

## Caso Electroencefalográfico

Raquel Zenha<sup>1</sup>, Ana Margarida Costa<sup>1</sup>, Miguel Costa<sup>1</sup>, Maria do Céu Rodrigues<sup>2</sup>, Rui Chorão<sup>1,3</sup>

Criança do sexo masculino, com 4 anos de idade, acompanhada na consulta de Neurologia Pediátrica desde o período neonatal por diagnóstico pré-natal de esclerose tuberosa (ET).

Trata-se de um segundo filho de um casal saudável, não consanguíneo, sem história familiar de doenças neurológicas.

Durante a gravidez, não houve registo de intercorrências até às 25 semanas, altura em que a segunda ecografia obstétrica revelou uma massa no ventrículo cardíaco esquerdo. O ecocardiograma fetal confirmou a presença de duas massas sólidas, hiperecogénicas, arredondadas e bem delimitadas, compatíveis com prováveis rabiomiomas (figura 1). Este achado motivou a realização de ressonância mag-

nética (RM) cerebral fetal, que evidenciou a presença de nódulos subependimários e tuberomas subcorticais (figura 2).

Nasceu de parto eutócico às 40 semanas de gestação, com Índice de Apgar 9/10, somatometria adequada à idade gestacional e exame objectivo sem alterações.

Durante os primeiros meses de vida, surgiram múltiplas manchas cutâneas hipopigmentadas, em número progressivamente maior. Verificou-se diminuição progressiva da dimensão dos rabiomiomas, em controlos ecocardiográficos seriados realizados na consulta de Cardiologia Pediátrica.

Repetiu RM cerebral com três meses de idade, mantendo as mesmas al-

terações descritas no período pré-natal (tuberomas subependimários e subcortical frontal direito e provável displasia transmântica).

Aos cinco meses começou a apresentar episódios, a maioria ao acordar, de contracção da cabeça e tronco e flexão e adução dos membros, com duração aproximada de um segundo. Ocorriam em salvas, com intensidade crescente e depois gradualmente menor.

**Qual o seu diagnóstico?**

**Que exame(s) complementar(es) solicitava?**



Figura 1

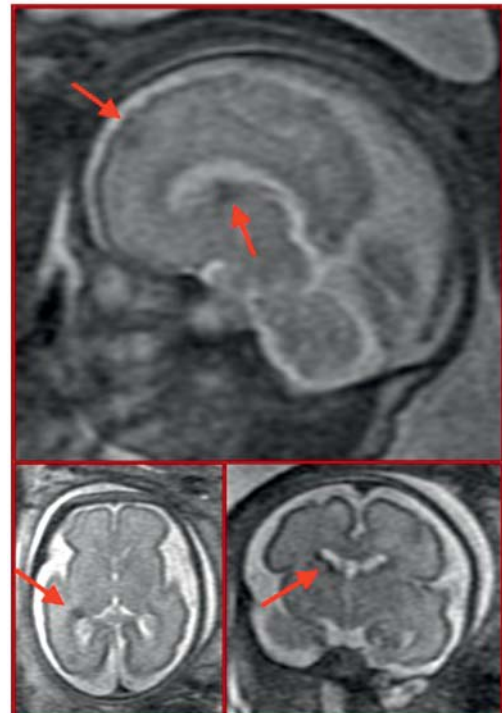
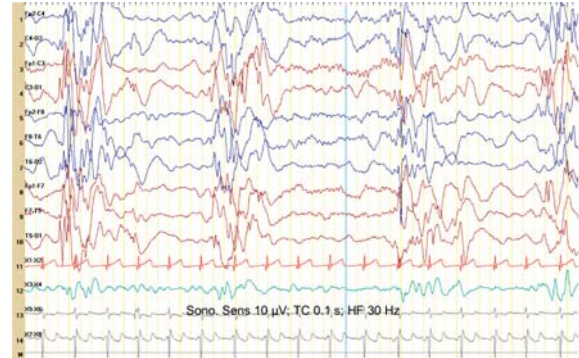
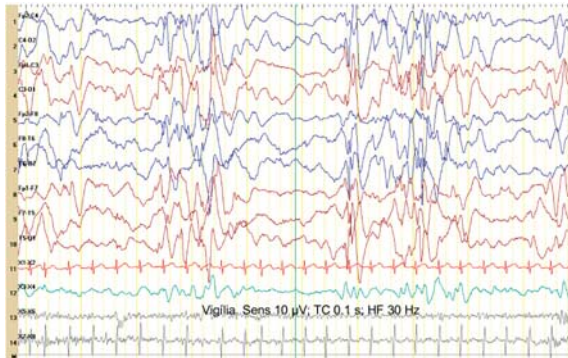


Figura 2

<sup>1</sup> Serviço de Neurologia Pediátrica, Hospital Maria Pia, CHPorto

<sup>2</sup> Serviço de Obstetrícia, Maternidade Júlio Dinis, CHPorto

<sup>3</sup> Unidade de Neurofisiologia Pediátrica, Hospital Maria Pia, CHPorto



## DIAGNÓSTICO

### Espasmos epilépticos

Fez vídeo-EEG, que mostrou um traçado muito desorganizado, com inscrição de ondas lentas amplas e pontas multifocais, sendo estas mais frequentes no sono, em que adquiriam um carácter generalizado e síncrono, com trechos de atenuação da amplitude (surto-supressão). Não foi possível o registo de crises durante o exame. Estas alterações do electroencefalograma (EEG) intercricício consideram-se uma variante de hipsarritmia<sup>(1)</sup>.

A tríade de espasmos epilépticos (EE), paragem ou regressão do desenvolvimento psicomotor e padrão hipsarrítmico no EEG constituem o clássico síndrome de West.

No caso específico da ET, o tratamento de eleição é a vigabatrina. Neste doente os EE cessaram com uma dose de cerca de 100 mg/kg/dia.

O estudo genético confirmou a presença de uma mutação *de novo* no gene TSC2.

A criança tem actualmente 4 anos, apresentando um atraso moderado a grave, sobretudo da linguagem, com perturbação do espectro autista e epilepsia focal parcialmente controlada com lamotrigina.

## DIAGNÓSTICO

A esclerose tuberosa (ET) é uma doença genética multissistémica, caracterizada pela existência de hamartomas que envolvem diferentes órgãos, particularmente o cérebro, olhos, coração, pulmões, fígado, rins e pele. A transmissão é autossómica dominante, mas apenas um terço dos casos é familiar. Na maioria das situações, os casos derivam de mutações *de novo* ou mosaicismos<sup>(2)</sup>.

Esta patologia é causada por mutações que inactivam 2 genes: o gene TSC1 (locus 9q34, codifica para hamartina) ou o gene TSC2 (locus 16q13, codifica para tuberina). Há evidências que o heterodímero formado pela hamartina-tuberina funciona como inibidor do ciclo celular, pelo que a sua supressão permitirá um crescimento mais acelerado e desorganizado das células, originando os tumores benignos<sup>(2,3)</sup>.

A epilepsia é o sintoma de apresentação neurológica mais frequente (80-90%), na maioria dos casos nos dois primeiros anos de vida, sendo os espasmos infantis o tipo de crises mais comum (30-60%) na altura em que se faz o diagnóstico<sup>(2,3)</sup>. Até 95% dos doentes com ET que apresentam espasmos epilépticos respondem favoravelmente à vigabatrina. Este facto poderá justificar-se pela diminuição, nesta doença, da inibição neuronal, secundária a alterações moleculares dos receptores gabaérgicos nas células gigantes e nos neurónios displásicos<sup>(3)</sup>.

Existe uma associação entre a epilepsia de aparecimento precoce e controlo mais difícil com um atraso cognitivo mais marcado<sup>(4)</sup>. Por essa razão, justifica-se uma vigilância atenta e um elevado índice de suspeição clínica, de forma a iniciar precocemente o tratamento.

A expressão fenotípica da doença é muito variável. Alguns estudos sugerem que a mutação no gene TSC2 produz um fenótipo mais grave, com maior frequência de crises epilépticas e atraso mental, bem como maior envolvimento renal e angiofibromas faciais mais graves<sup>(3)</sup>.

O acompanhamento destes doentes deve ser assegurado por uma equipa multidisciplinar, sugerindo-se um controlo imagiológico por RM cerebral e ecografia renal a cada 1-3 anos<sup>(3)</sup>.

## EEG CASE REPORT

### ABSTRACT

We present the case of a boy with *in utero* diagnosis of tuberous sclerosis (TS), suspected by the finding of cardiac rhabdomyomas and confirmed by fetal brain MRI with typical subependymal nodules and subcortical tubers.

We emphasise that epileptic spasms are very frequent and usually the presenting seizures in TS, as occurred in our patient. Electroencephalogram revealed an atypical hypsarrhythmia, and the patient responded to vigabatrin.

The need to be aware of this epileptic encephalopathy in TS and the importance of an early treatment are underlined.

**Key words:** tuberous sclerosis; prenatal diagnosis; electroencephalogram; epileptic spasms

Nascer e Crescer 2010; 19(1): 46-47

## BIBLIOGRAFIA

1. Lux AL, Osborne AP: A proposal for case definitions and outcome measures in studies of infantile spasms and West syndrome: consensus statement of the West Delphi Group. *Epilepsia*. 2004; 45:1416-8.
2. [http://www.uptodate.com/online/topic.do?topicKey=ped\\_neur/18657](http://www.uptodate.com/online/topic.do?topicKey=ped_neur/18657)
3. Curatolo P, Bombardieri R, Jozwiak S: Tuberous sclerosis. *Lancet*. 2008; 372:657-68.
4. Bombardieri R, Pinci M, Moavero R, Cerninara C, Curatolo P: Early control of seizures improves long-term outcome in children with tuberous sclerosis complex. *Eur J Paediatr Neurol*. 2010; 14:146-9.