

TRATADO DE NEUROLOGIA CLÍNICA E CIRÚRGICA



1ª Edição

Editores

Dr. André Giacomelli Leal

Dr. Paulo Henrique Pires de Aguiar

Dr. Ricardo Ramina

Colaboradores

Dr. Flávio Leitão Filho

Dr. Roberto Alexandre Dezena

Dr. Samuel Simis

Dr. Murilo Sousa de Meneses

Dr. José Marcus Rotta

Atena
Editora
Ano 2022

TRATADO DE NEUROLOGIA CLÍNICA E CIRÚRGICA



1ª Edição

Editores

Dr. André Giacomelli Leal

Dr. Paulo Henrique Pires de Aguiar

Dr. Ricardo Ramina

Colaboradores

Dr. Flávio Leitão Filho

Dr. Roberto Alexandre Dezena

Dr. Samuel Simis

Dr. Murilo Sousa de Meneses

Dr. José Marcus Rotta

Atena
Editora
Ano 2022

Editora chefe

Profª Drª Antonella Carvalho de Oliveira

Editora executiva

Natalia Oliveira

Assistente editorial

Flávia Roberta Barão

Bibliotecária

Janaina Ramos

Projeto gráfico

Bruno Oliveira

Camila Alves de Cremona

Daphynny Pamplona

Gabriel Motomu Teshima

Luiza Alves Batista

Natália Sandrini de Azevedo

Imagens da capa

Shutterstock

Edição de arte

Gabriela Jardim Bonet

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 Livia 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 Emidio da Silva – Universidade Federal Rural de Pernambuco

Tratado de neurologia clínica e cirúrgica

Diagramação: Natália Sandrini de Azevedo
Correção: Bruno Oliveira
Indexação: Amanda Kelly da Costa Veiga
Revisão: Os autores
Editores: André Giacomelli Leal
Paulo Henrique Pires de Aguiar
Ricardo Ramina
Colaboradores: Roberto Alexandre Dezena
Samuel Simis
Murilo Souza de Menezes
José Marcus Rotta

Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)	
T776	Tratado de neurologia clínica e cirúrgica / Editores André Giacomelli Leal, Paulo Henrique Pires de Aguiar, Ricardo Ramina. – Ponta Grossa - PR: Atena, 2022. Formato: PDF Requisitos de sistema: Adobe Acrobat Reader Modo de acesso: World Wide Web Inclui bibliografia ISBN 978-65-258-0134-6 DOI: https://doi.org/10.22533/at.ed.346221304 1. Neurologia. I. Leal, André Giacomelli (Editor). II. Aguiar, Paulo Henrique Pires de (Editor). III. Ramina, Ricardo (Editor). IV. 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.

EDITORES

Dr. André Giacomelli Leal

Dr. Paulo Henrique Pires de Aguiar

Dr. Ricardo Ramina

COLABORADORES

Dr Flávio Leitão Filho

Dr. Roberto Alexandre Dezena

Dr. Samuel Simis

Dr. Murilo Sousa de Meneses

Dr. José Marcus Rotta

COLABORADORES ACADÊMICOS

Cindy Caetano da Silva

Emilly Marien Dias da Silva de Souza

Júlia Lins Gemir

Kamila Blaka

Lauanda Raíssa Reis Gamboge

Pedro Henrique Simm Pires de Aguiar

Pedro Schmidt dos Reis Matos Figueiredo

Rafael Peron Carapeba

Thomás Rocha Campos

Vinícios Ribas dos Santos

APRESENTAÇÃO

Após três anos de trabalho, o Tratado de Neurologia Clínica e Cirúrgica da Academia Brasileira de Neurocirurgia – ABNC está pronto. Uma obra importante, que reuniu os melhores neurocirurgiões e neurologistas brasileiros, em prol do crescimento e desenvolvimento da nossa querida Academia.

Com 62 capítulos sobre diversos tópicos em Neurologia clínica e cirúrgica, cuidadosamente escritos por especialistas em suas devidas áreas, contém 15 seções, cobrindo os seguintes temas: história da Neurologia, neuroanatomia básica, semiologia e exames complementares, doenças vasculares, doenças desmielinizantes, doenças dos nervos periféricos e neuromusculares, distúrbios do movimento, cefaleia e epilepsia, demências e distúrbios cognitivos, neoplasias, dor e espasticidade, transtorno do sono, neurointensivismo, doenças neurológicas na infância e outros.

Destinada a acadêmicos de medicina, residentes, neurologistas e neurocirurgiões, esta obra promete fornecer um conteúdo altamente especializado, para uma ótima revisão e aprofundamento sobre esses assuntos.

Este livro é um espelho que reflete a toda a grande potência que o Brasil é em Neurologia e Neurocirurgia.

Prof. Dr. André Giacomelli Leal

PREFÁCIO

Este *Tratado de Neurologia Clínica e Cirúrgica* surge num importante momento das áreas da neurociência. Elaborar o diagnóstico neurológico correto sempre representou para o médico um desafio intelectual desde os primórdios das ciências neurológicas modernas no século XVII e, para o paciente, preocupação e ansiedade sobre o curso de sua enfermidade. No passado, a neurologia clínica era uma ciência de doenças interessantes, porém muitas vezes intratáveis, praticada pelo fascínio especial da “estética do diagnóstico”. A neurologia cirúrgica, por sua vez, ainda embrionária no início do século passado, foi por muitas décadas frustrada, exibindo um altíssimo índice de mortalidade e morbidade, incompatível com uma medicina que cura e alivia as enfermidades. Felizmente, essa situação mudou fundamentalmente nas últimas décadas. As ciências neurológicas estão se tornando cada vez mais atraentes, ao ver o tratamento como o ponto central da verdadeira tarefa médica, e sua eficiência terapêutica. Exemplos incluem as doenças vasculares do sistema nervoso, as neoplasias benignas e malignas do sistema nervoso, as doenças dos nervos periféricos, o tratamento de epilepsia, dos distúrbios do movimento, da demência e distúrbios cognitivos, da dor e da espasticidade, bem como do sono, sem mencionar os avanços no neurointensivismo.

Neste contexto, o presente *Tratado de Neurologia Clínica e Cirúrgica* surge como uma obra imprescindível para o conhecimento do estado da arte das múltiplas áreas da neurociência. Escrito por especialistas de excelência científica e profissional, este livro toma corpo numa ordem de grandes capítulos sobre quadros clínicos e sintomas relacionados a problemas, guiando o leitor a encontrar rapidamente o caminho para a seleção terapêutica específica. Os capítulos são divididos em seções de conhecimentos gerais em história da neurologia, neuroanatomia básica, e semiologia e exames complementares. Estes são seguidos de capítulos sobre quadros clínicos e doenças do sistema nervoso.

Apesar do grande número de autores contribuintes deste livro, souberam os Editores realizar um trabalho exemplar ao conseguir dar a este *Tratado* uma estrutura uniforme e didática sobre o patomecanismo e os princípios terapêuticos em discussão dos estudos de terapia mais importantes da atualidade.

Enfim, estamos perante uma obra que não deve faltar na biblioteca daqueles interessados no estudo das áreas médicas e cirúrgicas neurológicas, e de todos os demais que desejam um livro de terapia neurológica que funcione como ferramenta concreta de auxílio nas consultas do dia-a-dia.

Prof. Dr. Marcos Soares Tatagiba
Cátedra em Neurocirurgia
Diretor do Departamento de Neurocirurgia
Universidade Eberhard-Karls de Tübingen
Alemanha


SUMÁRIO

PARTE 1 - HISTÓRIA DA NEUROLOGIA E CONSIDERAÇÕES GERAIS

CAPÍTULO 1..... 1

HISTÓRIA DA NEUROLOGIA

Hélio A. Ghizoni Teive

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.3462213041>


PARTE 2 - NEUROANATOMIA BÁSICA

CAPÍTULO 2..... 12

NEUROANATOMIA DOS SULCOS E GIROS CEREBRAIS

Vanessa Milanese Holanda Zimpel

Natally Santiago

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.3462213042>

CAPÍTULO 3..... 20

NEUROANATOMIA FUNCIONAL DO CÓRTEX CEREBRAL

Hugo Leonardo Doria-Netto

Raphael Vicente Alves

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.3462213043>

CAPÍTULO 4..... 49

ANATOMIA DA MEDULA ESPINHAL

Luiz Roberto Aguiar

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.3462213044>

PARTE 3 - SEMIOLOGIA E EXAMES COMPLEMENTARES

CAPÍTULO 5..... 55

SEMIOLOGIA NEUROLÓGICA

Alexandre Souza Bossoni

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.3462213045>

CAPÍTULO 6..... 77

ELETRONEUROMIOGRAFIA

Maria Tereza de Moraes Souza Nascimento






 <https://doi.org/10.22533/at.ed.3462213046>

CAPÍTULO 7..... 87

INTERPRETAÇÃO DO EXAME DO LÍQUIDO CEFALORRAQUIDIANO

Helio Rodrigues Gomes

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.3462213047>

CAPÍTULO 8.....	95
DOPPLER TRANSCRANIANO	
Rafaela Almeida Alquéres	
Victor Marinho Silva	
Pamela Torquato de Aquino	
Marcelo de Lima Oliveira	
Edson Bor Seng Shu	
 https://doi.org/10.22533/at.ed.3462213048	
CAPÍTULO 9.....	104
ECODOPPLER VASCULAR DE VASOS CERVICAIS	
Cindy Caetano da Silva	
Daniel Wallbach Peruffo	
Samir Ale Bark	
Viviane Aline Buffon	
Robertson Alfredo Bodanese Pacheco	
Sérgio Souza Alves Junior	
 https://doi.org/10.22533/at.ed.3462213049	
CAPÍTULO 10.....	118
ELETROENCEFALOGRAMA	
Bruno Toshio Takeshita	
Elaine Keiko Fujisao	
Caroliny Trevisan Teixeira	
Pedro Andre Kowacs	
 https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130410	
CAPÍTULO 11.....	126
POTENCIAIS EVOCADOS	
Adauri Bueno de Camargo	
Vanessa Albuquerque Paschoal Aviz Bastos	
 https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130411	
CAPÍTULO 12.....	137
LINGUAGEM – DISTÚRBIOS DA FALA	
André Simis	
 https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130412	
PARTE 4 - DOENÇAS VASCULARES DO SISTEMA NERVOSO	
CAPÍTULO 13.....	144
ACIDENTE VASCULAR ENCEFÁLICO ISQUÊMICO	
Alexandre Luiz Longo	

Maria Francisca Moro Longo
Carla Heloisa Cabral Moro
Dara Lucas de Albuquerque
Pedro S. C. Magalhães

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130413>

CAPÍTULO 14..... 169

EMBOLIA PARADOXAL


Vanessa Rizelio
Kristel Larisa Back Merida

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130414>

CAPÍTULO 15..... 181

TRATAMENTO DE ACIDENTE VASCULAR ENCEFÁLICO AGUDO

André Giacomelli Leal
Jorge Luis Novak Filho
Sarah Scheuer Texeira
Camila Lorenzini Tessaro
Pedro Henrique Araújo da Silva
Matheus Kahakura Franco Pedro
Murilo Sousa de Meneses

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130415>

CAPÍTULO 16..... 194

VASCULITES DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL

Leandro José Haas
Bernardo Przysieszny

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130416>

CAPÍTULO 17..... 208

VASOCONSTRIÇÃO ARTERIAL CEREBRAL REVERSÍVEL

Gisela Tinone

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130417>

CAPÍTULO 18..... 210

DISSECÇÃO ARTERIAL CERVICAL EXTRACRANIANA


Rafael Brito Santos
Albedy Moreira Bastos

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130418>

CAPÍTULO 19..... 223

TROMBOSE DOS SEIOS VENOSOS

Alexandre Bossoni

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130419>

CAPÍTULO 20.....233

ACIDENTE VASCULAR ENCEFÁLICO HEMORRÁGICO HIPERTENSIVO


Renata Faria Simm

Alexandre Pingarilho

Giovanna Zambo Galafassi

Fernanda Lopes Rocha Cobucci

Paulo Henrique Pires de Aguiar

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130420>

CAPÍTULO 21.....237

HEMORRAGIA SUBARACNOIDEA

Vitor Nagai Yamaki

Guilherme Marconi Guimarães Martins Holanda

Eberval Gadelha Figueiredo

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130421>


CAPÍTULO 22.....248

ANEURISMAS INTRACRANIANOS

Matheus Kahakura Franco Pedro

André Giacomelli Leal

Murilo Sousa de Meneses

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130422>

CAPÍTULO 23.....260

MALFORMAÇÕES ARTERIOVENOSAS CEREBRAIS

Marco Antonio Stefani

Apio Claudio Martins Antunes

Lucas Scotta Cabral

Eduarda Tanus Stefani

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130423>

PARTE 5 - DOENÇAS DESMIELINIZANTES


CAPÍTULO 24.....273








DOENÇAS INFLAMATÓRIAS DESMIELINIZANTES DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL

Henry Koiti Sato

Matheus Pedro Wasem

Hanaiê Cavalli

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130424>

CAPÍTULO 25.....	284
ESCLEROSE MÚLTIPLA	
Douglas Kazutoshi Sato	
Cássia Elisa Marin	
 https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130425	
CAPÍTULO 26.....	304
NEUROMIELITE ÓPTICA	
Mario Teruo Sato	
Duana Bicudo	
Henry Koiti Sato	
 https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130426	
PARTE 6 - DOENÇAS DOS NERVOS PERIFÉRICOS, DA JUNÇÃO NEUROMUSCULAR E MUSCULAR	
CAPÍTULO 27.....	327
EXAME FÍSICO DO PLEXO BRAQUIAL	
Francisco Flávio Leitão de Carvalho Filho	
Raquel Queiroz Sousa Lima	
Francisco Flávio Leitão de Carvalho	
 https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130427	
CAPÍTULO 28.....	346
ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA	
Frederico Mennucci de Haidar Jorge	
 https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130428	
CAPÍTULO 29.....	359
SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ	
Eduardo Estephan	
Vinicius Hardoim	
 https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130429	
CAPÍTULO 30.....	368
MIASTENIA <i>GRAVIS</i>	
Camila Speltz Perussolo	
 https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130430	
CAPÍTULO 31.....	386
MIOPATIAS	
Leonardo Valente Camargo	
 https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130431	

PARTE 7 - DISTÚRBIOS DO MOVIMENTO

CAPÍTULO 32.....402

DOENÇA DE PARKINSON

Hélio A. Ghizoni Teive


 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130432>

CAPÍTULO 33.....417

COREIA, TREMOR E OUTROS MOVIMENTOS ANORMAIS

Jacy Bezerra Parmera

Thiago Guimarães

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130433>

CAPÍTULO 34.....440

DISTONIA

Natasha Consul Sgarioni

Beatriz A Anjos Godke Veiga

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130434>

CAPÍTULO 35.....452

TRATAMENTO CIRÚRGICO DA DISTONIA

Paulo Roberto Franceschini

Bernardo Assumpção de Mônaco

Paulo Henrique Pires de Aguiar

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130435>

PARTE 8 - CEFALEIA E EPILEPSIA

CAPÍTULO 36.....473

CEFALEIAS

Paulo Sergio Faro Santos

Pedro André Kowacs

Olga Francis Pita Chagas

Marco Antonio Nihl

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130436>

CAPÍTULO 37.....500

EPILEPSIA

Elaine Keiko Fujisao

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130437>

PARTE 9 - DEMÊNCIA E DISTÚRBIOS COGNITIVOS

CAPÍTULO 38.....509

DEMÊNCIAS

Fábio Henrique de Gobbi Porto

Alessandra Shenandoa Heluani

Guilherme Kenzzo Akamine

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130438>

CAPÍTULO 39.....524

DOENÇA DE ALZHEIMER

Raphael Ribeiro Spera

Bruno Diógenes Iepsen

Tarcila Marinho Cippiciani

Renato Anghinah

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130439>

CAPÍTULO 40.....536


HIDROCEFALIA DE PRESSÃO NORMAL

Amanda Batista Machado

Marcela Ferreira Cordellini

Hamzah Smaili

Sonival Cândido Hunevicz

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130440>

PARTE 10 - NEOPLASIAS DO SISTEMA NERVOSO

CAPÍTULO 41.....548

VISÃO GERAL DAS NEOPLASIAS DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL

Carlos Alexandre Martins Zicarelli

Daniel Cliquet

Isabela Caiado Caixeta Vencio

Paulo Henrique Pires de Aguiar

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130441>

CAPÍTULO 42.....563


NEOPLASIAS PRIMÁRIAS DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL

Erasmus Barros da Silva Jr

Ricardo Ramina

Gustavo Simiano Jung

Afonso Aragão

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130442>

CAPÍTULO 43.....575

TUMORES DE BASE DO CRÂNIO


Paulo Henrique Pires de Aguiar

Pedro Henrique Simm Pires de Aguiar

Giovanna Zambo Galafassi

Roberto Alexandre Dezena

Saleem Abdulrauf

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130443>

CAPÍTULO 44.....587

TUMORES INTRARRAQUIANOS

Paulo de Carvalho Jr.

Arya Nabavi

Paulo de Carvalho

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130444>

CAPÍTULO 45.....609

CLASSIFICAÇÃO PATOLÓGICA DOS TUMORES DO SNC E DAS DOENÇAS NEUROLÓGICAS

Ligia Maria Barbosa Coutinho

Arlete Hilbig

Francine Hehn Oliveira

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130445>

PARTE 11 - DOR E ESPASTICIDADE

CAPÍTULO 46.....636

DOR

Pedro Antônio Pierro Neto

Giovanna Galafassi

Pedro Henrique Simm Pires de Aguiar

Paulo Henrique Pires de Aguiar

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130446>

CAPÍTULO 47.....653

ESPASTICIDADE

Bernardo Assumpção de Monaco

Paulo Roberto Franceschini


Manoel Jacobsen Teixeira

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130447>

CAPÍTULO 48.....666

NEUROMODULAÇÃO

Marcel Simis

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130448>

PARTE 12 - TRANSTORNO DO SONO

CAPÍTULO 49.....673

DISTÚRBIOS DO SONO

Leonardo Condé

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130449>

PARTE 13 -PRINCÍPIOS EM NEUROINTENSIVISMO

CAPÍTULO 50.....686

NEUROINTENSIVISMO

Ana Maria Mendes Ferreira

Jakeline Silva Santos

Alysson Alves Marim

Tiago Domingos Teixeira Rincon

Kaio Henrique Viana Gomes

Guilherme Perez de Oliveira

Eduardo de Sousa Martins e Silva

Tamires Hortêncio Alvarenga

Gabriella Gomes Lopes Prata

João Pedro de Oliveira Jr.

Fernando Henrique dos Reis Sousa

Thiago Silva Paresoto

Luiz Fernando Alves Pereira

Gustavo Branquinho Alberto

Lívia Grimaldi Abud Fujita

Roberto Alexandre Dezena

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130450>


CAPÍTULO 51.....701

HIPERTENSÃO INTRACRANIANA

Gustavo Sousa Noletto

João Gustavo Rocha Peixoto Santos

Wellingson Silva Paiva

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130451>

CAPÍTULO 52.....713

TRAUMATISMO CRANIOENCEFÁLICO

Robson Luis Oliveira de Amorim

Daniel Buzaglo Gonçalves

Bruna Guimarães Dutra

Henrique Martins


 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130452>

CAPÍTULO 53.....729

TRAUMATISMO RAQUIMEDULAR

Jerônimo Buzetti Milano

Heloísa de Fátima Sare

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130453>

CAPÍTULO 54.....739

COMPLICAÇÕES NEUROLÓGICAS ASSOCIADAS ÀS INTOXICAÇÕES EXÓGENAS E AOS DISTÚRBIOS METABÓLICOS

André E. A. Franzoi


Gustavo C. Ribas

Isabelle P. Bandeira

Letícia C. Breis

Marco A. M. Schlindwein

Marcus V. M. Gonçalves

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130454>

CAPÍTULO 55.....765

TRATAMENTO CIRÚRGICO DO INFARTO ISQUÊMICO MALIGNO DA ARTÉRIA CEREBRAL MÉDIA. INDICAÇÕES E LIMITAÇÕES DA CRANIOTOMIA DESCOMPRESSIVA

Ápio Antunes

Rafael Winter

Paulo Henrique Pires de Aguiar

Marco Stefani

Mariana Tanus Stefani

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130455>

CAPÍTULO 56.....775

TRAUMATISMO CRÂNIO-ENCEFÁLICO GRAVE. PAPEL DA CRANIOTOMIA DESCOMPRESSIVA


Ápio Claudio Martins Antunes

Marco Antonio Stefani

Rafael Winter

Paulo Henrique Pires de Aguiar

Mariana Tanus Stefani

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130456>


CAPÍTULO 57.....784

INFECÇÕES DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL

Danielle de Lara

João Guilherme Brasil Valim

Sheila Wayszceyk

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130457>


PARTE 14 - DOENÇAS NEUROLÓGICAS DA INFÂNCIA

CAPÍTULO 58.....798

SEMIOLOGIA NEUROLÓGICA PEDIÁTRICA

Matheus Franco Andrade Oliveira

Juliana Silva de Almeida Magalhães

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130458>

CAPÍTULO 59.....807

HIDROCEFALIA NA INFÂNCIA

Tatiana Protzenko

Antônio Bellas

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130459>


CAPÍTULO 60.....817

PARALISIA CEREBRAL INFANTIL

Simone Amorim

Juliana Barbosa Goulardins

Juliana Cristina Fernandes Bilhar

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130460>

PARTE 15 - OUTROS

CAPÍTULO 61.....838

A NEUROPSICOLOGIA NOS TRATAMENTOS NEUROCIRÚRGICOS

Samanta Fabricio Blattes da Rocha

Rachel Schlindwein-Zanini

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130461>

CAPÍTULO 62.....853

APLICAÇÕES CLÍNICAS DE MODELOS DE MANUFATURA ADITIVA EM NEUROCIRURGIA

André Giacomelli Leal


Lorena Maria Dering

Matheus Kahakura Franco Pedro

Beatriz Luci Fernandes

Mauren Abreu de Souza

Percy Nohama

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.34622130462>

SOBRE OS EDITORES867

SOBRE OS COLABORADORES E AUTORES.....868

Natasha Consul Sgarioni

Beatriz A Anjos Godke Veiga

movimentos involuntários que se caracterizam pela atenuação transitória do movimento distônico quando o paciente toca a região corporal afetada.

Pode haver presença de tremor na parte do corpo associada a distonia, chamado “tremor distônico” ou na parte não afetada (tremor associado a distonia).

Os movimentos distônicos podem acometer membros, tronco, pescoço, músculos da face, boca, laringe e faringe.

A prevalência das distonias varia de acordo com estudos. Uma revisão sistemática, sugeriu que a prevalência de distonias primária seja 16 casos por 100 mil habitantes³. No Brasil, de acordo com o Ministério da Saúde, a prevalência estimada é de 3,4 por 100 mil habitantes para distonias generalizadas e 29,5 por 100 mil habitantes para distonias focais, das quais o blefaroespasma e o torcicolo espasmódico são as mais frequentes.

As distonias podem ser secundárias a lesões estruturais, metabólicas, genéticas ou neurodegenerativas, conforme será descrito ao longo desse capítulo.

INTRODUÇÃO

A primeira descrição sobre essa síndrome foi realizada por Oppenheim, em 1911, quadro que chamou de “*dystonia musculorum deformans*”¹ (Figuras 1, 2 e 3) em quatro crianças que apresentavam quadro progressivo de contorções posturais, espasmos musculares prolongados, alteração de marcha e evoluíam para o desenvolvimento de alterações posturais fixas.

Em 1984, um comitê do Conselho Científico da Fundação de Pesquisas Médicas sobre Distonia estabeleceu o primeiro consenso sobre a definição do quadro, o que vem sendo atualizado ao longo dos últimos anos.

Em 1988 foi realizada a primeira classificação clínica das distonias atualizada em 1998 e, mais recentemente, em 2013 pelo comitê internacional de Distúrbios do Movimento².

De acordo com a revisão de 2013², o termo distonia é utilizado para descrever uma síndrome clínica caracterizada por contrações musculares sustentadas ou intermitentes que causam movimentos e/ou posturas anormais, muitas vezes repetitivos.

Os movimentos podem ser padronizados, de torção ou tremor, podem ser iniciados ou agravados por ação voluntária e associados à ativação muscular de transbordamento².

Também são descritos os truques sensitivos, mecanismo utilizado pelos pacientes para reduzir os



H. Oppenheim

Figura 1: Hermann Oppenheim.

Fonte: Klein, 2013¹.



Figura 2: Figura do artigo original de Oppenheim¹.

Fonte: Klein, tradução de Oppenheim de 1911, 2013¹.

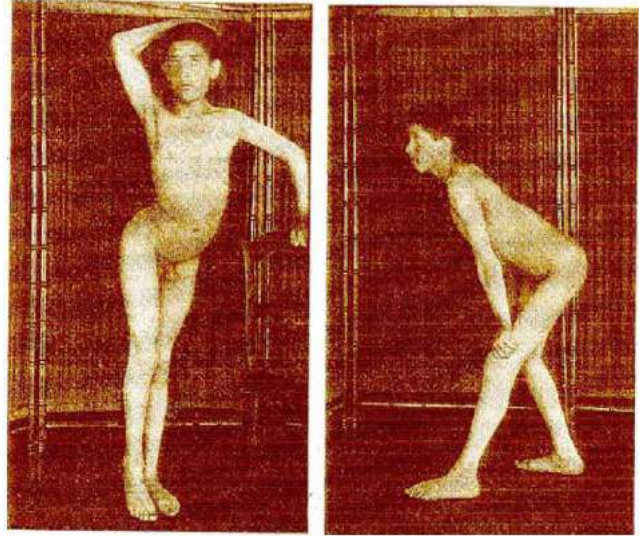


Figura 3: Figura do artigo original de Oppenheim.

Fonte: Klein, tradução de Oppenheim de 1911, 2013¹.

CLASSIFICAÇÃO DAS DISTONIAS

O critério mais recente de classificação das distonias² é dividido em dois eixos: características clínicas e etiologia.

Desde 1988, a classificação clínica das distonias foi sendo revisada, para compor as atualizações que vieram com o progresso do entendimento dos mecanismos genéticos e fisiopatológicos. Em 2013², foi proposta uma nova classificação para as distonias, baseada em dois eixos: características clínicas e etiologia, conforme a Tabela 1 (características clínicas).

No eixo 1 estão as características clínicas que incluem: idade de início, distribuição corporal, padrão temporal, associação com outros transtornos do movimento e outras manifestações neurológicas.

A idade de início foi dividida em cinco faixas etárias: lactente (até 2 anos); infância (3 a 12 anos); adolescência (13 a 20 anos); adulto jovem (21 a 40 anos); e adulto (acima de 40 anos).

Em relação à distribuição corporal a distonia pode ser: focal (acomete um segmento corporal); segmentar (dois ou mais segmentos contíguos); multifocal (dois ou mais segmentos não contíguos); hemidistonia (acomete um dimídio corporal); e,

generalizada (tronco e pelo menos dois locais acometidos).

A distonia pode ser considerada estática ou progressiva quando se considera o padrão temporal ou de evolução.

Além disto, pode haver uma variabilidade nas manifestações tais como: persistente (manifesta-se do mesmo modo ao longo do dia); ação específica (ocorre em determinada ação ou tarefa); flutuação diurna (pode ocorrer durante o dia e sofrer influência do ciclo circadiano); e paroxística (episódio súbito e autolimitado que geralmente é desencadeado por um gatilho).

Considerando a ausência ou presença de características associadas, a distonia é denominada isolada quando é pura ou associada somente ao tremor. Se a distonia estiver associada a outros movimentos involuntários como, por exemplo, mioclonia ou parkinsonismo é denominada combinada.

Quando a distonia está associada a outras manifestações neurológicas ou sistêmicas, tais como: alterações cognitivas, transtornos psiquiátricos e distúrbios metabólicos, geralmente, é considerada complexa.

No eixo 2, temos a etiologia e são considerados dois fatores: 1) patologia do sistema nervoso central (SNC) e 2) se a distonia é hereditária, adquirida ou idiopática.

Quanto à patologia do SNC, são consideradas formas degenerativas e não degenerativas de acordo com a presença ou ausência de alterações patológicas degenerativas, respectivamente.

Quanto às formas hereditárias de distonia, a presença de mutações gênicas tem sido descrita com mais frequência nas formas generalizadas, de início precoce, com os seguintes tipos de herança:

- autossômica dominante: DYT-TOR1A (DYT1), DYT-GCH1 (DYT5), DYT-THAP1 (DYT6), DYT-SGCE (DYT11), DYT-ATP1A3 (DYT12), neuroferritinopatias, atro-

fia dentatorubropalidolouisiana (DRPLA) e outras;

- autossômica recessiva: deficiência de enzima pantotenato quinase (PKAN), Park2, doença de Wilson (ATP7B) e doenças metabólicas;
- recessiva ligada ao X: DYT/PARK-TAF1 (DYT3), síndrome de Lesch-Nyhan e síndrome de Mohr-Tranebjaerg; e
- mitocondrial: distonia e atrofia óptica de Leber e doença de Leigh.

As formas adquiridas apresentam diversas etiologias como: uso crônico de medicamentos com atividade bloqueadora dopaminérgico (por exemplo, neurolépticos), anti-eméticos (por exemplo, metoclopramida e bromoprida), anóxia perinatal, doenças metabólicas, acidentes vasculares cerebrais, sequela de encefalites, tumores, intoxicações (manganês, cobalto e metanol) e psicogênica, entre as outras causas. O uso de medicamentos e anoxia perinatal são as causas mais frequentes de distonias adquiridas no Brasil^{3,4}.

As distonias idiopáticas podem ser esporádicas ou familiares e de causa desconhecida.

IDADE DE INÍCIO
<ul style="list-style-type: none"> Lactente (nascimento até 2 anos)
<ul style="list-style-type: none"> Infância (3 a 12 anos)
<ul style="list-style-type: none"> Adolescência (13-20 anos)
<ul style="list-style-type: none"> Adulto Jovem (21-40 anos)
<ul style="list-style-type: none"> Adulto (>40 anos)
DISTRIBUIÇÃO CORPORAL
<ul style="list-style-type: none"> Focal
<ul style="list-style-type: none"> Segmentar
<ul style="list-style-type: none"> Multifocal
<ul style="list-style-type: none"> Generalizada
<ul style="list-style-type: none"> Hemidistonia
PADRÃO TEMPORAL
1) Curso da doença
<ul style="list-style-type: none"> Estático
<ul style="list-style-type: none"> Progressivo
2) Variabilidade
<ul style="list-style-type: none"> Persistente
<ul style="list-style-type: none"> Ação específica
<ul style="list-style-type: none"> Flutuação diurna
<ul style="list-style-type: none"> Paroxísticas
Características associadas
1) Associação ou não de outros transtornos do movimento
<ul style="list-style-type: none"> Distonia Isolada: distonia pura ou associada a tremor
<ul style="list-style-type: none"> Distonia Combinada: parkinsonismo, mioclonias
2) Ocorrências de outras manifestações neurológicas ou sistêmicas

Tabela 1: Classificação das distonias – características clínicas.

Fonte: Baseado em Albanese *et al.*, 2013².

FISIOPATOLOGIA

Não há ainda um único mecanismo fisiopatológico e anatômico que explique a totalidade das alterações observadas na distonia, dada sua heterogeneidade.

A falta de alterações degenerativas pontuais, sugere que a distonia isolada é um distúrbio dinâmico decorrente de uma anormalidade da função neuronal.

Na distonia, há uma incoordenação do controle do movimento, levando a coativação involuntária de grupos musculares antagônicos, sugerindo uma falha de inibição recíproca.

Anormalidades das funções das redes neurais, perda de inibição lateral, neuroplasticidade mal-adaptativa e anormalidades do processamento sensorio motores parecem estar relacionadas à origem do Quadro⁵:

Estudos de imagem funcionais demonstraram que a distonia pode estar associada a atividades anormais em várias regiões do cérebro, incluindo córtex motor, áreas motoras suplementares, tronco cerebral, cerebelo e gânglios da base.

Achados lesionais em pacientes com distonias secundárias indicam comprometimento dos núcleos da base, achados que são reforçados por registros intra-operatórios da atividade neural desses pacientes, no globo pálido interno, no núcleo subtalâmico e núcleos ventral intermédio e ventral oral posterior do tálamo.

Há evidências de uma possível hiperatividade da via direta, levando a uma inibição do globo pálido interno, com consequente liberação da via tálamo-cortical.

A dopamina realiza um papel fundamental na modulação do movimento, ainda que nas distonias essa relação permaneça obscura e complexa. Nas distonias genéticas dopa-responsivas, esse papel fica mais evidente⁶.

Os múltiplos achados genéticos, em diferentes genes e deficiências, mostram a grande variabilidade das distonias e a dificuldade em encontrar um único mecanismo fisiopatológico para um quadro com múltiplas apresentações.

QUADRO CLÍNICO E GENÉTICA

A definição das distonias é um distúrbio do movimento hipercinético, caracterizado por contração muscular sustentada ou intermitente, que causa movimentos e posturas anormais, frequentemente repetitivas, ou ambos.

Os movimentos distônicos são tipicamente padronizados, de torção e podem ser trêmulos. A distonia é frequentemente iniciada ou agravada por ação voluntária e associada à ativação muscular de transbordamento².

Existe uma contração simultânea de grupamentos musculares agonistas e antagonistas,

habitualmente nos mesmos músculos. Os movimentos podem ser lentos ou rápidos, pioram com a ação voluntária (ou podem ocorrer somente nela, como no caso das distonias tarefa-específicas).

Existe uma tendência a piora com estresse e fadiga e melhora com relaxamento, sono e gestos antagonistas, como por exemplo segurar a região do mento no torcicolo espasmódico, segurar a caneta em nova posição na câmbra do escrivão ou olhar para baixo/tocar a lateral da pálpebra no blefaroespasma.

É importante ressaltar que os quadros clínicos possuem grande variabilidade fenotípica, não havendo sinais patognomônicos que permitam correlação clínico-etiológica confiável, tanto para apresentações genéticas quanto ambientais².

O reconhecimento dessas principais síndromes serve como guia para adequada investigação e classificação etiológica.

A distonia hereditária inicialmente era designada pela sigla DYT seguida por um número que representava a ordem cronológica da descrição fenotípica ou descoberta genética que primeiro havia sido descrita na literatura. Esta nomenclatura era bastante controversa uma vez que sobreposições fenotípicas podem ocorrer como, por exemplo, o fenótipo da DYT-TOR 1A e da DYT-KMT2B⁷⁻⁹.

Atualmente, a nomenclatura da distonia hereditária segue as recomendações para nomenclatura de distúrbios do movimento genéticos, estabelecidas pela força-tarefa da Sociedade Internacional de Doença de Parkinson e Distúrbios de Movimento, que eliminou *loci* previamente listados que eram incorretos, duplicados, não confirmados e doenças não predominantemente distônicas. A sigla DYT foi substituída por PxD nos distúrbios de movimento paroxísticos¹⁰.

A seguir, são descritos o nome dos genes, os *loci*, as novas designações, as características clínicas e os tipos de herança monogênica das distonias isoladas (Tabela 2) e combinadas (Tabelas 3, 4 e 5).

As distonias isoladas e combinadas podem ser reconhecidas de acordo com as manifestações clínicas que serão descritas a seguir.

Distonia Generalizada Isolada de início precoce

- DYT-TOR1A: uma distonia generalizada de início precoce que tipicamente se manifesta na infância (média: 13 anos, varia de 1 a 28 anos) com a torção da extremidade de um dos membros. Os sintomas geralmente iniciam nos membros inferiores, progredem para os outros membros e tronco, mas geralmente poupam a face e a região cervical. A penetrância deste traço genético é reduzida e, aproximadamente 35% dos heterozigotos para a variante patológica do gene TOR1A são afetados. A expressividade varia de acordo com a idade de início da doença, local do início da distonia e progressão clínica. Pessoas que iniciam a doença mais tardiamente nos membros superiores tendem a ser menos afetadas. Uma variante patogênica específica TOR1A, deleção de 3 pares de base (NM_000113.2:c.907_909del-GAG) na região codificadora do gene, é responsável por, aproximadamente, 60% das distonias generalizadas na população não judia e quase 90% na população judia Ashkenazi⁷;
- DYT-THAP1: uma distonia generalizada ou segmentar de início geralmente na adolescência (média de 19 anos, varia de 5 a 38 anos). O envolvimento craniano é mais proeminente, sobretudo da musculatura da língua, laringe e face. A disфонia é uma característica clínica predominante⁶. Foi a primeira descrita em famílias menonitas e, atualmente, mais de 90 variantes patogênicas missense e truncadas têm sido relatadas principalmente em pessoas da Europa, mas também no Brasil. A penetrância estimada é de 50%^{7,11};
- DYT-KMT2B: distonia generalizada de início precoce com características sindrômicas leves que pode ser clinicamente indistinguível da DYT-TOR1A e talvez seja

Gene	Nome do Locus	Nova Designação	Características Clínicas	Herança
TOR1A	DYT1	DYT-TOR1A	Generalizada / Início precoce	AD
THAP1	DYT6	DYT-TOR1A	Crânio Cervical / Início tardio	AD
ANO3	DYT24	DYT-ANO3	Crânio Cervical / Início tardio	AD
GNAL	DYT25	DYT-GNAL	Crânio Cervical / Início tardio	AD
KMT2B	DYT28	DYT-KMT2B	Generalizada / Início precoce	AD

Tabela 2: Distonias isoladas.

Fonte: Os autores, 2021.

Gene	Nome do Locus	Nova Designação	Características Clínicas	Herança
GCH1	DYT5a	DYT-GCH1	Dopa responsiva	AD/AR
TH	DYT5b	DYT-TH	Dopa responsiva	AR
SPR	não especificado	DYT-SPR	Dopa responsiva, prejuízo cognitivo	AR
TAF1	DYT3	DYT-TAF1	Neurodegeneração	Ligada ao X
PRKRA	DYT16	DYT-PRKRA	Distonia com parkinsonismo leve	AR
ATP1A3	DYT12	DYT-ATP1A3	Distonia com parkinsonismo de início rápido	AD/AR

Tabela 3: Distonia combinada com parkinsonismo.

Fonte: Os autores, 2021.

Gene	Nome do Locus	Nova Designação	Características Clínicas	Herança
SGCE	DYT11	DYT-SGCE	Distonia Mioclonia/Doença Psiquiátrica	AD

Tabela 4: Distonia combinada com mioclonia.

Fonte: Os autores, 2021.

Gene	Nome do Locus	Nova Designação	Características Clínicas	Herança
PNKD	DYT8	PxMD-PNKD	Discinesia paroxística não cinesiogênica	AD
PRRT2	DYT10	PxMD-PRRT2	Discinesia paroxística cinesiogênica	AD
SLC2A1	DYT18	PxMD-SLC2A1	Discinesia paroxística induzida por exercício	AD
ECHS1	Não especificado	PxMD-ECHS1	Discinesia paroxística induzida por exercício	AR

Tabela 5: Distonias paroxísticas com outras discinesias.

Fonte: os autores, 2021.

a causa mais comum de distonia generalizada de início precoce, pelo menos fora da população judia Askenazi. Como a descrição da DYT-KMT2B é muito recente e tem sido descrita com distonia e características sindrômicas leves, ainda está para ser determinado se ela permanecerá classificada como distonia isolada ou mudará para a classe das distonias hereditárias complexas⁷.

O principal diagnóstico diferencial da distonia generalizada isolada se faz com a distonia dopa responsiva, cujo acometimento dos membros inferiores e a idade de início são semelhantes.

Distonia focal isolada de início adulto

Na idade adulta, as distonias mais frequentes são as focais e sem tendência à generalização. As formas mais comuns são a distonia cervical, o blefaroespasmos e a câimbra do escritor⁴.

A distonia cervical se caracteriza por contrações dos músculos do pescoço produzindo movimentos anormais da cabeça e do pescoço e podem provocar dor local. Os tipos de movimentos são: torcicolo, laterocolo, anterocolo e retrocolo. É a forma mais frequente de distonia e um pouco mais prevalente em mulheres. Pode estar associada a um tremor na região cervical ou tremor de ação e postura nos membros superiores⁴.

O blefaroespasmos é caracterizado por piscamentos resultantes da contração forçada dos músculos orbiculares dos olhos, e pode levar à cegueira funcional quando é muito intenso, devido à incapacidade de manter os olhos abertos. Outros sintomas associados são a fotofobia, irritação ocular e secura dos olhos. Geralmente se inicia após os 40 ou 50 anos e com predomínio nas mulheres. É a segunda forma mais frequente de distonia focal. Pode ser confundido, especialmente na fase inicial, com tiques ou problemas oftalmológicos⁴.

A distonia oromandibular decorre do envolvimento dos músculos mastigatórios (masseter e pterigoideos), faciais inferiores e língua. Pode

causar *trismus*, bruxismo, abertura ou fechamento involuntário da boca e movimentos involuntários da língua, disfagia e disartria⁴.

A câimbra do escritor é a distonia tarefa-específica mais frequente na idade adulta. Ocorre durante a escrita e o quadro inicial pode ser um movimento involuntário simples e tornar-se mais complexo com a progressão. Pode haver uma história de trauma precedendo o quadro e tende a manter-se focal ou limitada ao membro envolvido.

Outros tipos de distonia tarefa-específica como a distonia dos músicos (pianistas, violinistas e guitarristas) ocorrem nas mãos ou mesmo em outras regiões corporais como na boca nos trompetistas, saxofonistas e flautistas.

A distonia focal laríngea afeta a voz, é mais comum em mulheres e seu início se dá em torno dos 30 anos. Existem dois tipos, a distonia de adução que acomete a musculatura adutora causando o fechamento inapropriado da glote e levando a estrangulamentos característicos durante a fala. É responsável por cerca de 80% dos casos. O outro tipo, a distonia de abdução, ao contrário, causa uma abertura inapropriada na glote e produz pausas respiratórias. O diagnóstico é feito em bases clínicas e levando em consideração a história clínica e a visualização da glote durante a fala⁴.

As distonias focais isoladas de início no adulto geralmente são formas esporádicas, mas mutações nos genes *GNAL* (DYT-25) e *ANO3* (DYT24) têm sido descritas.

- DYT-ANO3: variantes patogênicas no gene *ANO3* foram inicialmente relatadas em pessoas com distonia predominantemente craniocervical com idades de início variadas⁷.
- DYT-GNAL: inicia frequentemente na quarta década de vida (7 a 54 anos) e é caracterizada por distonia craniana ou cervical. Aproximadamente 30 variantes patogênicas no gene *GNAL*, sobretudo em heterozigose, já foram descritas em pessoas com distonia e estão espalhadas por todo

o gene⁶.

O diagnóstico diferencial das distonias focais se faz com tremor vocal, disфония de tensão muscular. A associação de tremor vocal e disфония espasmódica torna o diagnóstico mais complexo.

Distonia combinada

A distonia combinada é caracterizada pela presença de distonia combinada com outro(s) distúrbio(s) de movimento. As distonias paroxísticas combinadas com outras discinesias são consideradas distonias combinadas.⁷

- DYT-GCH1: caracterizada por uma distonia de início na infância (em média 6 anos) e uma resposta marcante e sustentada ao uso de baixas doses de levodopa. A apresentação típica é um distúrbio de marcha causado por distonia dos pés e, posteriormente, aparecimento de parkinsonismo, com flutuação clínica ao longo do dia. As características não motoras incluem distúrbios do sono, do humor e enxaqueca. A herança é autossômica dominante com penetrância reduzida, particularmente em homens⁷.
- DYT-TH: distonia parcialmente responsiva à levodopa, de início na infância e causada pela deficiência da tirosina hidroxilase. O início das manifestações clínicas ocorre entre 1 a 6 anos de idade e os sintomas iniciais são, tipicamente, distonia de membros inferiores e/ou dificuldades para caminhar. A flutuação diurna (sintomas são melhores no início da manhã, após o sono) pode ocorrer. Outras características clínicas incluem bradicinesia e hipotonia (ambas podem ser muito intensas), distúrbios autonômicos (*flushing* facial), ptose e crises oculogíricas⁷.
- DYT-SPR: forma rara de distonia parcialmente responsiva à levodopa, de início na infância e caracterizada por hipotonia axial, atraso motor e da fala, fraqueza e crises oculogíricas. Os sintomas mostram flutuação diurna. Outras características

comuns incluem parkinsonismo, hipertonia dos membros, hiperreflexia, prejuízo intelectual, alterações psiquiátricas, disfunção autonômica e distúrbios do sono⁷.

- DYT-TAF1: endêmica na ilha Panay, Filipinas, onde é conhecida como “*lubag*” do dialeto local que significa “torcido”. É caracterizada por uma combinação de distonia e parkinsonismo, e é a única DYT com neurodegeneração documentada. A penetrância é completa nos homens. A variante patogênica exata ainda aguarda definição⁷.
- DYT-PRKRA: forma de distonia com envolvimento oromandibular proeminente, disfagia e retrocolo. As características parkinsonianas são leves ou ausentes e não respondem à levodopa¹².
- DYT-ATP1A3: caracterizada por uma distonia de início rápido com parkinsonismo (bradicinesia e instabilidade postural), gradiente rostro-caudal (face > braço > perna) com envolvimento de regiões bulbares e nenhuma resposta à levodopa. Ansiedade, depressão e crises ictais já foram descritas. A idade de início varia de 4 a 55 anos. Os deflagradores descritos desta condição clínica são: febre, estresse psicológico e uso abusivo do álcool. Após a instalação desta condição clínica geralmente a sintomatologia estabiliza com pouca melhora e, episódios subsequentes podem causar pioras abruptas. A penetrância deste traço genético é incompleta. As variantes patogênicas no gene *ATP1A3* podem causar hemiplegia alternante na infância caracterizada por episódios de fraqueza e/ou distonia, crises ictais e declínio cognitivo¹³.
- DYT-SGCE: caracterizada por uma combinação de mioclonia e, na maioria das vezes, distonia. Muitos heterozigotos para a variante patogênica *SCGE* desenvolvem sintomas psiquiátricos em associação ou ao invés do distúrbio de movimento. O imprinting materno do *SCGE* explica porque a maioria dos acometidos herda a variante

patogênica do pai (herança AD)¹⁴.

- PxMD-PNKD (discinesia paroxística não cinesiogênica): os ataques geralmente são uma combinação de distonia, atetose, coreia, e balismo, duração de minutos a horas e, na maioria dos indivíduos afetados, podem ocorrer várias vezes em 1 semana. Os ataques podem ser precipitados por: ingestão de álcool ou cafeína, estresse, fome, fadiga e uso de tabaco. Duas variantes do PNKD (anteriormente MR-1) missense patogênicas (NM_015488.4:c.20C>T (p.Ala7Val) e NM_015488.4:c.26C>Tp.Ala9Val) são causas de discinesia paroxística não cinesiogênica⁷.
- PxMD-PRRT2 (discinesia paroxística cinesiogênica): os ataques são constituídos principalmente por distonia, coreoatetose e balismo e são deflagrados por movimentos súbitos, início geralmente ocorre na infância ou na adolescência, podem durar vários minutos e ocorrer até 100 vezes por dia. Variantes heterozigotas missense ou variante truncada PRRT2 foram identificados como causa da DYT-PRRT2 assim como dos distúrbios alélicos; convulsões benignas da infância, epilepsia rolândica, discinesia paroxística induzida por exercício e câimbra do escritor. Os fenótipos associados às variantes patogênicas no PRRT2 incluíam alta frequência de enxaqueca e enxaqueca hemiplégica⁷.
- PxMD-SLC2A1 (discinesia paroxística induzida por exercício): os ataques se caracterizam por uma combinação de coreia, atetose e distonia nas regiões do corpo exercitadas sendo os membros inferiores a região corporal mais frequentemente acometida. Os ataques duram de minutos até uma hora e ocorrem após exercício físico prolongado. A variante patogênica SLC2A1 pode se associar a fenótipos variados incluindo discinesia paroxística cinesiogênica, discinesia paroxística não cinesiogênica, ataxia episódica e miotomia. Outras manifestações incluem: epilepsia, anemia hemolítica e enxaqueca⁷.
- PxMD-ECHS1 (discinesia paroxística relacionada com ECHS1): variantes patogênicas bialélicas ECHS1 são tipicamente associadas às intensas síndromes leigh like de início na infância. Porém, recentemente, fenótipos mais leves têm sido descritos com variantes patogênicas bialélicas ECHS1 como distonia paroxística induzida por exercício com envolvimento proeminente axial (por exemplo, opistótono). Os ataques iniciam entre 2 e 4 anos de idade e, entre as crises, algumas crianças são assintomáticas e outras demonstram quadro leve a moderado da síndrome leigh like (problemas na fala, disfagia, envolvimento piramidal e prejuízo cognitivo). Hiperintensidades palidais ao exame de ressonância magnética de crânio são muito características⁷.

As distonias complexas apresentam a distonia com características atípicas frequentemente associadas a outros sinais neurológicos como: distonia sustentada no repouso, envolvimento proeminente de língua e musculatura perioral, por exemplo, o *risus sardonius*, sinais piramidais ou cerebelares, ataxia, anormalidades oculomotoras, distúrbios cognitivos, perda auditiva, comprometimento intelectual e crises convulsivas.

A lista das distonias complexas é longa e bastante complicada e agrupá-las em 1) hereditárias ou associadas a distúrbios metabólicos; e 2) adquiridas por lesão cerebral, drogas ou causas psicológicas tem se mostrado útil.

A descrição das distonias complexas não será abordada neste capítulo.

DIAGNÓSTICO

O diagnóstico das distonias é primariamente clínico. A investigação adicional e a necessidade de exames complementares, vai depender da anamnese, exame neurológico e exame clínico.

Importante durante a investigação relacionar medicações e substâncias em uso, com objetivo de descartar quadro secundário a uso de medicamentos,

como uso de antipsicóticos.

Algumas distonias primárias, como por exemplo distonias focais após 40 anos, na maioria das vezes não necessita avaliações complementares.

Os testes genéticos podem ser úteis, mas ainda são pouco utilizados pelo custo e disponibilidade, sendo mais utilizados em pesquisas clínicas e epidemiológicas.

Exames sugeridos como investigação basal de quadros distônicos, em pacientes abaixo de 40 anos: ressonância magnética de crânio, pesquisa de doença de Wilson (exames de função hepática, dosagem sérica de ceruloplasmina, dosagem de cobre na urina de 24h e pesquisa de anel de Kaiser-Fleischer por exame de lâmpada de fenda).

Exames de imagem molecular (PET e SPECT) podem ajudar na diferenciação de distonias dopa-responsivas e quadros de parkinsonismo juvenil ou ainda na observação de lesões relacionadas a quadros hipóxicos.

TRATAMENTO

O tratamento das distonias ainda é sintomático e realizado de acordo com sua apresentação clínica.

De maneira geral, atuam promovendo alívio temporários dos sintomas, pois ainda não há tratamento curativo descrito.

Drogas Dopaminérgicas

Levodopa: para pacientes em qualquer idade com quadro de distonia generalizada, sempre deve ser realizado prova terapêutica com levodopa. É um teste fundamental para diferenciar distonias dopa-responsivas de outras formas. A resposta é bem evidente e suficiente para fechar o diagnóstico de distonia dopa-responsivas.

Dose sugerida: 100mg 1 a 4 x/dia, por pelo menos 4 semanas.

Drogas anticolinérgicas

As medicações anticolinérgicas, ainda são consideradas as mais efetivas no tratamento das distonias generalizadas, ainda que possam ser utilizadas em outros tipos de distonias. A mais utilizada é o triexifenidila. Caso não haja resposta ao uso de levodopa, pode utilizar-se das drogas anticolinérgicas como o biperideno e a triexifenidila¹⁵.

Essas drogas também podem ser utilizadas nas distonias agudas induzidas por drogas (como a metoclopramida). Pacientes pediátricos e jovens normalmente toleram melhor altas doses.

Doses sugeridas: biperideno e triexifenidila: iniciar com doses baixas 1 a 2 mg e escalar conforme a necessidade (boa resposta com doses entre 15 a 30 mg/dia)

Outras drogas

Medicamentos benzodiazepínicos, como o clonazepam, lorazepam e diazepam, são considerados tratamentos de segunda ou terceira linha. Podem ser utilizados, usualmente sendo mais eficazes quando associado a anticolinérgicos. Diazepam e clonazepam são preferíveis pela sua meia-vida mais prolongada.

Doses sugeridas: diazepam – 6 a 20mg/dia

Clonazepam: 2 a 4 mg/dia

O baclofeno pode promover alívio sintomático em alguns casos de distonia primária, focais e generalizadas, e secundária das crianças. Em casos graves de distonias generalizadas refratárias, pode ser feito em bomba de infusão intra-tecal.

Doses sugeridas: 20 a 120 mg/dia

Relaxantes musculares como ciclobenzaprina, tizanidina e carisoprodol, entre alguns outros, não disponíveis no mercado brasileiro, são utilizados ainda que as evidências de benefício venham de relatos de caso e da experiência dos médicos prescritores.

Outras drogas: carbamazepina, fenitoína

e tetrabenazina (não disponível no mercado brasileiro). Canabinoides são descritos em alguns relatos de caso e pequenas séries de estudos, com resultados dúbios, porém, o número de publicações vem crescendo a respeito dos possíveis efeitos terapêuticos dos derivados canabinoides em doenças neurológicas e seu uso em pacientes portadores de distonia, nos quais parece haver melhora sintomática, porém são necessários estudos adicionais¹⁶.

Toxina botulínica

É o tratamento de escolha para distonias focais como blefaroespasmos, espasmo hemifacial, câimbra do escrivão, distonia cervical, entre outras. A aplicação deve ser feita por profissional experiente e treinado, diretamente nos músculos afetados¹⁷.

Tratamento cirúrgico

Pacientes com falha ao tratamento medicamentoso, podem ser encaminhados para a realização de procedimentos cirúrgicos.

Atualmente, o mais utilizado, para pacientes com distonia generalizada e distonia cervical é o implante de eletrodo de estimulação cerebral profunda (DBS) em pálido interno¹⁸.

Terapias adjuvantes e novas técnicas

Terapias complementares como fonoterapia, fisioterapia, terapia ocupacional, psicoterapia e atividades físicas direcionadas para o tipo de distonia do paciente devem ser reforçadas com o intuito de reabilitar os pacientes e prevenir complicações.

A literatura das abordagens de reabilitação na distonia é marcada por significativa heterogeneidade de técnicas de intervenção, tornando um pouco difícil reunir resultados e generalizar descobertas. Seu estudo é também difícil devido ao desafio em projetar condições de controle verdadeiramente cegas como comparadores. Ainda assim, as técnicas de reabilitação são encorajadas, principalmente se associadas entre elas, aumentando sua possibilidade

de eficácia¹⁵.

Estimulação magnética transcraniana: estudos relacionados ao benefício terapêutico em pacientes com distonia, que não obtiveram resposta satisfatória com aplicação de toxina botulínica ou não são candidatos a estimulação cerebral profunda. Os estudos atuais têm sido limitados a demonstrar benefícios a longo prazo dessas abordagens, mas têm apontado benefícios de curto prazo ou mudanças fisiológicas que podem sugerir potencial para impacto positivo na distonia, principalmente para distonia cervical e focal de mão¹⁵.

REFERÊNCIAS

1. Klein C, Fahn S. Translation of Oppenheim's 1911 paper on dystonia. *Mov Disord.* 2013;28(7):851-862.
2. Albanese A, Bhatia K, Bressman SB, *et al.* Phenomenology and classification of dystonia: a consensus update. *Mov Disord.* 2013;28(7):863-873.
3. Steeves TD, Day L, Dykeman J, Jette N, Pringsheim T. The prevalence of primary dystonia: a systematic review and meta-analysis. *Mov Disord.* 2012;27(14):1789-1796.
4. Pedroso JL, Ferraz HB. Transtornos do Movimento, Ataxias e Outros Transtornos Motores Neurodegenerativos. 1. ed. Rio de Janeiro: Atheneu; 2017. p. 73-82.
5. Ribot B, Aupy J, Vidailhet M, *et al.* Dystonia and dopamine: From phenomenology to pathophysiology. *Prog Neurobiol.* 2019;182:101678.
6. Vitek JL. Pathophysiology of dystonia: a neuronal model. *Mov Disord.* 2002;17(3):S49-62.
7. Klein C, Lohmann K, Marras C, Münchau A. Hereditary Dystonia Overview. 2003. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, eds. *GeneReviews*®. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2021.
8. Klein C. Genetics in dystonia. *Parkinsonism Relat Disord.* 2014;20(1):S137-142.
9. Lohmann K, Klein C. Update on the Genetics of Dystonia. *Curr Neurol Neurosci Rep.* 2017;17(3):26.
10. Marras C, Lang A, van de Warrenburg BP, *et al.* Nomenclature of genetic movement disorders: Recommendations of the international Parkinson and movement disorder society task force. *Mov Disord.* 2016;31(4):436-457.
11. Carvalho PA, Fuchs T, Borges V, *et al.* Screening of Brazilian families with primary dystonia reveals a novel THAP1 mutation and a de novo TOR1A GAG deletion. *Mov Disord.* 2010;25(16):2854-2857.

12. Camargos S, Scholz S, Simón-Sánchez J, *et al.* DYT16, a novel young-onset dystonia-parkinsonism disorder: identification of a segregating mutation in the stress-response protein PRKRA. *Lancet Neurol.* 2008;7(3):207-215.
13. Carvalho PA, Sweadner KJ, Penniston JT, *et al.* Mutations in the Na⁺/K⁺ -ATPase alpha3 gene ATP1A3 are associated with rapid-onset dystonia parkinsonism. *Neuron.* 2004;43(2):169–175.
14. Borges V, Aguiar Pde C, Ferraz HB, Ozelius LJ. Novel and de novo mutations of the SGCE gene in Brazilian patients with myoclonus-dystonia. *Mov Disord.* 2007;22(8):1208-1209.
15. Bledsoe IO, Viser AC, San Luciano M. Treatment of Dystonia: Medications, Neurotoxins, Neuromodulation, and Rehabilitation. *Neurotherapeutics.* 2020;17(4):1622–1644.
16. Mascia MM, Carmagnini D, Defazio G. Cannabinoids and dystonia: an issue yet to be defined. *Neurol Sci.* 2020;41(4):783-787.
17. Spiegel LL, Ostrem JL, Bledsoe IO. FDA Approvals and Consensus Guidelines for Botulinum Toxins in the Treatment of Dystonia. *Toxins.* 2020;12(5):332.
18. Jinnah HA. Medical and Surgical Treatments for Dystonia. *Neurologic Clinics.* 2020;38(2):325–348.