

101P

UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA CATARINA
CURSO DE GRADUAÇÃO EM MEDICINA

REVISÃO BIBLIOGRÁFICA
SÍNDROME DE WEST

Luiz Fernando Raposo Deud

FLORIANÓPOLIS, NOV./1985

Agradeço ao Dr. Edwin Schossland
Neurologista do Hospital Municipi-
pal São José de Joinville, pela
sua orientação na realização deste
trabalho.

SUMÁRIO

	Página
I - INTRODUÇÃO	3
II - REVISÃO BIBLIOGRÁFICA - SÍNDROME DE WEST . . .	4
2.1. - Terminologia Utilizada	4
2.2. - Frequência, Sexo e Idade	4
2.3. - História Familiar	5
2.4. - Etiologia	5
2.5. - Causas	6
2.6. - Quadro Clínico	7
2.7. - Diagnóstico	9
2.8. - Fisiopatologia	10
2.9. - Prognóstico	10
2.10.- Tratamento	11
III - CONCLUSÃO	12
IV - REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	13

I - INTRODUÇÃO

Os métodos de pesquisa são meios pelos quais nos valem para estabelecer relações objetivas e inteligíveis sobre a verdade de fatos, e os estudos retrospectivos visam a análise da constância destes mesmos fatos após a sua ocorrência.

Adotamos o estudo retrospectivo para abordarmos a Síndrome de West, valendo-nos da importância que a epilepsia se apresenta ao meio leigo e científico. Conhecida desde a antiguidade e atribuída a origem divina, para os romanos "Morbus Sacer" considerada de mau agouro.

Descrita em 1841, a Síndrome de West apesar de sua incidência não ser alarmante 1:400 epiléticos, a sua gravidade e resposta ao tratamento clínico adequado acentua a importância de seu conhecimento e análise detalhada.

II - REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

SÍNDROME DE WEST

2.1. - Terminologia Utilizada

Encefalopatia de West, Encefalopatia Infantil com Hipsarritmia, Espasmos em Flexão, Espasmos Infantis com Retardo Mental, Hipsarritmia e outros. (1) (2).

Descrita primeiramente por West, em 1841, em uma comunicação para Lancet, onde o paciente era seu próprio filho, que apresentava espasmos em flexão e retardo mental.

A descrição completa foi feita por Turnery e Vaques em 1951, descrevendo as características clínicas e EEG.

Desde então, a associação de espasmos em flexão com um padrão EEG (denominado por Gibles e Gibles em 1952 de hip sarritmia + retardo mental); denota uma enfermidade, cujo nome mais aceito é o de Síndrome de West (Espasmo em flexão, retardo mental e hipsarritmia).

2.2. - Frequência, Sexo e Idade

Segundo Gastaut (7) cuja frequência aproximada é de 1:400 epilépticos. Após, revisando seus enfermos, sugeriu uma frequência de 2,4% de todos os casos de epilepsia visto em seu serviço (Marselha-França).

Na Dinamarca 0,25 a 0,35:1000 nascidos vivos (Melchior-1974 e Howits-1978).

Nos U.S.A., 0,25:1000 nascidos vivos (Nelson-1972).

Na Finlândia, 0,38 a 0,42:1000 nascidos vivos (Riikonen-1979).

Afeta mais o sexo masculino em uma proporção de 2/1.

Apresenta-se no lactente começando entre os 3 e 8 meses com um pico máximo entre 4 e 6 meses (50%).

2.3. - História Familiar

Segundo Gastaut e colaboradores (7), a existência de epilepsia nos antecedentes familiares colaterais portadores desta síndrome seria a mesma que a de outras epilepsias.

O risco entre irmãos, segundo estudos recentes, é da ordem de 15 (± 3):1000 e para parentes como primo em 1º grau é de 7 (± 3):1000, mas este risco deve ser interpretado com muita cautela, pois existe uma possibilidade de heterogeneidade na Síndrome de West, quando ocorrem em famílias cujos casos são totalmente ambientais e em outros onde se pode ter uma segregação inicial para alterações autossômicas recessivas. (1) (2) (3)

2.4. - Etiologia

Temos 2 grupos: Idiopático e Sintomático. (E)

A diferenciação entre os 2 grupos é muito importante, principalmente em relação ao prognóstico, que é melhor nos idiopáticos.

Idiopáticos - são aquelas crianças cujo desenvolvimento psicomotor é normal até começar com espasmos.

Com todos os recursos de investigação laboratorial não se consegue o diagnóstico etiológico.

O prognóstico é melhor, se tratarmos precocemente. A incidência é de 16,4 a 56,3% segundo os diferentes trabalhos publicados nas literaturas.

Sintomáticos - são aquelas crianças que já apresentam alterações neurológicas e um retardo no desenvolvimento neuropsicomotor.

Também aquelas crianças em que são encontradas patologias prévias, em que o desenvolvimento psicomotor foi normal, e, em que não se notam sinais de alterações neurológicas, quando começam as crises, e que estas são portanto o primeiro sintoma de uma doença já presente, mas não manifestada.

2.5. - Causas

a - Patologia Pré-Natal

- infecção
- insuficiência placentária
- eclâmpsia
- microencefalia, porencefalia, etc.

b - Perinatais ou Pós-Natais

- anoxia, é a mais comum
- hemorragia
- hipoglicemia sintomática
- infecção
- traumatismo
- "status epiléptico", etc.

c - Más Formações Cerebrais

- Síndrome de Aicardi - que se caracteriza Síndrome de West, anormalidades oculares e agenesia do corpo caloso (parcial ou total).
O traçado EEG é assimétrico e assincrônico.(A)
- paquigiria
- agiria
- lisenfalia
- hemimegalencefalia, etc.

d - Neurofacomatose

- esclerose tuberosa
- neurofibromatose, etc.

e - Aminoacidúrias

- homocistinúria
- fenilcetonúria, etc.

f - Enfermidades Degenerativas

- Alper
- Leigh
- Lurpus Eritematoso Sistêmico, etc.

g - Genéticas

- Síndrome de Down, etc

h - Pós Vasculares

É muito discutida esta etiologia.

2.6. - Quadro Clínico

As Crises

- 1) Os espasmos em flexão são contrações breves, maciças, si métricas em que predomina a flexão de cabeça e tronco, levando os membros superiores para frente e flexionando os músculos sobre o abdômem. Também denominadas abalos mioclônicas maciças, com espasmos típicos duram vários segundos configurando crises tônicas breves em lugar de mioclonais. A característica mais peculiar é que se repetem uma atrás da outra em séries de contrações cujo número varia desde três ou quatro até cinquenta ou mais.
- 2) Também se descrevem na Síndrome de West outros tipos de crises. Por exemplo, contrações rápidas, verdadeiros espasmos mioclônicos que geralmente não se produzem em série e atingem preferentemente a musculatura dos membros superiores provocando deslocamentos que podem confundir-se com a reação de Moro. Estes tipos acima descritos são mais frequentes com controle parcial da crise.
- 3) Alguns pacientes apresentam movimentos de flexões bruscas de cabeça sem comprometimento da musculatura axial ou de extremidades. Podem repetir-se em salvas de três ou quatro, porém é muito raro salvas prolongadas de flexão cefálica.
- 4) Os espasmos em extensão são de observação menos frequentes e podem ser menos importantes. As vezes constam apenas de uma leve extensão de cabeça com deslocamento para cima dos globos oculares.
- 5) Em algumas ocasiões se detectam elementos focais e de la teralização nos espasmos, como são a inclinação ou rotação da cabeça, as contrações tônicas e mioclônicas unilaterais.

Até aqui descrevemos o aspecto motor dos distintos tipos de crises, porém existem outros sinais observados: em certo número de crianças as contrações se associam a um grito e até mesmo ao choro entre os espasmos ou ao término de uma série prolongada. Também se tem descrito reações semelhantes ao riso ao invés do choro.

Quando nos espasmos predomina o movimento tônico se pode observar um rubor de face ou faces subcianóticas.

Não existe uma aceitação única entre os autores a respeito da alteração concomitante da consciência, e isto é explicado em virtude da rapidez da crise e da pequena idade das crianças. (1) (3)

Os espasmos infantis podem ocorrer tanto em estado de vigília como no sono, ainda que tenhamos referido repetidamente que a fase de transição entre sono e vigília atua como fator desencadeante.

Também temos referido o rol dos estímulos sensoriais bruscos, porém é importante definir se nesta circunstância, se trata de espasmos em fluxo ou reação de sobressalto.

Tem sido descritos também formas da Síndrome de West, onde falta algum dos elementos da tríade. Quando falta a hipsarritmia o que muitas vezes é difícil de garantir, ou faltam os espasmos repetidos em salvas, estando presente apenas espasmos isolados às vezes muito rápidos e que podem assemelhar-se a mioclonias maciças bilaterais, ou falta o atraso mental que é comum no início da doença, bem como das formas primitivas; o diagnóstico e o prognóstico da Síndrome de West deve ser feito com regularidade e deve ser realizado em consequência o tratamento oportuno.

Quando faltam juntamente a hipsarritmia e o retardo mental, e está presente os espasmos típicos em salvas o prognóstico é melhor e se pode reduzir ou até omitir o tratamento hormonal, sobretudo se for uma forma idiopática. Porém, se em vez de espasmos ocorrerem mioclonias maciças bilaterais, de curta duração e não repetidas em salvas, e eventualmente acompanhados de ondas polipontas no EEG, e apresentando-se a doença com características idiopáticas o diagnóstico de Síndrome de West deve ser desprezado e temos que pensar em uma encefalopatia epileptogênica de menor gravidade, incluindo em uma epilepsia primária generalizada.

2.7. - Diagnóstico

EEG - As características essenciais são:

- 1) Marcada e constante desorganização da atividade basal.
- 2) Elevada amplitude dos potenciais.
- 3) Espigas em distintas áreas de ambos hemisférios.
- 4) Ondas lentas delta irregulares de muita elevada voltagem (ondas em montanha)
- 5) Salvas, frequentemente breves de polipontas e polipontas ondas.
- 6) Períodos de redução da voltagem que em ocasiões chega quase a um silêncio elétrico. Sem dúvida é possível classificar em quatro tipos os traçados que agora assinalamos:
 - 1) Hipsarritmia em vigília
 - 2) Hipsarritmia sono leve
 - 3) Hipsarritmia unilateral
 - 4) Hipsarritmia alternante

Conjuntamente com o EEG devem ser feitos exames para afastar as enfermidades que levam a Síndrome de West.

O TAC cerebral, segundo trabalho de Gastaut e colaboradores (7), é de muita utilidade.

De 37 crianças com Síndrome de West submetidas ao TAC, apenas 7 (19%) tiveram resultado normal.

As anormalidades detectadas foram:

- Atrofia: a mais comum, geralmente ocorrendo nos lobos frontais e temporais (22 casos).
- Malformações: agenesia do corpo caloso (4 casos).
- Calcificações - (5 casos)
- Pós encefalia - (2 casos)
- Tumor - (1 caso) dos gânglios da base.

2.8. - Fisiopatologia

A fisiopatologia é muito discutida. Tem sido propostos muitos mecanismos, mas não foi possível dar explicações convincentes aos mesmos. Para Vasques, Turner, Gibbs e Gibbs as alterações clínicas e EEG devem ser atribuídos a uma liberação e excitação do tronco cerebral.

Jeavon e Bowder crêem que seja devido a uma liberação subcortical a partir de lesões corticais ou excitação incoordenada das estruturas corticais. (5)

Parece correto na literatura que tanto as alterações clínicas como o EEG tem uma relação muito grande com o grau de maturação cerebral, o que já foi comprovado em estudos anatomopatológicos de cérebros em crianças com Síndrome de West.

2.9. - Prognóstico

Com a administração precoce de ACTH, podemos ter um controle das crises em aproximadamente 50 a 70%, mas em relação ao desenvolvimento psicomotor estes valores diminuem muito.

Segundo Jeavon e Bowder, em um estudo de controle de crianças na faixa etária de 1,5 a 7 anos encontraram somente 9% de crianças normais. (5)

Chevrie e Aicardi - 12,7%. Segundo estes mesmos autores 25% das crianças do grupo dos idiopáticos podem ter um bom prognóstico.

Fatores que pioram o prognóstico (Z)

- 1) Precocidade do início
- 2) Convulsões antes do início
- 3) Encefalopatia prévia
- 4) Retardo em iniciar o tratamento.

2.10. - Tratamento

O tratamento da Síndrome de West é também muito controverso. Aqui vamos exemplificar o esquema de tratamento segundo Fejerman e Medina. (1)

Utilização de ACTH em doses de 4 a 5 U/Kg/dia divididos cada 12 horas durante os primeiros 15 dias. Após ACTH gel extra lento em aplicações diárias também intramusculares até completar 30 dias.

No decorrer do mês seguinte se vai aumentando o intervalo entre as injeções de ACTH e se inicia a terapia com corticóides orais, preferencialmente dexametasona e butametasona em forma descontínua: duas doses diárias em dias alternados, mantendo-se o corticóide de cada semana a razão de 0,1 a 0,2 mg/Kg/dia, mantidos entre 3 e 6 meses. As experiências com ACTH sintético e a administração inicial de corticóides em lugar de ACTH vem alcançando resultados menos satisfatórios. (1) (2)

Desde o começo do tratamento se associa fenobarbital (4mg/Kg/dia) como prevenção de outros tipos de crises epilépticas e nitrazepam em doses progressivamente crescentes a partir dos 15 dias até alcançar ao redor de 0,2mg/Kg/dia. Pode-se utilizar também o clonazepam, porém, provoca mais efeitos colaterais e o aumento de secreção brônquica pode constituir-se num risco em crianças imunodeprimidas pelo uso de corticóides. (1) (2)

Terminado o período de uso de ACTH e corticóide devemos continuar por vários anos com fenobarbital mais nitrazepam.

É importante salientar que se trata de um esquema de tratamento que pode ser modificado de acordo com cada paciente e a sua resposta clínica inicial e eletroencefalográfica.

III - CONCLUSÃO

Doença infantil cujo pico máximo se manifesta dos 4 aos 6 meses caracterizada por hipsarritmia, espasmos mioclônicos das extremidades e cabeça com duração de segundos, associado ao retardo mental, cujas causas são as mais diversificadas, podendo apresentar-se sem a concomitância dos três fatores básicos, tornando seu diagnóstico de certeza difícil.

Não temos exames laboratoriais que possam diagnosticar ou afastar esta Síndrome, sendo o EEG e o quadro clínico os melhores parâmetros utilizados. Recursos mais modernos como o TAC apesar de valorizados ainda apresentam uma margem de erro significativa.

Salienta-se a necessidade de estabelecer-se um tratamento precoce, que até hoje é controverso e que se vale principalmente das seguintes drogas: ACTH, corticosteróides e barbitúricos. Infelizmente a reversão do quadro não é satisfatória, o controle das crises epileptogêneas se faz em torno de 50 a 70% e do retardo mental é bem menor, não ultrapassando os 10%. As formas idiopáticas apresentam melhor resposta ao tratamento.

Apesar da intensa bibliografia a respeito, ainda existem muitos fatos controversos não definidos ou mal definidos nesta Síndrome, servindo de estímulo a estudos e trabalhos para sua melhor compreensão e solução.

IV - REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. FERMAN, Natalio y MEDINA Carlos S. Convulsiones en la Infância. Buenos Aires, Editorial Médica Panamericana, 1978, 111-129.
2. MENKES, John H. Neurologia Infantil. Salvat Editores S.A. 1978. 412-414.
3. LEFÈVRE y DIAMENT. Neurologia Infantil. São Paulo, Editora Savier. 1980.
4. JEAVONS, P.M. and BOWER B.D. Infantile Spasms. EEG Department, Dudley Road Hospital, Birmingham/ Department of Pediatrics, Radcliffe Infirmary, Oxford.
5. RIIKONEN, Raili and DONNER, Marta. Incidence and Aetiology of Infantile Spasms from 1960 to 1976: a Population Study in Finland. Developmental Medicine and Child Neurology. 1978, 333-343.
6. GASTAUT, H. y cols. Computerized Tomography in the Study of West's Syndrome. Developmental Medicine and Child Neurology. 1978, 21-27.
7. JONG, J.G.Y. de y cols. Ageesis of the corpus collosum, infantile spasms, ocular anomalies (Aicardi's syndrome), Developmental Medicine and Child Neurology. 1976, 1152-1158.
8. TJIAM A.T. y cols. Infantile Spasms Associated with Hemihypsarrhythmia and Hemimegalencephaly. Developmental Medicine and Child Neurology. 1978, 20, 779-798.

**TCC
UFSC
PE
0101**

Ex.1

N.Cham. TCC UFSC PE 0101

Autor: Deud, Luiz Fernand

Título: Síndrome de West..



972803027

Ac. 253745

Ex.1 UFSC BSCCSM