testes mais significantes .

MÉTODOS - 23 pacientes masculinos; nove a 12 anos; diagnóstico TDAH, segundo os critérios do DSM-III, sem comorbidades; QI \geq 89, nunca medicados previamente; pré-selecionados no Ambulatório de TDAH do ICFMUSP e ICr. Avaliados e reavaliados após três meses de medicação. Controle, 30 alunos sem TDAH (segundo mesmos critérios), avaliados e reavaliados após três meses.

Avaliação clínica - história dos pacientes e escala SNAP-IV.

Testes: Escala de Inteligência Wechsler para Crianças (WISC-III), Teste Psicofísico Para Atenção Visual, Teste de Cancelamento, TMT A e B, Stroop e TAVIS 3R.

RESULTADOS - Comparação pacientes e controle apresentou diferença significativa em várias funções avaliadas , antes e após medicação.

CONCLUSÕES – Diferenças significantes observadas antes e após medicação no grupo TDAH. Testes neuropsicológicos de atenção (seletiva, alternada e concentrada) e funções executivas (memória operacional, tempo de reação, flexibilidade mental e controle inibitório) apresentaram correlação com a evolução do TDAH, após tratamento medicamentoso com metilfenidato. Testes mais significantes para avaliação do TDAH e proposta de protocolo: Tarefas 1, 2 e 3 do TAVIS, Subtestes completar figuras, informação, aritmética, dígitos, dígitos ordem inversa do WISC III, TMT A e B , Stroop e Teste de Cancelamento.



20.05

ADRENOLEUCODISTROFIA: RELATO DE CASO

Rimoli GTM¹, Santos MLL², Jurity TPM³, Leite FP³, Kushikawa NYY³, Paulino M³, Belmonte M³, Leal VASFM³ - ¹Hospital Guilherme Álvaro - pediatria, ²Hospital Guilherme Álvaro - Neurologia Pediátrica, ³Hospital Guilherme Álvaro - Pediatria
Hospital Guilherme Álvaro (HGA)

RESUMO:

Introdução: Adrenoleucodistrofia (ADL) é uma doença genética rara, recessiva ligada ao cromossomo X que acomete predominantemente os homens. O gene defeituoso tem função de codificar a enzima ligase acil CoA gordurosa presente na membrana dos peroxissomos, e quando mutada não permite a entrada dos ácidos graxos de cadeia muito longa (AGCML), o que leva a um acúmulo destes no interior das células, principalmente no cérebro e nas glândulas adrenais, destruindo a bainha de mielina dos axônios das células nervosas, comprometendo a transmissão de impulsos nervosos. **Objetivo:** relatar o caso de um paciente internado e acompanhado no HGA, onde foi diagnosticado com ADL. **Métodos:** Avaliação pediátrica e neurológica sistemática com análise dos exames complementares. **Resultados:** Paciente DFPS, sete anos, apresentava desenvolvimento normal porém evoluiu de forma incomum após TCE em região frontoparietal esquerda. Solicitado ressonância magnética de crânio que evidenciou alteração difusa de sinal da substância branca de ambos hemisférios cerebrais, de forma mais acentuada nas regiões frontal e parietoccipital e formação cística entre pilares do fórnice. Evoluiu com crises convulsivas, alteração da marcha e rigidez muscular, foi internado e diagnosticado com ADL após dosagem de AGCML. **Conclusão:** Paciente apresenta forma clássica da doença e sua evolução convergiu com relatos da literatura e tem curso invariavelmente fatal. Apesar do tratamento com corticoide, dieta e fisioterapia a doença segue em progressão. Atualmente com 10 anos encontra-se aperceptivo, tetraparético (síndrome piramidal bilateral) e disfágico com alimentação enteral. Não foi indicado transplante de medula óssea pois não preenchia os critérios recomendados pelo escore Loes.



20.06

PSEUDOTUMOR ORBITÁRIO EM CRIANÇA

Silva MCV¹, Pinto FCL¹, Danieli D¹, Moraes ACM¹, Diogo WJG¹, Oliveira GP¹, Fonseca ATQSM¹, Franco IA¹, Avelino MA¹, Aragão MM¹, Przysiezny A², Pinho RS¹, Masruha MR¹ -
¹UNIFESP - Neurologia Infantil, ²Instituto Suel Abujamra - Oftalmologia

UNIFESP. OBJETIVO: Reconhecer as manifestações clínicas do pseudotumor orbitário em crianças. **MÉTODO:** Relatamos o caso de um paciente masculino, 11 anos previamente hígido, que apresentou, em um intervalo de quatro anos, dois episódios de cefaleia frontal associada à febre, náuseas, fotofobia e fonofobia, hiperemia conjuntival bilateral e diplopia na mirada para baixo à esquerda. **RESULTADOS:** Ao exame neurológico apresentava movimentação ocular extrínseca normal e hiperemia ocular. Investigação complementar com provas reumatológicas, função tireoideana e liquor não evidenciaram alterações. Ressonância magnética de crânio evidenciou espessamento com realce do reto medial do olho direito. Iniciado corticoterapia com boa resposta clínica. **CONCLUSÃO:** O pseudotumor orbitário é uma inflamação não granulomatosa da órbita de ocorrência rara na faixa etária pediátrica, comumente se apresenta com restrição da motilidade ocular, proptose e cefaleia. Os exames laboratoriais em geral são normais e a ressonância magnética de crânio pode demonstrar sinais de inflamação nas estruturas periorbitárias, como a musculatura extraocular. A resposta dramática do quadro após a introdução de corticoterapia corrobora o diagnóstico. Os diagnósticos diferenciais incluem Síndrome de Tolosa-Hunt, neoplasias, tireoidopatias, entre outras.



20.07

ALTERAÇÕES FENOTÍPICAS EM UM PACIENTE COM DISPLASIA CRANIOMETAFISÁRIA.

Tessaro TZ, Manganeli ALS, Minami MAY, Lourenço CM

Local: Ribeirão Preto, São Paulo

Objetivo: Descrever alterações fenotípicas de um paciente portador de Displasia Craniometafisária.

Metodologia: Relato de Caso.

Resultado: Displasia craniometafisária é uma rara condição de herança tanto autossômica dominante quanto recessiva, caracterizada por hiperostose de base do crânio e esclerose dos ossos da face e alargamento metafisário dos ossos longos. Trata-se de uma enfermidade com manifestações que podem estar presentes ao nascimento, na sua apresentação clássica pode ser seguida de macrocefalia, atraso de marcos motores, surdez neurosensorial, perda visual e alterações faciais grosseiras. Relato de caso de paciente masculino, 1 ano e 7 meses, filho de pais não consanguíneos, nascido de parto cesárea, pré termo, apresentou dismorfias ao nascimento (fronte ampla, baixa implantação da orelha, paralisia facial esquerda, macroglossia, hipertrofia gengival, hipospádia). Apresenta atraso do desenvolvimento neuropsicomotor: fica em pé com apoio e fala monossílabos com sentido. Histórico de obstrução nasal e respiração oral, avaliação auditiva sugestiva de perda de audição neurosensorial. Radiografia de crânio com macrocrania, *aspecto de arlequin*, densificação e espessamento da calota craniana; radiografia de membros inferiores (fêmur): deformidade *em frasco de Erlenmeyer*. Ressonância de encéfalo com aumento da densidade de calota craniana e comprometimento sétimo e oitavo pares cranianos.

Conclusão: A displasia craniometafisária é uma condição genética rara com características fenotípicas distintas, a síndrome deve ser suspeitada na presença das alterações clínicas e radiológicas apresentadas por seus portadores, o diagnóstico da síndrome é necessário para seguimento multidisciplinar adequado das complicações da doença.

Instituição: Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto-USP.



20.08

Síndrome Neuroléptica Maligna em Pediatria - Relato de caso

Raitez SR¹, Becker MM¹, Borba RM¹, Salvador S¹, Halal CS¹ - ¹Hospital da Criança Conceição - Neurologia Infantil

Tipo: Apresentação em Poster

Resumo: Objetivo. Relatar caso de Síndrome Neuroléptica maligna na infância. Método. Revisão nas bases de dados e bibliotecas digitais em comparação ao relato de caso. Resultados. Síndrome neuroléptica maligna (SNM) é uma complicação grave (morte em 20%) e rara (0,02 a 3%) associada ao uso de neurolépticos. É caracterizada por alteração no estado mental, rigidez, hipertermia e desautonomia. PRS, 9 anos, autista em uso de risperidona, lítio e citalopram há 3 anos, iniciou na madrugada de 24/02 com quadro de hipertonia generalizada, confusão mental, hipertermia, taquicardia e taquipnéia. Encaminhada após suspeita diagnóstica e coleta de exames, foi suspenso o antipsicótico e iniciado com manejo adequado (benzodiazepínico contínuo, colchão de resfriamento e suporte ventilatório). Nos exames, apresentava elevação importante das enzimas musculares (CK, CKMB e troponina) e ecocardiograma com miocardiopatia dilatada associada a baixa fração de ejeção sendo administrado furosemida, noradrenalina e milrinone para controle da situação. Paciente apresentou evolução lenta e favorável com melhora importante da fração de ejeção, recebendo alta hospitalar assintomático. Conclusões. A importância no rápido diagnóstico, principalmente clínico, nos direciona para o melhor acompanhamento e tratamento.

Palavras-Chave: neuroleptica maligna, síndrome, infancia



20.09

AVALIAÇÃO DAS FUNÇÕES MOTORAS DE CRIANÇAS COM ESPECTRO DO AUTISMO

Bofi TC, Gonzaga CN, Damasceno SO, Oliveira MCS, André LB, Guerrero KM, Carvalho AC

Local onde o trabalho foi realizado: Laboratório de Psicomotricidade da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade Estadual Paulista de Presidente Prudente/SP. **Objetivos:** Avaliar as funções motoras de base para o desenvolvimento psicomotor em crianças com Transtorno do Espectro Autista (TEA). **Métodos:** Trata-se de uma pesquisa qualitativa, realizada mediante a aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa da FCT/UNESP de Presidente Prudente sob o CAAE: 30382714.5.0000.5402 e da assinatura, pelo responsável do participante, por meio do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido. Utilizou-se como instrumento a Escala de Desenvolvimento Motor (EDM) que avalia crianças de 2 a 11 anos, sendo composta por uma bateria de testes, que analisa diferentes habilidades do desenvolvimento da criança de acordo com sua Idade Cronológica (IC). Essas habilidades são: motricidade fina, motricidade global, equilíbrio, esquema corporal/rapidez, organização espacial, organização temporal/linguagem e lateralidade. Para a pesquisa, utilizamos os testes das funções motoras. Participaram do estudo 7 crianças (6 meninos e 1 menina) com idade média $64 \pm 18,17$ meses. **Resultados:** Neste estudo, 100% da amostra apresentaram atraso na motricidade fina e equilíbrio e 87,51% apresentaram atraso na motricidade global. **Conclusões:** Pode-se concluir neste estudo que todas as crianças apresentaram atraso nas áreas de desenvolvimento quando comparado à idade cronológica, além disso, a EDM foi adequada e os resultados encontrados na avaliação serviram para a idealização dos programas de intervenções terapêuticas direcionados para esta população.



20.10

A CAPACIDADE PSICOMOTORA NA SÍNDROME DE DANDY-WALKER - ESTUDO DE CASO

Damasceno SO, Oliveira MCS, André LB, Guerrero KM, Curcino MC, Gonzaga CN, Carvalho AC, Bofi TC

Local onde o trabalho foi realizado: Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade Estadual Paulista de Presidente Prudente/SP. **Objetivos:** Avaliar o desenvolvimento psicomotor de uma criança com Síndrome de Dandy-Walker (SDW). **Métodos:** Trata-se de uma pesquisa de caráter qualitativo do tipo estudo de caso com sujeito único. A amostra foi composta por uma criança com SDW com idade de 09 meses. Os pais do participante assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido após a aprovação do estudo pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Faculdade de Ciências e Tecnologia da UNESP de Presidente Prudente com o CAAE: 30382714.5.0000.5402. Como instrumento utilizou-se o Inventário Portage Operacionalizado (IPO) formado por 580 comportamentos distribuídos em cinco áreas: cognição, desenvolvimento motor, linguagem, socialização e auto-cuidados, divididos por faixa etária de zero a seis anos e uma sexta área especial para crianças de zero a quatro meses denominada de Estimulação Infantil (WILLIAMS; AIELLO, 2001). **Resultados:** A análise dos resultados evidenciou que a criança acertou 11 itens dos 45 possíveis da área da Estimulação Infantil, firmando 24,44%; uma porcentagem que condiciona um atraso no desenvolvimento psicomotor do participante. A criança não pontuou nas outras áreas do IPO. **Conclusões:** Pode-se concluir neste estudo que o desenvolvimento do participante estava atrasado em comparação com a idade cronológica, condicionando a patologia, um dos fatores deste comprometimento. Além disso, o IPO foi apropriado e evidenciou a viabilidade dos resultados encontrados na avaliação para o planejamento dos programas de intervenções terapêuticas adequados para esta população.



20.11

SÍNDROME DE GUILLAIN BARRÉ RECORRENTE: UM CASO ATÍPICO

Vitorino VA¹, Ferreira ACS¹, Mukai AO¹, Bertoli CJ¹, Azevedo RV, Pasqualin LVM² -

¹Hospital Universitário de Taubaté- UNITAU - Pediatria Geral, ²Hospital Universitário de Taubaté-UNITAU - Neurologia Infantil

Introdução: A Síndrome de Guillain- Barré é uma polirradiculopatia inflamatória aguda desmielinizante, imunomediada, cursando com paralisia flácida, progressiva, arreflexia e alterações sensitivas caracterizadas por dores no membros.

Caso: EVM, 9 anos, feminino, admitida em enfermaria com queixas de dor intensa e fraqueza de membros inferiores, arreflexia e marcha parética, com instalação dos sintomas em três dias. Apresentava líquido normal e eletroneuromiografia (ENMG) com padrão de polirradiculopatia inflamatória desmielinizante aguda.

Relatava que já havia tido os mesmos sintomas há três anos, com exame de líquido normal e alta sem a realização de ENMG. Recuperou-se totalmente em 4 semanas.

Perante a possibilidade da Síndrome de Guillain Barré Recorrente (SGBR), optou-se por repetir a ENMG após três meses, a qual evidenciou recuperação importante da desmielinização, confirmando o possível caráter recidivante da doença.

Discussão: A SGB monofásica é a mais comum das formas clínicas, incidindo entre 0,75-2 a cada 100.000 habitantes. Menos de 6% dos casos terão recorrência dos sintomas, nem sempre desencadeadas pelos mesmos agentes. É importante diferenciarmos da polineuropatia desmielinizante crônica de início agudo, principalmente pela decisão terapêutica. Na SGB a recuperação funcional costuma ser completa, já na recorrente, o paciente pode permanecer com alguns déficits neurológicos, sendo a eletroneuromiografia de grande auxílio. São raríssimos os casos descritos na infância. A SGBR é mais frequente com apresentação clínica da síndrome de Miller Fischer (ataxia, oftalmoplegia e arreflexia). Nossa paciente apresentou sintomas leves, permanecendo com deambulação e recuperação espontânea dos sintomas. O diagnóstico só foi possível através do seguimento e a evolução é imprevisível.



INDICE DE AUTORES

Abaurre PS	12.08, 12.09
Abdalla ND	01.05, 01.06
Agostinetti AH	01.04, 04.03, 10.02, 10.03, 14.05, 15.01, 18.01
Aidar MB	01.20
Aires FA	01.05, 01.06
Albuquerque FP	05.05, 15.07, 20.01
Albuquerque LP	05.05, 15.07, 20.01
Albuquerque MAV	12.08
Albuquerque RCAP	15.07
Alécio KM	10.07
Alencar SP	05.03, 05.20, 05.21, 13.06
Aline AB	05.04
Almeida D	18.01
Almeida DE	14.05
Almeida DP	01.04, 04.03, 10.02, 15.01
Almeida RR	01.07
Almeida SSA	11.11
Almeida TM	10.01
AlSayed M	02.02
Alvarenga KAF	10.06
Alves AST	06.01
Alves CA	14.05
Alves CE	01.04, 04.03, 10.02, 15.01, 18.01
Alves F	18.01
Alves FG	01.04, 04.03, 10.02, 15.01
Alves FLA	14.05
Alves TN	02.03, 14.06
Alvim RJ	12.11
Amado PR	08.07, 12.01, 12.05, 12.07, 15.11
Amâncio AP	01.24
Amâncio APRL	12.11
Amoras JAP	05.14, 10.07
Amorim AD	01.21, 01.22, 05.20
Amorim Jr AD	05.03, 05.21, 13.06
Andrade AJ	15.03
Andrade JQ	14.10, 14.11, 14.12
André LB	06.01, 20.09, 20.10
Antoniuk SA	01.12, 01.18, 01.19, 01.23, 03.01, 03.09, 04.02, 08.06, 14.01, 14.03, 14.09, 14.20, 19.01, CO.03
Appenzeller S	01.14
Aragão MM	03.07, 13.05, 15.04, 18.04, 20.06

Araújo ALPC	01.02, 01.17, 08.03, 11.01, 11.02, 14.18, 15.09
Araújo APQC	08.07, 12.01, 12.03, 12.05, 12.07, 15.11
Araujo LA	10.06
Arita FN	03.05, 05.19, 13.02, 14.13
Arnez G	01.04, 04.03, 10.02, 10.03, 14.05, 15.01, 18.01
Arrais NMR	CO.02
Arruda IL	12.12, 14.07, 14.08, CO.02
Arruda RF	14.07
Auersvald EC	01.13, 05.17, 05.18, 15.13
Avelino MA	03.06, 03.07, 13.05, 15.04, 18.04, 20.06
Avellar L	05.08
Ávila RSA	03.02
Azevedo ARM	13.03
Azevedo BVM	01.10, 14.10, 14.11, 14.12
Azevedo RV	20.11
Baldin K	01.11, 03.03, 03.04, 08.04, 11.10, 14.04, 14.14, 15.12
Baltar F	02.01, 11.06, 15.06
Bandeira M	13.04
Barbarioli LP	01.02, 01.17, 11.01, 11.02, 14.18, 15.09, 15.10
Barbosa AVS	01.03, 08.01, 11.03, 13.08, 15.02
Barbosa R	15.12
Barbosa VSB	15.08
Barcelos I	05.13
Barcelos IP	01.09, 01.17, 05.07, 08.02, 08.03, 11.01, 12.04, 14.02
Barros DM	05.08
Barros G	12.06
Batista LA	19.04
Battirola CLM	01.05, 01.06
Bayer DL	01.18, 01.19, 03.09
Becker MM	01.01, 01.15, 04.01, 05.04, 10.04, 12.02, 13.07, 20.08
Bellas AR	09.01
Belmonte M	20.05
Benjamin B	05.06
Bergamasco NC	14.21
Bermudez B	01.19
Bertholdo D	03.01, 14.17
Bertholdo DB	03.09
Bertoli CJ	20.11
Bezerra D	18.01
Bezerra DA	14.05
Bezerra DF	01.04, 04.03, 10.02, 15.01
Bezerra MTAL	CO.02
Bicalho AGG	01.13, 02.06, 05.17, 05.18, 12.10, 13.04, 14.03, 15.13

Bidegain M	05.11
Bíscaro LMR	01.10, 14.10, 14.11, 14.12
Bofi TC	06.01, 20.09, 20.10
Bolfer C	10.01
Bolfer CPM	20.04
Bomfim-Dultra FR	05.08, 05.09, 05.10, 11.07
Borba RM	13.07, 20.08
Braga LW	05.12, 11.08, 15.05
Breinis P	01.04, 04.03, 10.02, 14.05, 15.01, 18.01
Brites C	10.01
Brito AR	11.11
Bruck I	01.12, 01.19, 01.23, 03.01, 03.09, 04.02, 08.06, 10.05, 14.01, 14.09, 14.20, 19.01, 20.02, CO.03
Bueno C	01.02, 01.09, 02.04, 02.07, 05.13, 08.03, 11.01, 12.04, 14.02, 14.18
Burke D	02.02
Burle A	CO.01
Caboclo LO	01.20
Cahan H	02.05
Caldas CACT	05.22
Callegaro D	CO.05
Camelo CG	01.03, 05.02, 08.01, 11.03, 13.08, 15.02, 15.08
Campos RF	10.11
Cardoso JMCF	05.01
Cardoso PCOF	11.05
Cardozo LFM	14.20
Carmo ALS	03.01, 03.09, 04.02, 08.06, 10.05, 14.09, 18.02, 19.01, 20.02
Carmo LSC	14.01
Carmo N	18.03
Carmo NC	11.05
Carneiro ACND	05.01
Carneiro HF	10.09, 14.16
Carvalho AC	06.01, 20.09, 20.10
Carvalho DS	03.01, 03.09, 08.06, 10.05, 14.01, 14.09
Carvalho MDCG	05.03, 05.21, 13.06
Carvalo MJ	18.01
Casella EB	08.02, 20.04
Cat MNL	CO.03
Cavalcante C	03.03, 11.10, 14.04
Cavalcante CEO	02.03, 14.06
Cavalcante CM	01.07, 08.04, 14.14, 15.12
Cavalcanti C	03.04
Cavalcanti MM	13.06
Cendes F	01.14
Cendes R	15.12
Cerisola A	02.01, 05.11, 12.06, 13.01, 15.06, 19.02
Cerqueira WOS	02.03, 14.06

Chaibun ME	12.06, 15.06
Ciasca SM	10.01
Cintra GSS	18.03
Cintra RA	14.05
Cintra RG	01.04, 04.03, 10.02, 10.03, 15.01, 18.01
Coan AC	01.07, 01.11, 01.14, 03.03, 03.04, 08.04, 11.10, 14.04, 14.14, 15.12
Coelho MA	14.19, 19.03
Cooper JD	02.02
Cordeiro SS	07.01
Corrêa PB	02.03, 14.06
Correia TCS	05.08, 05.09, 05.10, 11.07
Costa AAP	12.11
Costa AR	18.01
Costa EJM	01.01, 05.04
Costa G	11.06
Costa RA	01.04, 04.03, 10.02, 10.03, 14.05, 15.01
Costa SS	14.10
Costales D	19.02
Crippa AC	03.01, 08.06, 18.02, 20.02
Crippa ACS	01.18, 01.19, 03.09, 14.09
Cristovam MAS	14.15
Cunha ALG	13.08
Cunha NSC	05.14
Cunha PEL	01.02, 01.17, 05.13, 11.01, 11.02, 14.02, 14.18, 15.09
Curcino MC	06.01, 20.10
Curi MCLB	05.01
Da Costa EJM	01.15, 04.01, 10.04, 12.02
da Silva EC	11.10
Da Silva FGS	01.15, 04.01, 10.04, 12.02
Daflon CQ	09.01
Dallago RT	14.15
Dalmina TC	14.15
Damasceno SO	06.01, 20.09, 20.10
Danieli D	03.07, 13.05, 15.04, 18.04, 20.06
Darim NP	10.08
De Freitas MR	01.24
de Lemos Junior MA	01.05, 01.06
De Menezes TV	01.15, 04.01, 10.04, 12.02
de Souza CF	17.01
Defende APG	06.01
Delfino A	05.06
Delfino AS	14.22, 14.23, 14.24
Deustch AD	01.20
Dias KE	08.07, 12.01, 12.05, 12.07, 15.11
Diniz ACA	15.08
Diniz ACC	01.03, 05.02, 07.01, 08.01, 11.03, 13.08, 15.02
Diogo WJG	03.07, 13.05, 15.04, 18.04, 20.06

Donato AC	05.06, 14.22, 14.23, 14.24
Dourado Junior MET	12.12, 14.08
Dubourg FCR	05.08, 05.09, 05.10, 11.07
Dufner-Almeida LG	14.20
Dufort G	13.01
Dutra LA	15.04
Dutra LP	03.01
Dvoáková L	02.02
Estephan EP	12.09
Falcão NMF	01.18, 01.19, 03.09
Faleiros L	01.08
Faria AE	18.01
Faria AER	01.04, 04.03, 10.02, 10.03, 14.05, 15.01
Faria FS	08.05, CO.04
Faria LMMO	05.17
Farias DP	01.21, 01.22
Ferlin E	18.01
Ferlin EG	01.04, 04.03, 10.02, 10.03, 14.05, 15.01
Fernandes BL	11.11
Fernandes CDS	12.05
Fernandes CS	08.07, 12.01, 12.07
Fernandes SF	15.11
Ferreira ACS	20.11
Ferreira AG	10.07
Ferreira CMB	09.01
Ferreira GC	09.01
Ferreira GS	14.16
Ferreira LS	01.16, 08.05, 10.07, 11.09, 14.14, CO.04
Ferreira MLS	02.06, 15.13
Fietz M	02.02
Figueiredo TEC	14.22, 14.23, 14.24
Fogaça DBR	08.07, 12.01, 12.05, 12.07, 15.11
Fonseca AL	05.08, 05.09, 05.10, 11.07
Fonseca ATQSM	03.07, 13.05, 15.04, 18.04, 20.06
Fonseca LF	01.03, 08.01, 11.03, 13.08, 15.02
Fontana P	01.21
Formentin C	08.04
Fortes CPDD	12.03
Foseca LF	15.08
França Jr MC	14.13
Franco G	13.05
Franco IA	03.07, 13.05, 15.04, 18.04, 20.06
Fredo FW	01.12, 01.23, 03.01, 03.09, 04.02, 08.06, 10.05, 14.01, 14.09, 18.02, 19.01, 20.02
Freire AM	14.11
Freitas MR	12.11
Frizzo SK	02.07
Fucuta PS	10.08
Fujiwara DT	03.05, 05.19, 13.02, 14.13
Galego AR	01.06

Geisel NR	12.01, 12.07, 15.11
Genofre MA	01.24
Genofre MAGW	12.11
Giannetti JG	14.10, 14.11, 14.12
Giffoni SDA	10.10, 10.11, 17.01
Giordani GM	01.01, 01.15, 04.01, 05.04, 10.04, 12.02
Gissen P	02.05
Giugliani R	02.02
Godeiro Junior CO	14.07
Godoy DRC	15.03
Godoy LFS	05.13, 14.02
Góes FV	01.24, 12.11
Góes JS	05.12, 11.08, 15.05
Gomes HF	08.07, 12.01, 12.07
Gomes VS	CO.04
Gonçalves B	10.01
Gonçalves G	18.01
Gonçalves GN	01.04, 04.03, 10.02, 10.03, 14.05, 15.01
Gonçalves LCS	01.05, 01.06
Gonçalves LP	08.07, 12.07
Gonçalves TS	01.02, 05.07
Gonzaga CN	06.01, 20.09, 20.10
Gonzalez G	11.06, 15.06, 19.02
Gouvea LA	08.07, 12.01, 12.05, 12.07, 15.11
Gouveia ACM	05.20
Graner MP	14.19
Griciunas AG	15.01
Grochoski R	01.13, 02.06, 05.17, 05.18, 12.10, 13.04, 14.03, 15.13
Grupionni LP	01.10
Guerra AP	11.05
Guerreiro MM	01.07, 01.11, 01.14, 03.03, 03.04, 08.04, 14.04, 14.14, 15.12
Guerrero KM	06.01, 20.09, 20.10
Guimarães LJ	11.09
Gurgel-Giannetti J	01.10, CO.01
Haddad LA	14.20
Halac NI	02.02
Halal CS	13.07, 20.08
Hamad AP	14.19
Hamad APA	05.15, 05.22, 19.04
Hideko MA	12.10
Horokowsky AP	12.03
Horta MB	01.03, 05.02, 08.01, 11.03, 13.08, 15.02, 15.08
Horta R	11.03, 15.02
Horta RS	01.03, 08.01, 13.08, 15.08
Horta VF	10.03
Husni JA	01.16
Jabour MSD	10.06

Jacobina MAA	14.21
Jacoby D	02.05
Jácome LU	01.10, 14.10, 14.11, 14.12
Jahnová H	02.02
Jaume A	11.06
Jimenes LP	15.03
Joviano R	01.24
Jubilato VBW	01.13, 01.13, 02.06, 05.17, 05.18, 12.10, 13.04, 14.03, 15.13
Junior JF	05.08, 05.09, 05.10, 11.07
Junior PJS	05.09
Jurity TPM	20.05
Kabashima L	01.13
Kabashima LSO	02.06, 05.17, 05.18, 12.10, 13.04, 14.03, 15.13
Karuta SCV	01.13, 05.17, 05.18, 13.04, 15.13
Kerbage SC	05.06, 14.22, 14.23, 14.24
Kok F	01.09, 01.17, 02.04, 05.07, 05.13, 08.03, 12.04, 14.02, 14.18
Kubota GT	05.13, 14.02
Kulikowski LD	12.08
Kushikawa NYI	20.05
Laperuta LMD	05.05, 15.07, 20.01
Lara MT	01.10, 14.10, 14.11, 14.12
Lazar M	CO.01
Leal STF	05.22, 19.03
Leal TM	12.07
Leal TMPB	08.07, 12.01, 12.05, 15.11
Leal VASFM	20.05
Leão EKEA	02.03, 05.12, 11.08, 14.06, 15.05
Leite FP	20.05
Lemes A	02.01, 19.02
Lessa KP	02.03, 14.06
Liberalesso PBN	15.13
Lima AMB	05.20
Lima JCMG	03.05, 05.19, 13.02, 14.13
Lima JM	08.07, 12.01, 12.07
Lima Neto ML	14.08
Lima RJV	10.09, 14.16
Lizcano A	15.12
Lobo EC	11.05
Lohr A	02.06, 12.10, 15.13
Lohr Junior A	01.13, 05.17, 05.18, 13.04, 14.03
Lopes TECF	05.06
López S	19.02
Loufti KS	08.01, 11.03, 15.02, 15.08
Lourenço CM	14.19, 19.03, 19.04, 20.07
Lourenço FBH	01.05
Lourenço FHB	01.06
Loutfi KS	01.03, 13.08

Low CS	05.14
Lucato LT	05.13, 14.02
Lukacs Z	02.02
Lunardi MB	03.06
Macedo BAG	03.05, 05.19, 13.02, 14.13
Macedo FCV	20.03
Machado M	CO.01
Machado MR	03.01, 03.09, 04.02, 08.06, 14.09, 14.17, 19.01, 20.02, CO.03
Machado RIL	05.16, 10.09, 14.16
Machado RT	08.01
Magalhães JE	01.22
Magalhães M	01.20
Maia CRS	CO.02
Maia GA	02.03, 05.12, 11.08, 14.06, 15.05
Manganelli ALS	05.22, 20.07
Manreza MLG	01.09, 05.13, 14.02
Mantovani M	11.10
Marciano MFC	05.16
Marques BPL	01.12, 01.23, 03.01, 03.09, 08.06, 10.05, 14.09, 18.02, 20.02
Marques LHN	01.05, 01.06
Marques LN	11.05
Martins C	12.08
Martins IM	03.05, 05.19, 13.02, 14.13
Martins MM	08.07, 12.01, 12.05, 12.07, 15.11
Martins RLR	05.12, 11.08, 15.05
Masruha MR	03.07, 13.05, 15.04, 18.04, 20.06
Mata NS	01.01, 01.15, 04.01, 05.04, 10.04, 12.02
Matsui CJ	02.04, 08.02, 08.03
Matsui Junior C	01.09, 05.07, 05.13, 12.04, 14.02
Matushita H	08.02
Medeiros FL	01.21, 01.22, 05.20
Medeiros MC	01.05, 01.06
Medici C	02.01, 05.11, 11.06, 12.06, 15.06
Melo ACMG	05.03, 05.21, 13.06
Melo AN	12.12, 14.07, 14.08, CO.02
Mendes AC	05.05, 15.07, 20.01
Mendes VL	12.12, 14.07, 14.08, CO.02
Mendonça RH	12.09
Menezes RSB	05.06, 14.22, 14.23, 14.24
Menezes T	11.11
Menezes TM	01.01
Menezes TV	05.04
Miller N	02.02
Mimura PP	11.09
Minami MAY	03.08, 05.15, 14.19, 19.03, 19.04, 20.07
Miranda LC	11.05
Mole S	02.02
Moller L	18.03

Moller LAM	11.05
Montanher IS	03.08, 05.22, 19.03
Monteiro J	05.12, 11.08, 15.05
Monteiro N	18.01
Monteiro NM	01.04, 04.03, 10.02, 10.03, 14.05, 15.01
Montenegro MA	01.11, 03.03, 03.04, 08.04, 11.10, 14.04, 14.14, 15.12
Monti F	02.07
Moraes ACM	03.07, 13.05, 15.04, 18.04, 20.06
Morais FJB	05.09, 05.10
Morais TC	01.02, 15.10
Moreira AS	12.07
Moreira ASS	08.07, 12.01, 12.05, 15.11
Moreira PDS	11.02, 14.18
Moriguti NA	08.07, 12.01, 12.07
Mota VMR	05.06, 14.22, 14.23, 14.24
Mukai AO	20.11
Muller C	05.14
Nahim MJS	01.10, 14.10, 14.11, 14.12
Nascimento AM	12.08
Nascimento CT	03.02, 11.04, 13.03
Nascimento L	01.24
Nascimento LT	12.11
Naves ACT	05.05, 15.07, 20.01
Neto AC	03.01, 03.09, 14.17
Neto JRP	08.05
Neto OA	12.08
Nicola S	02.05
Nistche A	01.13, 05.17, 05.18, 15.13
Nogueira MCA	10.06
Nogueira P	01.22
Novo-Filho GM	12.08
Nunes MEN	05.15
Oh HK	10.03
Ohlweiler L	01.01, 01.15, 04.01, 05.04, 10.04, 12.02
Oliveira AC	18.01
Oliveira ACM	01.21
Oliveira BLM	14.08
Oliveira DP	01.08
Oliveira GP	03.07, 13.05, 15.04, 18.04, 20.06
Oliveira GS	14.17
Oliveira IF	05.01
Oliveira KCM	05.16, 10.09, 14.16
Oliveira KL	09.01
Oliveira LP	18.01
Oliveira LTA	05.01
Oliveira MCS	06.01, 20.09, 20.10
Oliveira RL	07.01
Oliveira TD	14.15
Oliveira VYMP	11.07

Orlandi FB	11.01
Ortega AB	12.10
Paganelli MSL	15.03
Paladini G	03.03, 03.04, 08.04, 11.10, 14.04, 14.14, 15.12
Pantoja LC	20.03
Paolilo RB	01.02, 05.07, 05.13, 08.02, 08.03, 12.04, 14.02, CO.05
Paschoal AGPP	05.08, 05.09, 05.10, 11.07
Pasqualin LVM	20.11
Passalacqua PS	05.13, 14.02
Pastura GMC	08.07, 12.01, 12.05, 12.07, 15.11
Paulino M	20.05
Pavanelo R	CO.01
Pavesi J	05.15, 19.03
Paz JA	05.07, 05.13, 11.02, 14.02, 15.09, 15.10, CO.05
Pearce D	02.02
Pedemonte V	02.01, 11.06, 15.06
Pena FR	19.03
PennaeCosta A	01.24
Pereira AC	08.07, 12.01, 12.07, 15.11
Pereira APA	14.20
Pereira I	13.01
Pereira JA	12.03
Pereira JPL	08.05, 11.09
Pereira Neto JR	11.09
Pereira RRB	05.14
Pereira SLA	CO.05
Pessoa ALS	05.06, 14.22, 14.23, 14.24
Pezzolato D	01.04, 04.03, 10.02, 10.03, 14.05, 15.01, 18.01
Pfeffer JC	02.02
Piazzon F	02.07
Pillo LG	12.01
Pimenta NRG	08.07, 12.05
Pinho RS	03.07, 13.05, 15.04, 18.04, 20.06
Pinto FCL	03.07, 13.05, 15.04, 18.04, 20.06
Pinto RASR	18.04
Pinto RC	01.04, 04.03, 10.02, 15.01, 18.01
Pinto RO	14.05
Pires FCRZ	05.08, 05.09, 05.10, 11.07
Poças AC	03.05, 05.19, 13.02, 14.13
Poubel ABF	03.02, 11.04, 13.03
Poubel MO	01.16
Primo JRLC	05.08, 05.09, 05.10, 11.07
Przysiezny A	20.06
Raitez SR	13.07, 20.08
Ramos GC	10.10
Ramos MISN	03.08, 19.03

Ranzan J	01.01, 01.15, 04.01, 05.04, 10.04, 12.02
Raskin S	19.01
Redondo LS	05.01
Reed UC	01.09, 02.04, 05.07, 05.13, 08.02, 08.03, 12.04, 12.08, 12.09, 14.02, CO.05
Reis AATC	11.03, 15.02
Reis GLL	13.05
Reis MO	05.01
Reis TFL	14.21
Resende TCM	CO.04
Reyes E	02.05
Rezende IA	01.10
Rezende LB	10.06
Ribeiro EM	05.06, 14.22, 14.23, 14.24
Ribeiro MBT	03.05, 05.19, 13.02, 14.13
Ribeiro RR	11.05
Richartz M	14.20
Riesgo RS	01.01, 01.15, 04.01, 05.04, 10.04, 12.02
Rimkus CM	CO.05
Rimoli GTM	20.05
Rios AF	02.03, 14.06
Rocha BPR	09.01
Rocha RDSH	05.02, 05.02, 05.02
Rodrigues AM	05.18
Rosemberg S	03.05, 05.19, 14.13
Rosenberg C	14.10
Ruiz LN	03.06
Saad T	01.24, 12.11
Salazar L	13.01
Salles R	01.24
Salles RP	12.11
Salvador S	13.07, 20.08
Sampaio LB	01.17
Sampaio LPB	01.20, 14.11
Sampaio MM	03.05, 05.19, 13.02, 14.13
Sanchez EB	10.03
Sandrini F	14.15
Santa Ignêz L	01.24
Santa Ignez LJ	12.11
Santorelli F	19.03
Santos AC	03.08
Santos FN	08.07, 12.01, 12.05, 12.07, 15.11
Santos JS	12.10
Santos M	14.15
Santos MLL	20.05
Santos MLSF	01.13, 05.17, 05.18, 13.04, 14.03
Santos RN	14.21
Santos SC	03.02
Sato DK	CO.05
Sauma L	01.14, 15.12

Schelotto M	13.01
Schmitz SJ	15.03
Schmutzler K	11.10
Schmutzler KMR	15.12
Schmutzler KMRS	08.04
Schulz A	02.02, 02.05
Scornavacca F	19.04
Serpa SC	13.06
Severino ACV	11.05
Silva AAM	05.01
Silva AF	03.01, 08.06, 14.09, 14.17, 20.02, CO.03
Silva AMS	12.09
Silva B	03.01
Silva D	08.07, 12.01, 12.05, 12.07, 15.11
Silva EC	03.04
Silva FGS	01.01, 05.04
Silva Filho PA	05.03
Silva JR	01.04, 04.03, 10.02, 10.03, 14.05, 15.01, 18.01
Silva MCV	03.07, 13.05, 15.04, 18.04, 20.06
Silva PFS	05.03, 13.06
Silva RSHG	01.16
Silva SAB	07.01
Simão GN	03.08, 19.04
Simoies IF	11.11
Simonati A	19.03
Simonsen LN	08.07, 12.01, 12.05, 12.07, 15.11
Siqueira ES	01.16, 08.05, 11.09, CO.04
Slasor P	02.05
Slompo K	01.12, 01.23
Soares AVB	05.02
Soares MC	CO.03
Soares MCM	15.07
Soares TF	01.10, 14.10, 14.11, 14.12
Sobral PF	05.21
Sousa AZA	05.02, 07.01, 08.01, 15.08
Sousa JL	18.01
Souza AZA	11.03, 15.02
Souza DB	01.16, 08.05, CO.04
Souza FAP	01.09, 05.07, 05.13, 08.02, 08.03, 12.04, 14.02
Souza GMB	05.10
Souza JCD	02.04, 11.02, 15.09, 15.10
Souza LS	03.04, 11.10
Souza VC	03.02, 11.04, 13.03
Souza VF	05.01
Specchio N	02.02
Spinosa MJ	01.13, 05.17, 05.18, 15.13
Tahan TT	10.05
Takahashi PG	01.09, 05.13, 12.04, 14.02

Tavares PS	11.10
Tavares PSO	03.04
Teixeira DC	05.02
Teixeira K	03.04, 11.10, 15.12
Teixeira KCS	01.11, 08.04, 14.14
Teixeira KS	03.03, 14.04
Teixeira RC	20.03
Telles BA	02.06
Teodósio A	18.01
Teodósio AHC	01.04, 04.03, 10.02, 10.03, 14.05, 15.01
Tessaro TZ	19.04, 20.07
Tófani RM	01.03, 05.02, 11.03, 13.08, 15.02, 15.08
Tomasi AB	01.01, 01.15, 04.01, 10.04, 12.02
Trindade AA	10.07
Tsunemi MH	20.04
Uchôa LIL	01.16, 08.05, 11.09, CO.04
Vainzof M	CO.01
Valle DA	01.13, 02.06, 05.17, 05.18, 12.10, 13.04, 14.03, 15.13
Valle GAR	03.02, 11.04, 13.03
van der Linden V	05.20
Varandas CN	05.08, 05.09, 05.10, 11.07
Vasconcelos MM	11.11
Vasconcelos TC	01.21, 01.22
Vassoler FC	20.03
Viana MACB	05.14
Viana RV	01.21, 01.22, 05.03, 05.20, 05.21
Vicente F	02.02
Viegas ECC	01.03, 05.02, 08.01, 13.08, 15.08
Vieira Neto RJ	11.10
Vieira RJ	03.04
Vilarinho L	01.10
Vilella GR	03.02, 11.04, 13.03
Villaba F	05.11
Vitorino VA	20.11
Vranjac S	03.05, 05.19, 13.02, 14.13
Wagner R	13.04
Wajnsztejń ABC	10.03
Wajnsztejń R	01.04, 04.03, 10.02, 10.03, 14.05, 15.01, 18.01
Wandack KS	07.01
Wanderley AV	20.03
Wang AMP	01.18, 01.19
Watanabe N	15.12
Wehmuth M	01.12, 01.23
Williams R	02.05
Winckler MIB	01.01, 01.15, 04.01, 05.04, 10.04, 12.02
Winnie X	02.02
Xavier CC	08.01, 15.08
Yamamoto G	CO.01

Yoshida RAM	01.20
Zandoná RSMF	14.15
Zanelli CC	10.03
Zanoteli E	12.04, 12.08, 12.09
Zatz M	CO.01
Zeny MS	14.15
Zocrato AAS	01.03, 13.08