

Mioclonias Periorais com Ausências. A Propósito de Um Caso Clínico

PAULA MOURATO, A. LEVY GOMES

*Clínica Universitária
Unidade de Neurologia Pediátrica
Hospital de Santa Maria*

Resumo

Os autores apresentam o caso clínico de uma criança do sexo masculino que iniciou crises de ausência aos 6 anos de idade. As crises manifestavam-se por episódios breves de interrupção de consciência, várias vezes ao dia, acompanhados de mioclonias periorais. O registo electroencefalográfico das crises apresentava descargas generalizadas de ponta-onda a 3Hz com algumas polipontas interpostas e com uma duração média de 10 segundos.

Não houve resposta ao tratamento inicial e as crises persistiram durante 3 anos. Só a associação de lamotrigine com valproato de sódio permitiu a remissão do quadro clínico e electroencefalográfico.

Pensamos que neste caso, a existência de um elemento clínico (intensas mioclonias periorais), padrão EEG (polipontas interpostas nos complexos regulares a 3Hz) e a eficácia da associação de lamotrigine e valproato de sódio, favorece a individualização de uma nova síndrome epiléptica na futura classificação das Epilpsias e Síndromes Epilépticas.

Palavras-Chave: Mioclonias periorais, vídeo-EEG, lamotrigine.

Summary

Perioral Myoclonia with Absences. A Case Report

The authors report the clinical and video-EEG findings in an epileptic boy whose absences started at the age of 6.

The seizures, mainly manifested by perioral myoclonia, were brief (2-15 sec), frequent, with impairment of consciousness. The ictal EEG was characterized by continuous rhythmic spike-wave complexes with some polyspike-wave insert.

Correspondência: Paula Mourato
Unidade de Neurologia Pediátrica
Hospital de Santa Maria
Av. Professor Egas Moniz
1600 Lisboa

Accete para publicação em 27/07/2000.

Entregue para publicação em 18/04/2000.

The seizures were resistant to medication and persisted for 3 years, until he became completely seizure free on sodium valproate and lamotrigine medication.

We think that the clustering of clinical symptoms, EEG features and resistance to treatment warrants the designation of a separate syndrome in the future classification of Epilepsy and Epileptic Syndromes.

Key-Words: Perioral myoclonia, video-EEG, lamotrigine.

Introdução

A introdução da técnica vídeo-EEG no estudo das Epilpsias com Ausências permitiu a individualização de novas síndromes, distintas entre si, pelas suas características clínicas e electroencefalográficas.

Para que uma entidade possa ter lugar numa classificação tem de ter características clínicas e electroencefalográficas que a tornem única e que seja de fácil diagnóstico, o que nos parece ser o caso do doente que nos propomos apresentar.

Caso Clínico

N.C. é uma criança de 12 anos de idade, sexo masculino, sem antecedentes relevantes na história pré-natal e neonatal e com um bom desenvolvimento estaturo-ponderal e psico-motor.

Tem um avô paterno com epilepsia diagnosticada na juventude e controlada medicamente.

Com a idade de 6 anos iniciou episódios de interrupção da consciência que ocorriam espontaneamente, várias vezes ao dia, acompanhados de mioclonias periorais.

O registo EEG das crises, facilmente desencadeadas pela hiperpnéia, apresentava descargas regulares generalizadas de PO a 3 ciclos/segundo, com algumas polipontas

(Fig. 1) interpostas entre as ponta-onda e com uma duração média de 10 segundos.

Os EEG interictais mostravam um ritmo de base normal, com numerosas descargas de polipontas generalizadas (Fig. 2), não havendo resposta convulsiva a estímulos luminosos. O exame neurológico nunca mostrou alterações.

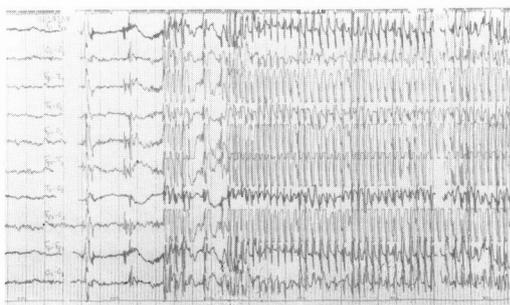


FIGURA 1

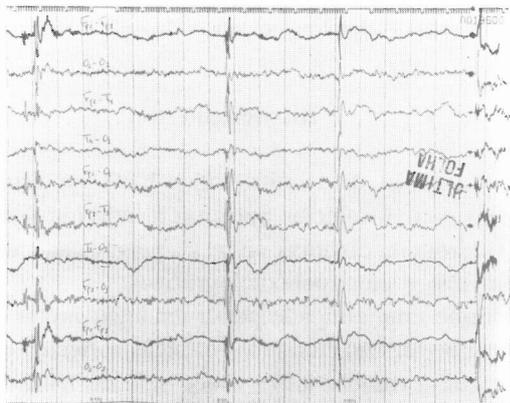


FIGURA 2

O registo em vídeo-EEG permitiu visualizar a crise, reforçando os elementos semiológicos atrás referidos. O componente mioclónico peribucal manteve-se com igual intensidade durante toda a crise. O registo permitiu ainda verificar a existência de múltiplos episódios de ausência com mioclonias periorais que interrompiam o sono e em tudo iguais aos verificados durante a vigília. A descarga EEG era também idêntica à observada durante a vigília.

Cerca de 1 anos após o aparecimento da doença iniciou crises generalizadas tónico-clónicas e mioatónicas pluri-semanais que condicionavam não só a sua assiduidade escolar, como a aprendizagem.

Tentativas terapêuticas com valproato de sódio e etosuccimida foram infrutíferas, mantendo a criança as crises com idênticas características.

Efectuou nos períodos de agravamento, avaliação neurorradiológica com tomografia computadorizada crâneo-encefálica (TAC-CE) e ressonância magnética crâneo-encefálica (RM-CE) que não revelaram alterações.

Administraram-se outros anti-convulsivantes como o clonazepam, o clobazam e a amantadina que não melhoraram o quadro clínico. Só quando, 3 anos após o início da doença (tendo a criança 9 anos de idade), se associou lamotrigine ao valproato de sódio, que já tinha efectuado em monoterapia e sem qualquer resultado, se constatou a remissão do quadro clínico e electroencefalográfico.

Manteve boa tolerância ao tratamento que efectuou durante 2 anos sem terem sido referidos quaisquer efeitos acessórios, permanecendo sempre assintomático.

Desde há 2 anos que está sem qualquer terapêutica, continuando sem crises, com EEG normais e com uma boa integração escolar.

Discussão

As sucessivas classificações das epilepsias e síndromes epilépticas dependem em muito da semiologia das crises. Por isso é fácil entender como o vídeo-EEG veio permitir o enriquecimento da Epileptologia. Depois dos trabalhos pioneiros de Penry e cols.,⁽¹⁾ outros epileptologistas utilizaram o vídeo-EEG de forma sistemática tendo, conseqüentemente, podido definir novas síndromes epilépticas. Assim, Tassinari⁽²⁾ em 1969 e Appleton⁽³⁾ em 1993, definiram respectivamente a «Síndrome de Ausências Mioclónicas» e a «Síndrome de Mioclonias Palpebrais com Ausências».

Posteriormente, em 1994, Panayiotopoulos⁽⁴⁾ descreveu uma Síndrome de Ausências com Mioclonias Periorais com as seguintes características clínicas:

- início na infância ou adolescência;
- predomínio de mioclonias na região perioral, em simultâneo com a crise de ausência;
- ocorrência de outro tipo de crises, nomeadamente generalizadas tónico-clónicas;
- resistência aos fármacos habitualmente utilizados nas epilepsias de ausências.

Como se pode ver estas características aplicam-se integralmente ao nosso doente.

O quadro I pretende comparar os vários tipos de epilepsias de ausência^(5,6,7). O elemento comum às várias síndromes é clínico – a ausência, e o EEG – a ponta-onda a cerca de 3 ciclos por segundo.

QUADRO I
Epilepsias de Ausência

	PARTICULARIDADES CLÍNICAS	EEG	ELI	DURAÇ.	FREQ.	AUTOM.	CTCG	PROGNÓST.	TRATAMENTO
AUSÊNCIAS TÍPICAS INFÂNCIA ATI	Discretas mioclônias palpebrais. Automatismos frequentes	PO 3 Hz	Não	Variável	Várias /dia	Sim	Raras	Bom	Valproato Na Etosuccimida Habitualmente fácil controle
AUSÊNCIAS MIOCLÔNICAS AM	Mioclônias maciças	PO 3 Hz	Rara	>15"	Várias /dia	Não	Sim	Atraso mental frequente Controle difícil	Valproato Na Etosuccimida Lamotrigine Difícil controle
MIOCLÔNIAS PALPEBRAIS C/ AUSÊNCIAS MPA	Crises curtas Mioclônias palpebrais evidentes	PO > 3 Hz polipontas	Sim	<5"	Várias /dia	Não	Não	Sem atraso Mental Controle difícil	Valproato Na Etosuccimida Lamotrigine Controle regular
MIOCLÔNIAS PERIORAIS C/ AUSÊNCIAS	Mioclônias periorais	PO 3 Hz polipontas	Não	Variável	Várias /dia	Raro	Sim	Sem atraso Mental Bom prognóstico	Controle com: Valproato Na +Lamotrigine

A crise. Em todas as síndromes a crise é semelhante e descrita como ausência, ou seja como uma suspensão da consciência. Na Epilepsia de Ausências (EA),⁽⁸⁾ a duração da crise pode ser superior ou inferior a 15 segundos, não é acompanhada por outra sintomatologia motora (excepto pequenas mioclônias palpebrais) e nas crises de maior duração (> 15 segundos) surgem automatismos manuais. Na Epilepsia de Ausências Mioclônicas (AM)^(9, 10) o componente motor é intenso e predomina nos membros superiores e inferiores. A crise é habitualmente de longa duração (> 15 segundos) mas não são notados automatismos. Na Epilepsia de Mioclônias Palpebrais com Ausências (MPA)⁽¹¹⁾ a crise é muito breve, sem automatismos e as mioclônias palpebrais predominam. Vemos pois que o quadro clínico do nosso doente apresenta elementos comuns a várias síndromes: a duração das crises aproxima-o da EA e AM, pela existências de mioclônias (apesar de terem localização particular perioral) aproxima-se da AM e MPA, não apresenta automatismos durante a crise tal como a AM e MPA. Nas AM e no nosso doente a existência de crises durante o sono são uma realidade.

O EEG. Na EA e AM a descarga crítica é a 3 ciclos por segundo. Na MPA a descarga é habitualmente a 3.5 ciclos por segundo. No nosso doente a descarga é a 3 hertz mas existem algumas polipontas interpostas. Na MPA existem também polipontas críticas mas inscritas de forma persistente. A resposta à estimulação luminosa intermitente é positiva unicamente na MPA.

Associação de crises. Na EA, MPA e na síndrome que aqui descrevemos podem existir crises generalizadas tónico-clônicas.⁽¹²⁾

Estas síndromes têm um comportamento distinto em relação à resposta terapêutica. A EA é habitualmente controlada com etosuccimida e/ou valproato de sódio. Tanto a AM como a MPA têm um difícil controle quaisquer que sejam os fármacos utilizados. Várias publicações apontam para o carácter distintivo da resposta à associação de valproato de sódio com lamotrigine.^(13, 14, 15) Foi de resto esta associação a única que foi eficaz no nosso doente.

Para nós a existência de um elemento clínico (intensas *mioclônias periorais*), de um elemento EEG (*polipontas interpostas na descarga regular de ponta-onda*) e da resposta específica à associação de valproato de sódio com lamotrigine favorece a individualização de uma síndrome epiléptica, a ter em conta na futura classificação de Epilepsia e Síndromes Epilépticas.^(16, 17)

Bibliografia

1. Penry JK, Porter RJ, Dreifuss FE. Simultaneous recording of absence seizures with video tape and electroencephalograph. A study of 374 seizures in 48 patients. *Brain* 1975; 112: 427-40.
2. Tassinari CA, Lyagoubi S, Santos V. Études des décharges de pointes et ondes chez l'homme. Les aspects cliniques et electroencephalographiques des absences myocloniques. *Revue Neurologique* 1969; 121: 379-83.
3. Appleton RE, Panayiotopoulos CP, Acomb BA, Beirne A. Eyelid myoclonia with typical absence: an Epilepsy Syndrome. *JNNP* 1993; 56: 1312-6.
4. Panayiotopoulos CP, Ferrie CD, Giannakodimos S, Robinson RO. Perioral myoclonia with absence: a new syndrome. In: Wolf P (ed) *Epileptic seizures and syndromes*, John Libbey, London, 1994; 143-53.

5. Levy Gomes A. Ausências com Ponta-Onda Rápida. Análise de 30 Casos pelo Vídeo-EEG. *Acta Pediatr Port* 1998; N.º 4; Vol. 29: 351-6.
6. Porter R. The Absences Epilepsies. *Epilepsia* 1993; 34 Suppl 3: S42-8.
7. Appleton RE, Beirne M. Absence Epilepsy in Children: the role of EEG in monitoring response to treatment. *Seizure* 1996; 5(2): 147-8.
8. Loiseau P, Duché B. Childhood Absence Epilepsy. In: Typical Absences and Related Syndromes, Duncan JS, Panayiotopoulos CP, Churchill Livingstone International, N.Y. 1995; 152-60.
9. Manonmani V, Wallace SJ. Epilepsy with myoclonic absences. *Arch Dis Child* 1994; 70 (4): 288-90.
10. Jeavons PM. Nosological problems of myoclonic Epilepsies in Childhood and Adolescence. *Dev Med Child Neurology* 1977; 19: 3-8.
11. Gianackodimus S, Panayiotopoulos CP. Eyelid Myoclonia w/ absences in adults; a clinical and video-EEG study. *Epilepsia* 1996; 37 (1): 36-44.
12. Clements B. Perioral myoclonia with Absences? A case report with EEG and voltage mapping analysis. *Brain Dev* 1997; 19 (5): 353-8.
13. Uvebrant P, Bauzienne R. Intractable Epilepsy in children. The efficacy of Lamotrigine treatment. *Neuropediatrics* 1994; 25 (6): 284-9.
14. Wallace SJ. Lamotrigine – a clinical overview. *Seizure* 1994; 3 Suppl A: 47-51.
15. Brodie MJ. Lamotrigine – an update. *Can J Neurol Sci* 1996; 23 (4): 56-9.
16. Epilepsy Research Group, National Hospital for Neurology and Neurosurgery, National Society for Epilepsy, London, UK. *J Neurol* 1997; 244 (7): 403-11.
17. Commission on Classification and Terminology of the International League Against Epilepsy. Proposal for revised classification of Epilepsies and Epileptic Syndromes. *Epilepsia* 1989; 30: 389-99.