

Atena
Editora
Ano 2022



NEUROLOGIA: PERSPECTIVAS DE FUTURO E POSIÇÃO ATUAL

BENEDITO RODRIGUES DA SILVA NETO
(ORGANIZADOR)

Atena
Editora
Ano 2022



NEUROLOGIA: PERSPECTIVAS DE FUTURO E POSIÇÃO ATUAL

BENEDITO RODRIGUES DA SILVA NETO
(ORGANIZADOR)

Editora chefe

Profª Drª Antonella Carvalho de Oliveira

Editora executiva

Natalia Oliveira

Assistente editorial

Flávia Roberta Barão

Bibliotecária

Janaina Ramos

Projeto gráfico

Camila Alves de Cremo

Daphynny Pamplona

Gabriel Motomu Teshima

Luiza Alves Batista

Natália Sandrini de Azevedo

Imagens da capa

iStock

Edição de arte

Luiza Alves Batista

2022 by Atena Editora

Copyright © Atena Editora

Copyright do texto © 2022 Os autores

Copyright da edição © 2022 Atena Editora

Direitos para esta edição cedidos à Atena Editora pelos autores.

Open access publication by Atena Editora



Todo o conteúdo deste livro está licenciado sob uma Licença de Atribuição Creative Commons. Atribuição-Não-Comercial-NãoDerivativos 4.0 Internacional (CC BY-NC-ND 4.0).

O conteúdo dos artigos e seus dados em sua forma, correção e confiabilidade são de responsabilidade exclusiva dos autores, inclusive não representam necessariamente a posição oficial da Atena Editora. Permitido o *download* da obra e o compartilhamento desde que sejam atribuídos créditos aos autores, mas sem a possibilidade de alterá-la de nenhuma forma ou utilizá-la para fins comerciais.

Todos os manuscritos foram previamente submetidos à avaliação cega pelos pares, membros do Conselho Editorial desta Editora, tendo sido aprovados para a publicação com base em critérios de neutralidade e imparcialidade acadêmica.

A Atena Editora é comprometida em garantir a integridade editorial em todas as etapas do processo de publicação, evitando plágio, dados ou resultados fraudulentos e impedindo que interesses financeiros comprometam os padrões éticos da publicação. Situações suspeitas de má conduta científica serão investigadas sob o mais alto padrão de rigor acadêmico e ético.

Conselho Editorial**Ciências Biológicas e da Saúde**

Profª Drª Aline Silva da Fonte Santa Rosa de Oliveira – Hospital Federal de Bonsucesso

Profª Drª Ana Beatriz Duarte Vieira – Universidade de Brasília

Profª Drª Ana Paula Peron – Universidade Tecnológica Federal do Paraná

Prof. Dr. André Ribeiro da Silva – Universidade de Brasília

Profª Drª Anelise Levay Murari – Universidade Federal de Pelotas

Prof. Dr. Benedito Rodrigues da Silva Neto – Universidade Federal de Goiás



Prof. Dr. Cirênio de Almeida Barbosa – Universidade Federal de Ouro Preto
Profª Drª Daniela Reis Joaquim de Freitas – Universidade Federal do Piauí
Profª Drª Débora Luana Ribeiro Pessoa – Universidade Federal do Maranhão
Prof. Dr. Douglas Siqueira de Almeida Chaves – Universidade Federal Rural do Rio de Janeiro
Prof. Dr. Edson da Silva – Universidade Federal dos Vales do Jequitinhonha e Mucuri
Profª Drª Elizabeth Cordeiro Fernandes – Faculdade Integrada Medicina
Profª Drª Eleuza Rodrigues Machado – Faculdade Anhanguera de Brasília
Profª Drª Elane Schwinden Prudêncio – Universidade Federal de Santa Catarina
Profª Drª Eysler Gonçalves Maia Brasil – Universidade da Integração Internacional da Lusofonia Afro-Brasileira
Prof. Dr. Ferlando Lima Santos – Universidade Federal do Recôncavo da Bahia
Profª Drª Fernanda Miguel de Andrade – Universidade Federal de Pernambuco
Prof. Dr. Fernando Mendes – Instituto Politécnico de Coimbra – Escola Superior de Saúde de Coimbra
Profª Drª Gabriela Vieira do Amaral – Universidade de Vassouras
Prof. Dr. Gianfábio Pimentel Franco – Universidade Federal de Santa Maria
Prof. Dr. Helio Franklin Rodrigues de Almeida – Universidade Federal de Rondônia
Profª Drª Iara Lúcia Tescarollo – Universidade São Francisco
Prof. Dr. Igor Luiz Vieira de Lima Santos – Universidade Federal de Campina Grande
Prof. Dr. Jefferson Thiago Souza – Universidade Estadual do Ceará
Prof. Dr. Jesus Rodrigues Lemos – Universidade Federal do Piauí
Prof. Dr. Jônatas de França Barros – Universidade Federal do Rio Grande do Norte
Prof. Dr. José Aderval Aragão – Universidade Federal de Sergipe
Prof. Dr. José Max Barbosa de Oliveira Junior – Universidade Federal do Oeste do Pará
Profª Drª Juliana Santana de Curcio – Universidade Federal de Goiás
Profª Drª Lívia do Carmo Silva – Universidade Federal de Goiás
Prof. Dr. Luís Paulo Souza e Souza – Universidade Federal do Amazonas
Profª Drª Magnólia de Araújo Campos – Universidade Federal de Campina Grande
Prof. Dr. Marcus Fernando da Silva Praxedes – Universidade Federal do Recôncavo da Bahia
Profª Drª Maria Tatiane Gonçalves Sá – Universidade do Estado do Pará
Prof. Dr. Maurilio Antonio Varavallo – Universidade Federal do Tocantins
Profª Drª Mylena Andréa Oliveira Torres – Universidade Ceuma
Profª Drª Natiéli Piovesan – Instituto Federaci do Rio Grande do Norte
Prof. Dr. Paulo Inada – Universidade Estadual de Maringá
Prof. Dr. Rafael Henrique Silva – Hospital Universitário da Universidade Federal da Grande Dourados
Profª Drª Regiane Luz Carvalho – Centro Universitário das Faculdades Associadas de Ensino
Profª Drª Renata Mendes de Freitas – Universidade Federal de Juiz de Fora
Profª Drª Sheyla Mara Silva de Oliveira – Universidade do Estado do Pará
Profª Drª Suely Lopes de Azevedo – Universidade Federal Fluminense
Profª Drª Vanessa da Fontoura Custódio Monteiro – Universidade do Vale do Sapucaí
Profª Drª Vanessa Lima Gonçalves – Universidade Estadual de Ponta Grossa
Profª Drª Vanessa Bordin Viera – Universidade Federal de Campina Grande
Profª Drª Welma Emídio da Silva – Universidade Federal Rural de Pernambuco



Neurologia: perspectivas de futuro e posição atual

Diagramação: Camila Alves de Cremo
Correção: Maiara Ferreira
Indexação: Amanda Kelly da Costa Veiga
Revisão: Os autores
Organizador: Benedito Rodrigues da Silva Neto

Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)

N494 Neurologia: perspectivas de futuro e posição atual /
Organizador Benedito Rodrigues da Silva Neto. – Ponta
Grossa - PR: Atena, 2022.

Formato: PDF

Requisitos de sistema: Adobe Acrobat Reader

Modo de acesso: World Wide Web

Inclui bibliografia

ISBN 978-65-5983-954-4

DOI: <https://doi.org/10.22533/at.ed.544221502>

1. Neurologia. I. Silva Neto, Benedito Rodrigues da
(Organizador). II. Título.

CDD 612.8

Elaborado por Bibliotecária Janaina Ramos – CRB-8/9166

Atena Editora
Ponta Grossa – Paraná – Brasil
Telefone: +55 (42) 3323-5493
www.atenaeditora.com.br
contato@atenaeditora.com.br



DECLARAÇÃO DOS AUTORES

Os autores desta obra: 1. Atestam não possuir qualquer interesse comercial que constitua um conflito de interesses em relação ao artigo científico publicado; 2. Declaram que participaram ativamente da construção dos respectivos manuscritos, preferencialmente na: a) Concepção do estudo, e/ou aquisição de dados, e/ou análise e interpretação de dados; b) Elaboração do artigo ou revisão com vistas a tornar o material intelectualmente relevante; c) Aprovação final do manuscrito para submissão.; 3. Certificam que os artigos científicos publicados estão completamente isentos de dados e/ou resultados fraudulentos; 4. Confirmam a citação e a referência correta de todos os dados e de interpretações de dados de outras pesquisas; 5. Reconhecem terem informado todas as fontes de financiamento recebidas para a consecução da pesquisa; 6. Autorizam a edição da obra, que incluem os registros de ficha catalográfica, ISBN, DOI e demais indexadores, projeto visual e criação de capa, diagramação de miolo, assim como lançamento e divulgação da mesma conforme critérios da Atena Editora.



DECLARAÇÃO DA EDITORA

A Atena Editora declara, para os devidos fins de direito, que: 1. A presente publicação constitui apenas transferência temporária dos direitos autorais, direito sobre a publicação, inclusive não constitui responsabilidade solidária na criação dos manuscritos publicados, nos termos previstos na Lei sobre direitos autorais (Lei 9610/98), no art. 184 do Código Penal e no art. 927 do Código Civil; 2. Autoriza e incentiva os autores a assinarem contratos com repositórios institucionais, com fins exclusivos de divulgação da obra, desde que com o devido reconhecimento de autoria e edição e sem qualquer finalidade comercial; 3. Todos os e-book são *open access*, *desta forma* não os comercializa em seu site, sites parceiros, plataformas de *e-commerce*, ou qualquer outro meio virtual ou físico, portanto, está isenta de repasses de direitos autorais aos autores; 4. Todos os membros do conselho editorial são doutores e vinculados a instituições de ensino superior públicas, conforme recomendação da CAPES para obtenção do Qualis livro; 5. Não cede, comercializa ou autoriza a utilização dos nomes e e-mails dos autores, bem como nenhum outro dado dos mesmos, para qualquer finalidade que não o escopo da divulgação desta obra.



APRESENTAÇÃO

Temos o prazer de apresentar o livro “Neurologia: Perspectivas de futuro e posição atual”, uma nova obra, proposta pela Atena Editora, com conteúdo relevante e muito bem estruturado, direcionada a todos acadêmicos e docentes da área da saúde com interesse em neurologia.

Neurologia é a especialidade médica responsável por trabalhar e analisar os distúrbios estruturais do sistema nervoso. Desde o diagnóstico à terapêutica, todas as enfermidades que envolvem o sistema nervoso central, periférico, autônomo, simpático e parassimpático, são estudadas por esta área. Toda pesquisa básica que objetiva novas metodologias ou protocolos inovadores, parte do estado da arte atual já consolidado que abre novas fronteiras e perspectivas de avanço e desenvolvimento.

Compilamos aqui assuntos relativos aos estudos de base diagnóstica e terapêutica nesse ramo tão interessante da medicina, oferecendo um breve panorama dos estudos atuais, onde o leitor poderá se aprofundar em temas diversificados tais como *somatic symptom, disorder secondary*, relato de caso, erros Inatos do metabolismo, dor nas costas, dor lombar, envelhecimento, cognição, fisiopatologia da sepse, encefalopatia associada à sepse, quebra da barreira hematoencefálica em modelos animais de sepse, neuralgia do trigêmeo, sistema límbico, dieta hiperlipídica, neurociência, dentre outros.

Desejamos que o conteúdo deste material possa somar de maneira significativa ao conhecimento dos profissionais e acadêmicos, influenciando e estimulando cada vez mais a pesquisa nesta área em nosso país. Parabenizamos cada autor pela teoria bem fundamentada aliada à resultados promissores, e também a Atena Editora por permitir que o conhecimento seja difundido em todo território nacional.

Tenham todos uma excelente leitura!

Benedito Rodrigues da Silva Neto

SUMÁRIO

CAPÍTULO 1..... 1

A 37 YEAR OLD MEN WITH SOMATIC SYMPTOM DISORDER SECONDARY TO COMPLEX REGIONAL PAIN SYNDROME: REPORT OF CASE

Siane Prado Lima Souza
Marcus Vinicius Della Coletta
Giselle Benevides Ferreira

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.5442215021>

CAPÍTULO 2..... 3

ACIDÚRIA ORGÂNICA D-2-HIDROXIGLUTÁRICA: RELATO DE CASO

Raissa Souza Aguiar
Carlos Eugênio Fernandez de Andrade
Cristiane Maria da Rocha

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.5442215022>

CAPÍTULO 3..... 10

DOR NA COSTAS: ASPECTOS FISIOLÓGICOS, COMPORTAMENTAIS E SOCIAIS

Elizabet Saes-Silva
Vanusa Belarmino
Yohana Pereira Vieira

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.5442215023>

CAPÍTULO 4..... 21

ELABORAÇÃO DE UMA CARTILHA PARA ESTÍMULO COGNITIVO EM IDOSOS

Rogério Jadjjiski de Leão
Ismaelino Mauro Nunes Magno
Gilvaldo dos Santos Silva Junior
Felipe Eduardo de Oliveira Santos

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.5442215024>

CAPÍTULO 5..... 32

MECANISMOS FISIOPATOLÓGICOS DA ENCEFALOPATIA ASSOCIADA À SEPSE NEONATAL

Gabriel Etienne Brito de Salles
Ana Luiza Copello
Gabriel Sousa de Pádua
Ilana Chaves de Botica Santos
Ludmilla Ferreira de Aragão
Milena Mazur Quintal Crespo
Nizia Railbolt Ferreira
Raffaela Andrade Oliva
Marcelo Gomes Granja
Hugo Caire de Castro Faria Neto

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.5442215025>

CAPÍTULO 6.....51

NEURALGIA DO TRIGÊMEO: MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS, DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO

Francisco Ricardo Nascimento Freitas

Edmar José Fortes Júnior

Antônio Tiago da Silva Souza

Raimundo Graças Almeida Lima Neto

Gildelson Sampaio de Oliveira Filho

Débora Joyce Nascimento Freitas

Helen Mendes Teixeira

Edem Moura de Matos Junior

Ricardo Marques Lopes de Araújo

Alisson de Oliveira Meneses

Thiago Cardoso Guimarães

Daniela França de Barros

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.5442215026>

CAPÍTULO 7.....62

RELAÇÕES DIETÉTICAS COM O SISTEMA LÍMBICO: ESTUDOS EXISTENTES E PERSPECTIVAS FUTURAS NO ÂMBITO DA NEUROLOGIA

Eulália Rebeca da Silva Araújo

Caio Henrique da Silva

Emily Alves de Albuquerque

Érica Helena da Silva

Eriberto Cassiano Silva dos Santos

Jaclécio Alves da Silva Albuquerque

Janiele Ferreira Da Silva

Ruana Carini da Silva Costa

Eduardo de Castro Lira Filho

Aldennizy Maria Cardoso dos Santos

Ezequias Lúcio de Lima

Paula Brielle Pontes Silva

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.5442215027>

SOBRE O ORGANIZADOR.....66

ÍNDICE REMISSIVO.....67

CAPÍTULO 1

A 37 YEAR OLD MEN WITH SOMATIC SYMPTOM DISORDER SECONDARY TO COMPLEX REGIONAL PAIN SYNDROME: REPORT OF CASE

Data de aceite: 01/02/2022

Siane Prado Lima Souza

Universidade Federal do Amazonas, Hospital
Universitário Getúlio Vargas - Residencia
Médica em Neurologia
<http://lattes.cnpq.br/0076457142110723>

Marcus Vinicius Della Coletta

Universidade Federal do Amazonas, Hospital
Universitário Getúlio Vargas - Residencia
Médica em Neurologia
<http://lattes.cnpq.br/9123959131905445>

Giselle Benevides Ferreira

Universidade Federal do Amazonas, Hospital
Universitário Getúlio Vargas - Residencia
Médica em Neurologia
<http://lattes.cnpq.br/7798543635521092>

E.D.S., 37 years old, Higher Education, right handed, Natural from São Paulo - SP, coming from: São Gabriel da Cachoeira - AM 3 years ago, married. Patient reports that after falling from his height on December 2016, he had a left ankle injury, referring to be sustained, intense, daily pain that improved at rest and worsened in movement. He reports progressive pain irradiation to the lumbosacral region 2 months after the onset of symptoms, and the lower left limb presented cyanotic or hyperemic, being diagnosed with Complex Regional Pain Syndrome (CRPS). During this period he was followed up with Physical Therapy. After 5 months of injury, the patient had an anal pain with the same characteristics and during the physical

therapy he presented spasms in lower left limb, type of shock during the movement. He report that after 6 months of the onset of the condition, the spasms intensified and there was a change in the pattern for action tremors, myoclonus, as well as the involuntary movements were not restricted only in the lower left limb and moved to other locations such as left hand and face presenting a varied duration of 5 to 10 minutes, with no specific period to occur and often varied from 1 to 2 times a week, with no triggering factor. Nowadays, he reports that in the last 6 months, there has been an increase in the frequency of involuntary movements, presenting daily with varying duration. He also reports a weight gain of 50kg during this period. After intense investigation, the patient was diagnosed with Somatoform Disorders (SD). Discursion: The CRPS is an entity that represents chronic algic involvement, in which the pathophysiology is not fully understood accompanied by vasomotor changes, pain, and usually preceded by trauma, may presents motor disorders such as tremors, dystonias or muscular weakness. Although the diagnosis is clinical, it is of exclusion, the psychiatric alterations are infrequent, when present it presents great anxiety. The SD is associated with physical symptoms suggestive of pathophysiological changes although without demonstrable organic causes or functional mechanisms known and It is observed psychic and mental dysfunctions and the symptoms extrapolate the field of intention or simulation. Final comments: Both the diagnosis of CRPS and SD are not easy, it is an exclusion diagnosis and the patient must be accompanied by a multidisciplinary team.

KEYWORDS: Somatic symptom complex regional pain syndrome.

REFERENCES

BRUEHL, Stephen. Complex regional pain syndrome <https://rds.org/wp-content/uploads/2014/12/CRPS-bruehl.pdf>

DE BOER RD, Marinus J, van Hilten JJ, et al. Distribution of signs and symptoms of complex regional pain syndrome type I in patients meeting the diagnostic criteria of the International Association for the Study of Pain. *Eur J Pain* 2011;15:830.e1-8 for complex regional pain syndrome type 1. *BMC Neurol* 2010;10:20.

ACIDÚRIA ORGÂNICA D-2-HIDROXIGLUTÁRICA: RELATO DE CASO

Data de aceite: 01/02/2022

Data de submissão: 07/11/2021

Raissa Souza Aguiar

Médica Residente do Programa de Pediatria e Puericultura do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto – HCRP-USP
Ribeirão Preto/SP, Brasil
<http://lattes.cnpq.br/7366811985531890>

Carlos Eugênio Fernandez de Andrade

Médico Geneticista da Casa de Saúde Santa Marcelina
São Paulo/SP, Brasil
<http://lattes.cnpq.br/3286988527303103>

Cristiane Maria da Rocha

Médica Neurologista Infantil da Casa de Saúde Santa Marcelina e Docente do curso de medicina da Faculdade Santa Marcelina – FASM
São Paulo/SP, Brasil
<http://lattes.cnpq.br/5280059738063602>

RESUMO: A acidúria D-2-hidroxi-glutárica é uma doença neurometabólica hereditária rara, causada por alterações enzimáticas que resultam no acúmulo de ácido D-2-hidroxi-glutárico nos tecidos e fluidos corporais (plasma, urina e líquido cefalorraquidiano). Apresenta-se sob duas formas distintas conforme idade do surgimento e intensidade dos sintomas, manifestando-se, principalmente, por crises epiléticas, hipotonia e retardo no desenvolvimento neuropsicomotor.

O manejo clínico é baseado no controle dos sintomas e uma dieta restrita em proteínas para minimizar os efeitos tóxicos dos metabólitos. Os autores descreveram o caso clínico de uma paciente do sexo feminino que, aos dois anos e quatro meses, iniciou quadro de crises epiléticas, evoluindo com microcefalia e atraso global em seu desenvolvimento. Aos seis anos de idade, detectou-se excreção urinária aumentada de ácidos 2-hidroxi-glutárico, succínico e 3-hidroxi-butírico, confirmando acidúria orgânica do subtipo D-2-hidroxi-glutárica. Desde a introdução da dieta GACMED, evolui com melhora clínica progressiva. Os autores reiteram a importância da instalação de uma dieta caseira diante da condição metabólica com alto risco de acidose, mesmo sem comprovação do tipo de acidemia, uma vez que é de grande auxílio no tratamento e no prognóstico desses pacientes, a despeito do diagnóstico ocorrer tardiamente, como é comum na assistência pública em nosso país.

PALAVRAS-CHAVE: Erros Inatos do Metabolismo. Acidúria D-2-hidroxi-glutárica.

D-2-HYDROXYGLUTARIC ACIDURIA: CASE REPORT

ABSTRACT: D-2-hydroxyglutaric aciduria is a rare neurometabolic and hereditary disease, caused by enzymatic alterations that result on D-2-hydroxyglutaric acid accumulation on tissue and body fluids (mostly plasma, urine and cerebrospinal fluid). It presents two distinct clinical forms depending on age of onset and symptom intensity, manifesting, in most cases, as seizures, hypotony, neuropsychomotor

developmental delay. Clinical management is based on symptom control and protein-restricted diet so as to minimize the metabolites' toxic effects. Authors describe the case of a female patient who started epileptic seizures at two years and four months of age, developing microcephaly and global developmental delay. At six years of age, increased urinary excretion of 2-hydroxyglutaric, succinic and 3-hydroxybutyric acids, confirming the diagnosis of organic aciduria of the D-2-hydroxyglutaric subtype. After the introduction of the GACMED diet, she evolved into progressive clinical improvement. Authors reiterate the importance of homemade diet institution in face of metabolic conditions with high risk of acidosis even without confirmation of the type of acidemia, as it greatly ameliorates treatment and prognosis of those patients in spite of any delays on diagnosis, common on our country's public healthcare system.

KEYWORDS: Metabolism, Inborn Errors. 2-Hydroxyglutaricaciduria. D-2-hydroxyglutaric aciduria.

INTRODUÇÃO

A acidúria D-2-hidroxiglutarica (D-2-OHGA) é uma doença neurometabólica hereditária rara, com cerca de 80 casos relatados no mundo, que foi descrita pela primeira vez por Chalmers e colaboradores no ano de 1980. Resulta de diferentes mutações genéticas que alteram as atividades enzimáticas caracterizada pelo acúmulo de ácido D-2-hidroxiglutarico (D-2-HG) nos tecidos e fluidos corporais (plasma, urina e líquido cefalorraquidiano), associado ao aumento moderado dos metabólitos intermediários do Ciclo de Krebs tais como: os ácidos cítrico, succínico e 2-cetoglutárico^{1,2,3}.

Apresenta-se sob duas formas distintas: uma com apresentação mais lenta e sintomas mais brandos (D-2-OHGA do tipo I), com o início nos seis primeiros anos de vida, e outra com fenótipo mais severo (D-2-OHGA do tipo II), com início no período neonatal até por volta dos dois anos de idade. Clinicamente, os pacientes apresentam crises epilépticas, hipotonia e retardo no desenvolvimento neuropsicomotor (RDNPM)^{1,2,3}.

Os exames de neuroimagem evidenciam: alargamento de ventrículos laterais, aumento do espaço subaracnóideo, principalmente em região frontal, hematomas subdurais, pseudocistos subependimários, anormalidades multifocais de substância branca cerebral, alterações a nível da maturação cerebral, afetando os processos de opercularização e mielinização, agiria occipital e adelgaçamento do córtex cerebral^{1,3,4}.

Embora o diagnóstico seja suspeitado pela clínica e neuroimagem, este é confirmado pela detecção do D-2-HG em exame de fluidos corpóreos pela cromatografia em fase gasosa acoplada à espectrometria de massa (GC/MS) ou cromatografia líquida acoplada à espectrometria de massa (LC-MS/MS)^{1,3}.

Atualmente, não existe uma intervenção terapêutica efetiva para D-2-OHGA, sendo o manejo clínico baseado no controle dos sintomas e uma dieta restrita em proteínas para minimizar os efeitos tóxicos dos metabólitos.

Devido a raridade dessa patologia, os autores consideram importante a descrição

clínica e o acompanhamento como uma forma de alerta aos especialistas que tratam desse grupo de paciente.

CASO CLÍNICO

Paciente L.B.J., sexo feminino, branca, 8 anos, pais não consanguíneos, natural e procedente de São Paulo. Em sua gestação, mãe realizou pré-natal incompleto e apresentou síndrome hipertensiva da gestação não tratada. Nascida à termo, com 40 semanas de idade gestacional, de parto cesárea, devido apresentação pélvica, sem intercorrências, com peso de 2750 gramas (Figura 1), comprimento de 47,5 centímetros (Figura 2), perímetros cefálico (PC) e torácico (PT) de 32 centímetros, Apgar 8/9, Teste do Pezinho sem alterações.

Aos 15 dias de vida, a mãe refere que a filha começou a apresentar choro fraco sem razão aparente, apresentando avaliação clínica pediátrica dentro da normalidade nesse momento. Aos dois meses, detectou-se hipotonia global, microcefalia e estrabismo convergente durante consulta de puericultura, sendo encaminhada para avaliação nas especialidades de neurologia e oftalmologia.

A avaliação neurológica evidenciava lactente em bom estado geral, ativa e reativa, sem déficits, com desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM) adequado para a idade e PC de 36,5 cm (Figura 3), com fontanela anterior aberta e normotensa e estrabismo convergente de olho direito.

À avaliação oftalmológica, aparentemente a criança enxergava bem, apesar do estrabismo convergente no olho direito, com fundo de olho e potencial evocado visual normais.

Em janeiro de 2012, aos dois anos e quatro meses, foi admitida no pronto-socorro por crise epiléptica, caracterizada como eversão ocular seguida de componente tônico generalizado, sendo iniciado tratamento anticonvulsivante com Carbamazepina 50 mg a cada 12 horas com controle adequado inicialmente.

No seguimento ambulatorial subsequente, ainda apresentava alguns escapes epilépticos, mantinha PC abaixo de percentil 2,5 (microcefalia) e só conseguia ter sustento cefálico. Foi reajustada a dose da Carbamazepina para 150 mg/dia, com controle total das crises, e indicado terapias de reabilitação. O exame de ressonância magnética de encéfalo (2013) evidenciava tênues áreas de aumento de sinal na substância branca cerebral em T2, sem captação de contraste, pequena ectasia ventricular supratentorial e sulcos corticais salientes.

Aos 2 anos e 11 meses, foi avaliada pela equipe da genética clínica, devido ao quadro descrito. Os exames de cariótipo por bandeamento G e sorologias para TORCHS foram normais. O estudo de erros inatos do metabolismo (EIM) demonstrou alteração dos ácidos orgânicos urinários com aumento de ácidos 2-hidroxi-glutárico (2-HG) e succínico e,

em menor proporção de ácido 3-hidroxi-butírico, confirmando o diagnóstico aos 6 anos de idade. Foi iniciado tratamento com L-carnitina 100 mg/Kg/dia, sulfato ferroso e polivitamínico (vitaminas A, C, D, E e complexo B) e encaminhada para nutricionista.

Após a instituição de dieta caseira com restrição dos aminoácidos triptofano e lisina, houve uma discreta melhora clínica. A criança passou a sorrir, bater palmas, ficar em pé com apoio e balbuciar. Foi feita a readequação da dose de L-carnitina para 2 g/ dia.

Em janeiro de 2017, iniciou dieta específica para acidemia (GACMED) com fórmula nutricional de aminoácidos isenta de lisina e com baixo teor de triptofano enriquecida de vitaminas e minerais.

Em março de 2018, paciente em uso da fórmula nutricional, persistia sem crises epiléticas, já conseguindo trocar decúbito sozinha, com lalação e tentando dar passos, mantendo-se sem intercorrências e em seguimento com equipe multidisciplinar.

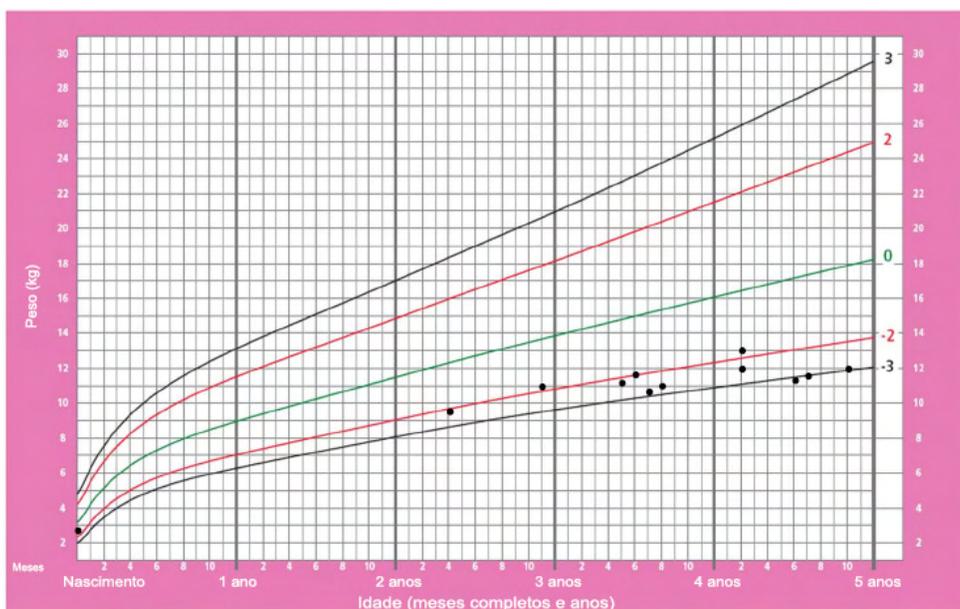


Figura 1. Curva de Peso da paciente L.B.J. conforme a idade

Fonte: WHO Child Growth Standards, 2006

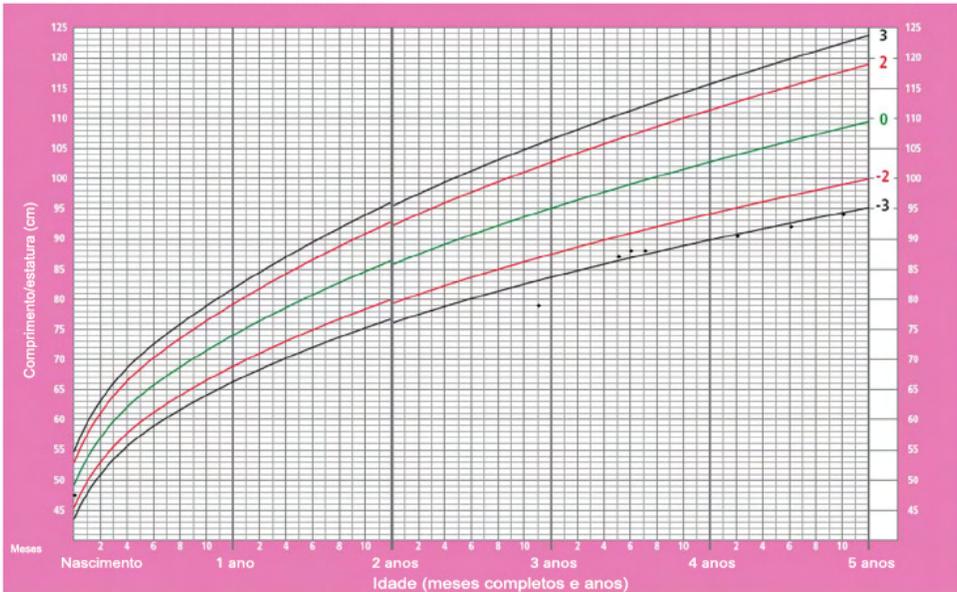


Figura 2. Curva de Estatura da paciente L.B.J. conforme a idade

Fonte: WHO Child Growth Standards, 2006

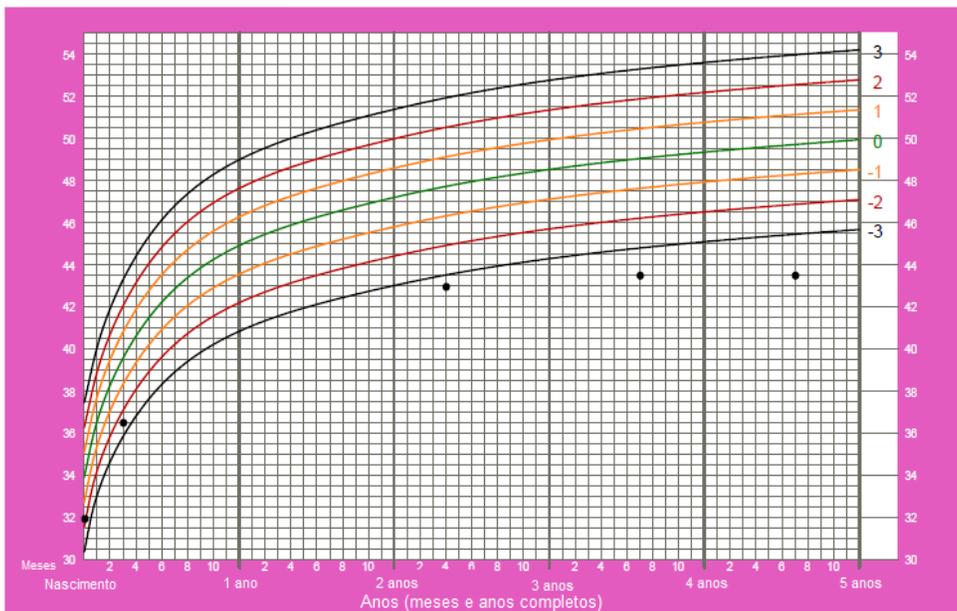


Figura 3. Curva de Perímetro Cefálico da paciente L.B.J. conforme a idade

Fonte: WHO Child Growth Standards, 2006

DISCUSSÃO E COMENTÁRIOS FINAIS

A paciente descrita no caso clínico apresentava DNPM adequado até iniciar quadro de encefalopatia epiléptica aos dois anos e quatro meses, evoluindo, posteriormente, com atraso global em seu desenvolvimento, apresentando evolução lenta dos déficits comparado à outras doenças neurológicas.

A evolução do perímetro cefálico, que encontrava-se adequado ao nascimento e, posteriormente, abaixo do percentil 25 (microcefalia), foi a pista para pensarmos em uma doença evolutiva e não devido uma formação cerebral inespecífica. Embora a macrocefalia seja comum entre os pacientes acometidos por D-2-OHGA, a paciente descrita apresentava um perímetro cefálico adequado ao nascimento, evoluindo com microcefalia mais tarde, sinal que geralmente está presente na forma severa de D-2-OHGA, apresentação que aparentemente a paciente descrita não se enquadrava, devido ao bom controle de crises epiléticas e rápida melhora das etapas de desenvolvimento mesmo com instalação tardia da dieta específica.

O exame de ressonância magnética de encéfalo evidenciou tênues áreas de aumento de sinal na substância branca cerebral em T2, sem captação de contraste, pequena ectasia ventricular supratentorial e sulcos corticais salientes, achados muito inespecíficos e de pouco valor para o diagnóstico. A detecção de aumento de 2-HG e ácido succínico e, em menor proporção, de ácido 3-hidroxi-búterico na pesquisa de ácidos orgânicos urinários permitiu a definição diagnóstica.

Desde dois anos e sete meses, paciente L.B.J. encontra-se sem crises epiléticas em uso de Carbamazepina 150 mg/dia. Após a introdução da dieta caseira hipoprotéica com restrição dos aminoácidos triptofano e lisina e com suplementação de L-carnitina, passou a apresentar melhor resposta aos estímulos ambientais.

Há quatro anos vem em uso de dieta específica GACMED, com fórmula nutricional de aminoácidos isenta de lisina e com baixo teor de triptofano enriquecida de vitaminas e minerais. Essa composição é indicada em acidemias orgânicas com foco na prevenção de desnutrição e diminuição dos metabólitos tóxicos produzidos e excretados.

Considerando o exposto, sugerimos realização de triagem metabólica ampla rapidamente, pois o diagnóstico precoce pode alterar o prognóstico do paciente. E, diante da condição metabólica com alto risco de acidose, mesmo sem comprovação específica do tipo de acidemia, recomendamos a introdução precoce de uma dieta caseira para minimizar as complicações neurológicas que prejudicarão a vida desses pacientes e de seus familiares, a despeito do diagnóstico ocorrer tardiamente, como é comum na assistência pública em nosso país.

REFERÊNCIAS

1. Rodrigues DGB, Vargas CR. Acidúrias D-2-hidroxi-glutárica e L-2-hidroxi-glutárica: uma revisão da literatura. *Clin Biomed Res*. 2016; 36(2):80-91.
2. Mahfoud A, Domínguez CL, Rashed M, Durán M, Rodríguez T, Rodríguez D, et al. Aciduria D-2-hidroxi-glutárica: Reporte de dos casos. *Invest Clin*. 2009; 50(3):369-375.
3. Kranendijk M, Struys EA, Salomons GS, Knaap MSVD, Jakobs C. Progress in understanding 2-hydroxyglutaric acidurias. *J Inher Metab Dis*. 2012; 35:571-587.
4. Sarmento A, Cardoso ML, Teixeira F, Barbot C, Martins E. Vômitos Cíclicos / Acidúria Glutárica tipo II: Caso Clínico. *Nascer e Crescer – revista do hospital de crianças Maria pia*. 2005; 14(1):26-30.

ÍNDICE REMISSIVO

A

Acidúria D-2-hidroxiglutárica 3

C

Cognição 21, 22, 23, 40, 63

D

Diagnóstico 3, 4, 6, 8, 30, 40, 51, 52, 53, 55, 56, 59

Dieta hiperlipídica 63, 64, 65

Disorder secondary 1

Dor lombar 10, 16, 19

Dor nas costas 10, 11, 15, 16, 17

E

Encefalopatia associada à sepse 32, 33

Envelhecimento 16, 21, 22, 29, 31

Erros inatos do metabolismo 3, 5

F

Fatores de risco 10, 11, 15, 17, 34, 40, 41, 42

Fisiologia 10, 13, 18, 20, 59, 63, 65, 66

Fisiopatologia da sepse 33, 47

H

Hematoencefálica 32, 33, 34, 41, 45, 47, 49

I

Idosos 10, 15, 16, 21, 22, 23, 24, 27, 28, 29, 30, 31

Instituição de longa permanência 21, 23

M

Modelos animais de sepse 33

N

Neuralgia do trigêmeo 51, 52, 53, 54, 55, 56, 57, 58, 59, 60, 61

Neurociência 62, 63, 64

P

Promoção da saúde 21

Q

Quebra da barreira 32, 33, 45, 49

R

Regional pain syndrome 1, 2

Report of case 1

S

Sepse neonatal 32, 33, 34, 35, 40, 41, 42, 43, 45, 46, 47

Sinais 13, 14, 22, 52

Sintomas 3, 4, 17, 23, 52, 56

Sistema límbico 62, 63, 64, 65

Somatic symptom 1, 2

T

Terapêutica 4, 33, 46, 52, 57



NEUROLOGIA:

PERSPECTIVAS DE FUTURO E POSIÇÃO ATUAL



NEUROLOGIA: PERSPECTIVAS DE FUTURO E POSIÇÃO ATUAL

 www.atenaeditora.com.br

 contato@atenaeditora.com.br

 [@atenaeditora](https://www.instagram.com/atenaeditora)

 www.facebook.com/atenaeditora.com.br