

# **Avaliação do Desenvolvimento - Distúrbios**



# Síndromes Neurológicas



# Síndromes Neurológicas: Neuropediatria

- Idade
- Consanguinidade
- Antecedentes gestacionais, obstétricos, neonatais
- Antecedentes médicos
- Antecedentes familiares
- Desenvolvimento
- História da doença

# Síndromes Neurológicas: Neuropediatria

- Exame físico geral
  - Doenças sistêmicas
  - Estigmas genéticos
  - Acometimento de pele
- Exame neurológico
  - Geral
  - Específico
  - Evolutivo

# Pele

Síndrome Sturge Weber

Síndrome Nevo epidermico

# Grupo – Dismorfias

Sd Down

**Diagnóstico**

**Sd Down**

**Aniridia Congênita**

**Complexo VACTERL**

**Sd Prader-Willi**

**Sd Hipertelorismo Teebi**

**Sd Cornélia de Lange**

**Chiari IV e  
craniossinostose**

**Sd Weaver**

**Trissomia parcial do 14**

**Neurofibromatose I**

**Total**

Sd Cornelia  
de Lange

Sd Weaver



Neurofibromatose tipo 1

# Desenvolvimento

- Atraso do desenvolvimento
- Desaceleração do desenvolvimento
- Involução do desenvolvimento

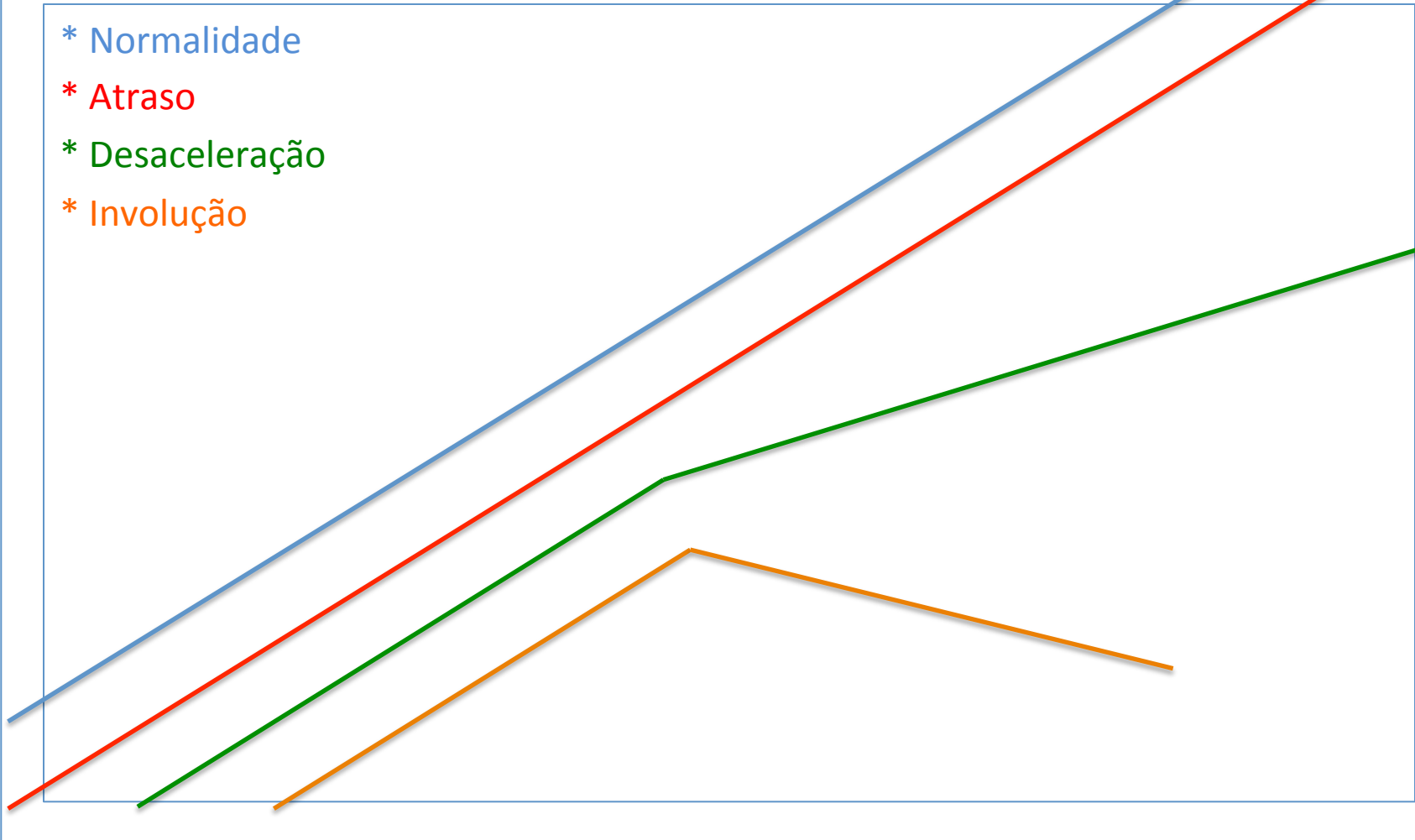


# Desenvolvimento

M  
A  
R  
C  
O  
S  
  
D  
E  
S  
E  
N  
V  
O  
L  
V  
I  
M  
E  
N  
T  
O

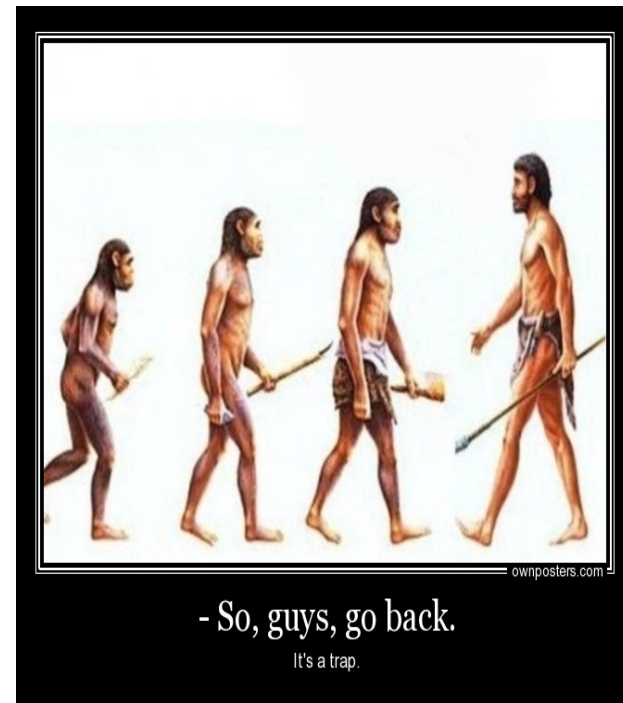
- \* Normalidade
- \* Atraso
- \* Desaceleração
- \* Involução

I  
D  
A  
D  
E  
  C  
R  
O  
N  
O  
L  
Ó  
G  
I  
C  
A



# Atraso x Regressão/ Involução

Impedir de progredir x Retroceder ou voltar



# Regressão aparente

- Aumento da espasticidade
- Crises epilépticas de início recente
- Distúrbio de movimento de início recente
- Percepção errônea dos pais relativamente aos marcos do desenvolvimento

# Atraso x regressão

- Escala de DENVER
- - pessoal-social
- - motor fino e adaptativo
- - linguagem
- - motor grosseiro

Ficha de acompanhamento do desenvolvimento															
Registro:		Nome:													
Data de nascimento _ / _ / _	Marcos do desenvolvimento (resposta esperada)	Idade (meses)													
		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	15
	Abre e fecha os braços em resposta à estimulação (Reflexo de Moro)														
	Postura: bantiga para cima, pernas e braços fletidos, cabeça lateralizada														
	Olha para a pessoa que a observa														
	Dá mostras de prazer e desconforto														
	Fixa e acompanha objetos em seu campo visual														
	Colocada de bruços, levanta a cabeça momentaneamente														
	Arrulha e sorri espontaneamente														
	Começa a diferenciar dia/noite														
	Postura: passa da posição lateral para linha média														
	Colocada de bruços, levanta e sustenta a cabeça apoiando-se no antebraço														
	Emite sons - Balbucia														
	Conta com a ajuda de outra pessoa mas não fica passiva														
	Rola da posição supina para prona														
	Levantada pelos braços, ajuda com o corpo														
	Vira a cabeça na direção de uma voz ou objeto sonoro														
	Reconhece quando se dirigem a ela														
	Senta-se sem apoio														
	Segura e transfere objetos de uma mão para a outra														
	Responde diferentemente a pessoas familiares e ou estranhos														
	Imita pequenos gestos ou brincadeiras														
	Arrasta-se ou engatinha														
	Pega objetos usando o polegar e o indicador														
	Emprega pelo menos uma palavra com sentido														
	Faz gestos com a mão e a cabeça (tchau, não, bate palmas, etc.)														
<b>Marcos do desenvolvimento (resposta esperada)</b>		<b>Idade (meses)</b>						<b>Idade (anos)</b>							
		10	11	13	14	15	18	24	2	3	4	5	6		
	Anda sozinha, raramente cai														
	Tira sozinha qualquer peça do vestuário														
	Combina pelo menos 2 ou 3 palavras														
	Distancia-se da mãe sem perdê-la de vista														
	Leva os alimentos à boca com sua própria mão														
	Corre e/ou sobe degraus baixos														
	Aceita a companhia de outras crianças mas brinca isoladamente														
	Diz seu próprio nome e nomeia objetos como sendo seu														
	Veste-se com auxílio														
	Fica sobre um pé, momentaneamente														
	Usa frases														
	Começa o controle esfinteriano														
	Reconhece mais de duas cores														
	Pula sobre um pé só														
	Brinca com outras crianças														
	Imita pessoas da vida cotidiana (pai, mãe, médico, etc.)														
	Veste-se sozinha														
	Pula alternadamente com um e outro pé														
	Alterna momentos cooperativos com agressivos														
	Capaz de expressar preferências e idéias próprias														

Período em que 90% das crianças adquirem o marco      P= presente; A= ausente; NV = não verificado  
 Presentes até o 4º mês      Elaborado por Brant, J. A. C.; Jeruzalinsky, A. N. e Zanoni, C. M.L.C.

# Atraso do desenvolvimento

- **Específico / predomínio de determinada área**
- - Fala – Autismo , comprometimento da audição
- - Motor – Ataxia , Hipotonia
  
- **Atraso global**
- - síndromes genéticas
- - malformações cerebrais

# Atraso do desenvolvimento

- **ATRASO DA FALA**
- - 1 mês: vogais
- - 5 meses: riso e gritos agudos
- - 6 meses: consoantes com vogais “amam, dada, bebe”
- - 1 ano uso específico da palavra
- - 2 anos: 2 palavras
- - até o 5 anos pode ocorrer transferência para o hemisfério contralateral

# Transtorno do Espectro Autista

Distúrbio complexo do neurodesenvolvimento, com amplo espectro de manifestações clínicas, caracterizado por prejuízos na **interação social**, na **comunicação verbal e não verbal** e por apresentar **padrões restritos, repetitivos e estereotipados do comportamento, interesses e atividades**.

# TEA – Transtorno do Espectro do Autismo

- Comunicação social - verbal e não verbal
- Movimentos/interesses restritos e repetitivos



# TEA tipo Secundário > > 10%

- ✦ Síndrome do X-frágil
- ✦ Esclerose Tuberosa
- ✦ Síndrome de Rett
- ✦ Síndrome de Angelman
- ✦ Síndrome de Prader-Willi
- ✦ Duplicação do 15q11-q13
- ✦ Neurofibromatose tipo I
- ✦ Síndrome de Down
- ✦ Deleção de 2q
- ✦ Deleção de 22q11.2 e 22q13.2
- ✦ Deleção de 13q
- ✦ Síndrome ARX
- ✦ Seqüência de Moebius
- ✦ Síndrome de Cohen
- ✦ Síndrome de Cole-Huges
- ✦ Síndrome de Cowden
- ✦ Síndrome da Cornélia de Lange
- ✦ Distrofia muscular de Duchenne
- ✦ Síndrome de Tourette
- ✦ Hipomelanose de Ito
- ✦ Transtornos Marfan-like
- ✦ Doenças mitocondriais
- ✦ Fenilcetonúria
- ✦ Síndrome da Smith-Lemli-Opitz
- ✦ Síndrome da Smith Magenis
- ✦ Síndrome de Sotos
- ✦ Distrofia miotônica de Steinert
- ✦ Síndrome de Timothy
- ✦ Síndrome de Turner
- ✦ Síndrome de Williams
- ✦ Síndrome 47, XXY
- ✦ Síndrome de Joubert
- ✦ Transtornos metabólicos (vários)
- ✦ E muitas outras...

# Genes relacionados aos TEA estabelecidos e supostos. Brunoni, 2011

- FMR1
- neuroliginas 3 e 4 (NLGN)
- neurexina 1 (NRXN1)
- anquirina (HANK3)
- CNTNAP2
- protocaderina 10 (PCDH10)
- contactina 3 (CNTN3)
- MeCP2
- DIA 1
- PCDH10
- NHE9A2BP1
- UBE3A
- NHE6
- 5-HTT
- MET

# TEA – Transtorno do Espectro do Autismo

- ◆ Identificação de fatores ambientais de risco
  - ◆ Uso de substâncias durante a gestação:
    - ◆ Thalidomida;
    - ◆ Ácido Valpróico,
    - ◆ álcool (diário);
    - ◆ cigarro (diário);
  - ◆ Infecção pré-natal:
    - ◆ Citomegalovírus
    - ◆ Herpes simples
    - ◆ Rubéola
    - ◆ Sarampo
    - ◆ Sífilis
    - ◆ Toxoplasmose
- Fatores Perinatais de risco:
  - sangramento vaginal;
  - prematuridade;
  - baixo APGAR 5' (anóxia, hipóxia);

# Atraso do desenvolvimento

- **Atraso motor**
- - hipotonia
- - plegias
- - paresias
- - ataxia

# Atraso do desenvolvimento

- **Atraso motor**
- - Anóxia
- - Acidente Vascular cerebral
- - Síndromes Genéticas
- - Malformações do Sistema Nervoso

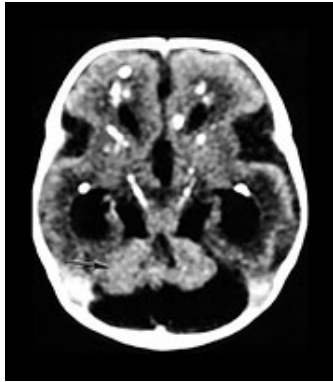
# Atraso do desenvolvimento

- Paralisia Cerebral

# Paralisia cerebral

Grupo de desordens do desenvolvimento e da postura, causando limitação da atividade, que são atribuídos a um distúrbio não progressivo que ocorreu no cérebro em desenvolvimento

## Período pré-natal



Toxoplasmose  
Rubéola  
Citomegalovirose  
Herpes  
Sífilis  
Hipertensão/  
doenças maternas  
Doenças genéticas  
Toxicidade

## Período neonatal

Anóxia

Kernicterus

Sepsis



## Período pós-natal

Infecções

Acidentes

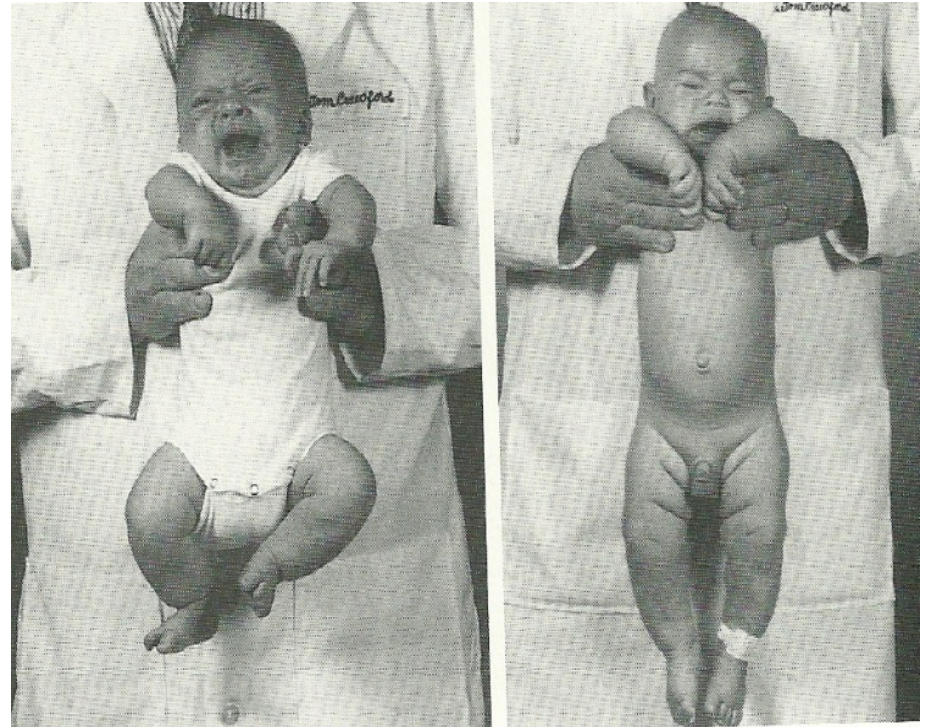
PC diplégico



PC hemiplégico



# Bebê hipotônico



**Causa central ou periférica?**

# *Hipotonia neonatal: causas, diagnóstico e tratamento*

## **Etiologia**

Determinar se a hipotonia resulta de alteração :

- cerebral (90%casos)
- medular
- da unidade motora

Mais de uma topografia pode estar envolvida

# *Hipotonia neonatal: causas, diagnóstico e tratamento*

## **Investigação** (aspectos devem ser enfatizados)

### **Anamnese:**

- antecedentes gestacionais e do parto  
*(infecção, diabetes, metrorragia, eclâmpsia, abortos prévios, sofrimento fetal, distócia, circular de cordão, DPP, placenta prévia, movimentos fetais, prematuridade, baixo peso, icterícia)*
- dificuldade de deglutição, alteração respiratória
- história familiar
- antecedente de crises epilépticas, desenvolvimento neurológico

# *Hipotonia neonatal: causas, diagnóstico e tratamento*

- tônus diminuído  
(inspeção, palpação, movimentação passiva e balanço passivo)
- força  
(manobra do pára-quedas, beira do leito, rechaço)
- reflexos osteotendíneos
- pesquisa do clônus de pé



# *Hipotonia neonatal: causas, diagnóstico e tratamento*

- nível de consciência
- “reflexos primitivos”
- sensibilidade dolorosa
- nervos cranianos
- trofismo

	<b>Cerebral</b>	<b>Unidade Motora</b>	
<b>Anamnese</b>	Distúrbios perinatais Distúrbios gestacionais  (hemorragias, anóxia, infecções, <i>kernicterus</i> )	↓ movimentos fetais  Polihidrâmnio  História familiar + Consanguinidade	
<b>Exame físico geral</b>	Macro ou microcefalia	Dismorfismos faciais Artrogripose Luxação quadril	
<b>Exame Neurológico</b>	Distúrbios consciência  ROTS nl ou exaltados Reflexos arcaicos alt  Hipotonia pura  Adução de polegares  Trofismo normal	Contato normal  ROTS ausentes/hipo  Fasciculações (denervação)  Fraqueza importante (pode acometer MOE e bulbar)  Hipotrofia ou atrofia	
<b>Outros</b>	Crises epilépticas (freq) MF outros órgãos (freq)	MF outros órgãos (raro)	

<i>Alteração cerebral</i>	<p><b>1. Encefalopatia crônica não progressiva</b> MF cerebral; Distúrbios perinatais e/ou pós-natais</p> <p><b>2. Cromossomopatias:</b> Sd. Down; Sd. de Prader-Willi</p> <p><b>3. Hipotonia congênita benigna</b></p>	<p><b>4. Doenças Metabólicas</b> Sd. cerebrohepatorrenal (Zellweger) Adrenoleucodistrofia neonatal Sd. oculocerebrorrenal (Lowe)</p>
<i>Alteração medular</i>	<p><b>1. Luxação Congênita Atlantoaxial</b> Sd. Morquio e outras Mucopolissacaridoses Sd. Klippel-Feil, Sd Down e outras cromossomopatias</p>	<p><b>2. Mielomeningocele</b> <b>3. Traumatismo parto vaginal</b> Pélvico (75%), cefálico (25%)</p>
<i>Alteração neurônio motor</i>	<p><b>1. Polineuropatia hereditária sensitivo motora</b> Forma hipomielinizante congênita Forma congênita grave tipo III (Dejerine-Sottas)</p>	<p><b>2. Atrofia muscular espinhal progressiva (AMEP)</b></p>
<i>Alteração junção NM</i>	<p><b>1. Miastenia gravis:</b> Miastenia neonatal transitória; Miastenia congênita; Miastenia infantil familiar</p>	<p><b>2. Botulismo infantil</b></p>
<i>Alteração muscular</i>	<p><b>1. Miopatias congênicas (MC)</b> Desproporção congênita fibras; Miotubular; Nemalínica: Central core</p> <p><b>2. Miosite infantil</b></p>	<p><b>3. Distrofias musculares</b> Distrofia muscular congênita (DMC) Sem envolvimento cerebral Com envolvimento cerebral Distrofia miotônica</p>
<i>Alteração metabólica</i>	<p><b>1. Miopatias metabólicas</b> Deficiência citocromo c-oxidase; Deficiência carnitina;</p>	<p>Deficiência fosfofrutoquinase; Deficiência de fosforilase</p>
<i>Alteração cerebral e unidade motora</i>	<p><b>1. Deficiência maltase ácida (Pompe)</b> <b>2. Disautonomia familiar (Riley-Day)</b> <b>3. Degeneração neuronal infantil</b> <b>4. Doenças do armazenamento lipídico</b></p>	<p><b>5. Doenças mitocondriais</b> <b>6. Distrofia miotônica neonatal</b> <b>7. Asfixia perinatal secundária à doença da unidade motora</b></p>

# Deficiência intelectual





# 10 sinais cardinais da síndrome de Down

(Hall 1966)

- reflexo de Moro hipoativo 85%
- hipotonia 80%
- face com perfil achatado 90%
- fissuras palpebrais com inclinação superior 80 %
- excesso pele na nuca 80%
- prega palmar única 45%
- hiperextensão grandes articulações 80%
- anormalidades radiológicas pélvis 70%
- hipoplasia falange média 5<sup>o</sup> dedo 60%



# Síndrome de Down

- pregas epicânticas
- vícios de refração, catarata congênita, glaucoma, ambliopia
- cardiopatia congênita
- alterações auditivas
- alterações GI: estenose duodenal e doença Hirschsprung
- alterações de cavidade oral e vas – apneia do sono
- infecções repetidas
- doenças auto-imunes
- doenças hematológicas: leucemia
- alterações endocrinológicas: hipotireoidismo
- epilepsia
- quadro psiquiátrico
- instabilidade atlanto axial

## Tóxicos para o feto

### 1. Bebida alcoólica

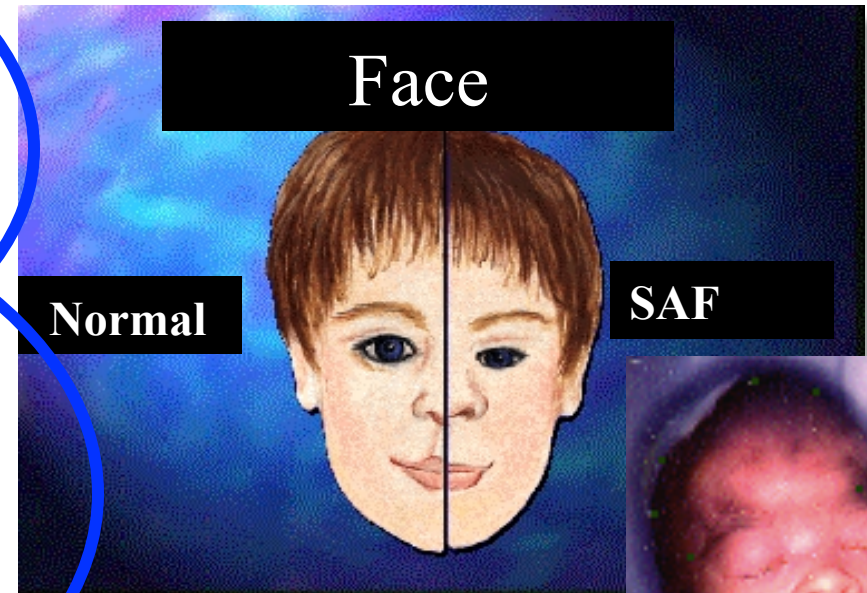
**SAF**

**Síndrome Alcool-Fetal  
Dismorfias**

**Deficiência mental  
deficit crescimento**

**EFA**

**Efeitos Fetais do Alcool  
Distúrbios do  
comportamento**



# Síndrome fetal alcoólica (SFA) critérios diagnósticos

A - anormalidades faciais características

B - retardo no crescimento (pré e/ou pósnatal)

C - disfunções do sistema nervoso central (SNC)

## A - anormalidades faciais características

microcefalia

fendas palpebrais curtas

filtro pouco pronunciado

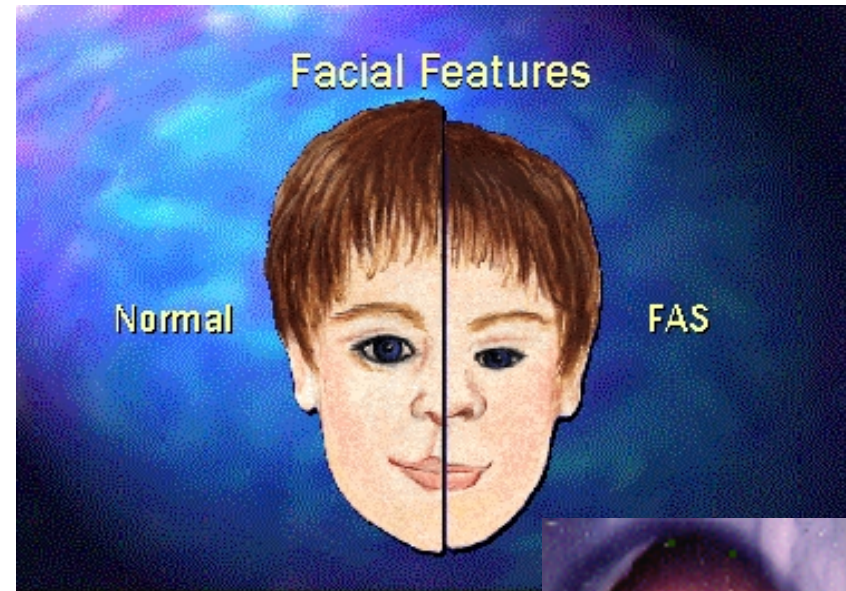
lábio superior estreito

hipoplasia maxilar

ptose palpebral

pregas epicânticas

sombrancelhas altas e arqueadas



## B - retardo no crescimento

em geral, com início pré-natal mantendo-se posteriormente peso e altura, frequentemente, abaixo do percentil 10: peso

mais afetado

casos com peso e altura dentro de limites normais

## C - disfunções do SNC

anormalidades neurológicas, do desenvolvimento e/ou intelectuais:  
tremores, prejuízos motores, atraso do desenvolvimento, hiperatividade,  
prejuízos intelectuais, dificuldades na aprendizagem escolar  
epilepsia  
alterações auditivas, alterações visuais  
crânio de dimensões reduzidas ao nascimento; anormalidades  
estruturais tais como agenesia parcial ou completa do corpo caloso,  
hipoplasia cerebelar



# Defeitos congênitos relacionados ao álcool

## cardíacos

- defeitos septais dos átrios

- defeitos septais dos ventrículos

## esqueléticos

- encurtamento do 5º dedo

- sinostóse radio-ulnar

- contraturas em flexão

- camptodactilia

- pectus excavatum e carinatum*

- síndrome de Klippel-Feil

- hemivértebras

- escoliose

# Defeitos congênitos relacionados ao álcool

## renais

rins displásicos ou hipoplásicos

rins em ferradura

duplicações ureterais

hidronefróse

## oculares

estrabismo

problemas de refração secundários ao tamanho reduzido dos globos

oculares

anomalias vasculares da retina

## auditivos

perda condutiva

perda neurosensorial

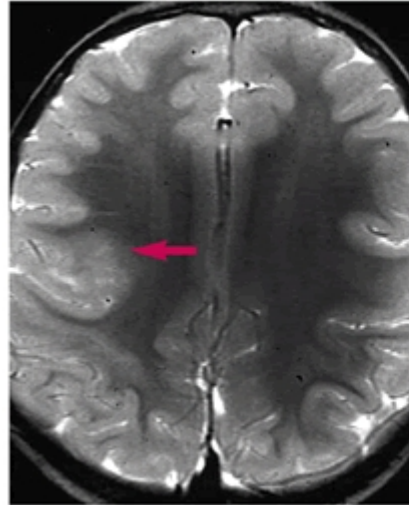
## outros

praticamente, todos os tipos de defeitos congênitos foram descritos em

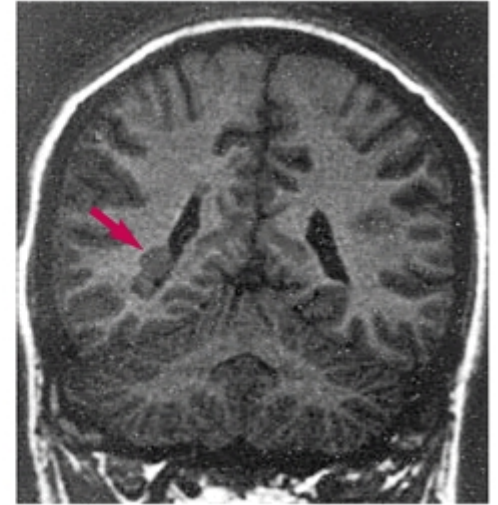
pacientes com a SFA porém a relação destes com o álcool é incerta

# Defeitos de migração neuronal

- Epilepsias
- Atraso do desenvolvimento
- Dificuldades de aprendizagem
- Deficiência mental



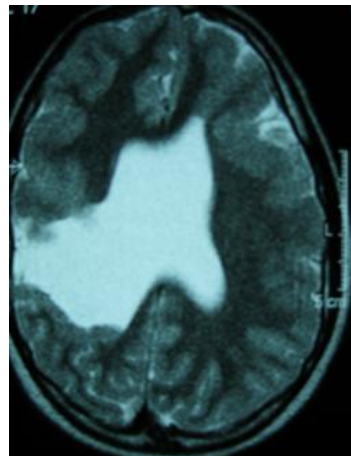
displasia



heterotopia nodular



Hemimegalencefalia



Esquizencefalia

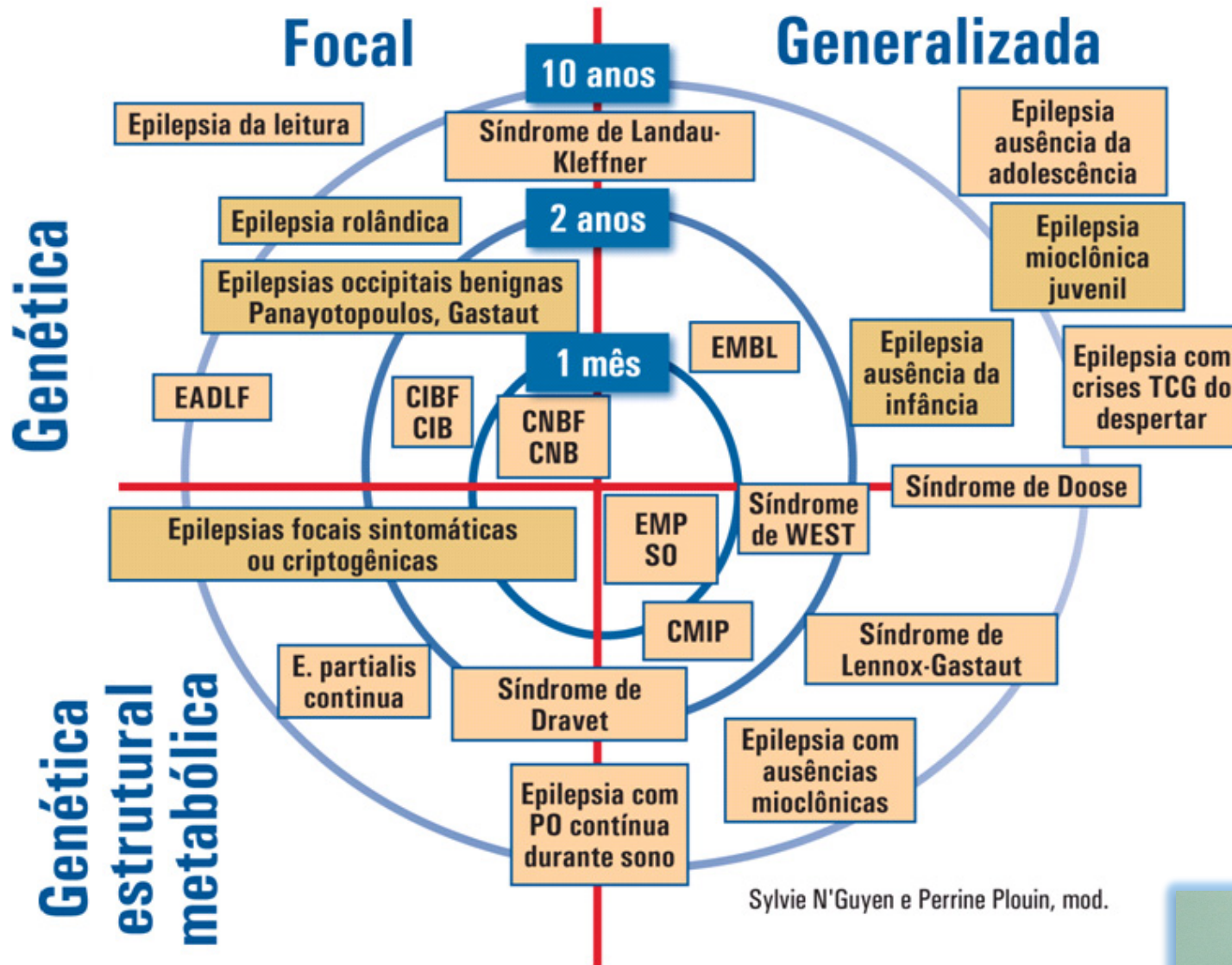


Lissencefalia  
“agyria”

# encefalopatía

epiléptica

# Síndromes epilépticas relacionadas à idade de aparecimento



# Atraso do desenvolvimento

- **Atraso Global**

- **Distúrbios cromossômicos 3,5 a 10%**

[SÍNDROME DE DOWN](#)

[SÍNDROME DE EDWARDS](#)

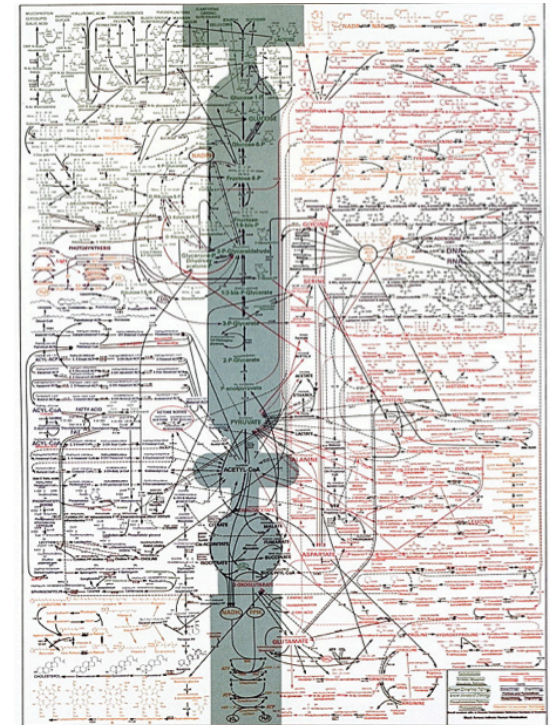
[SÍNDROME DE PATAU](#)

# Síndromes genéticas com comportamentos associados, possivelmente, específicos

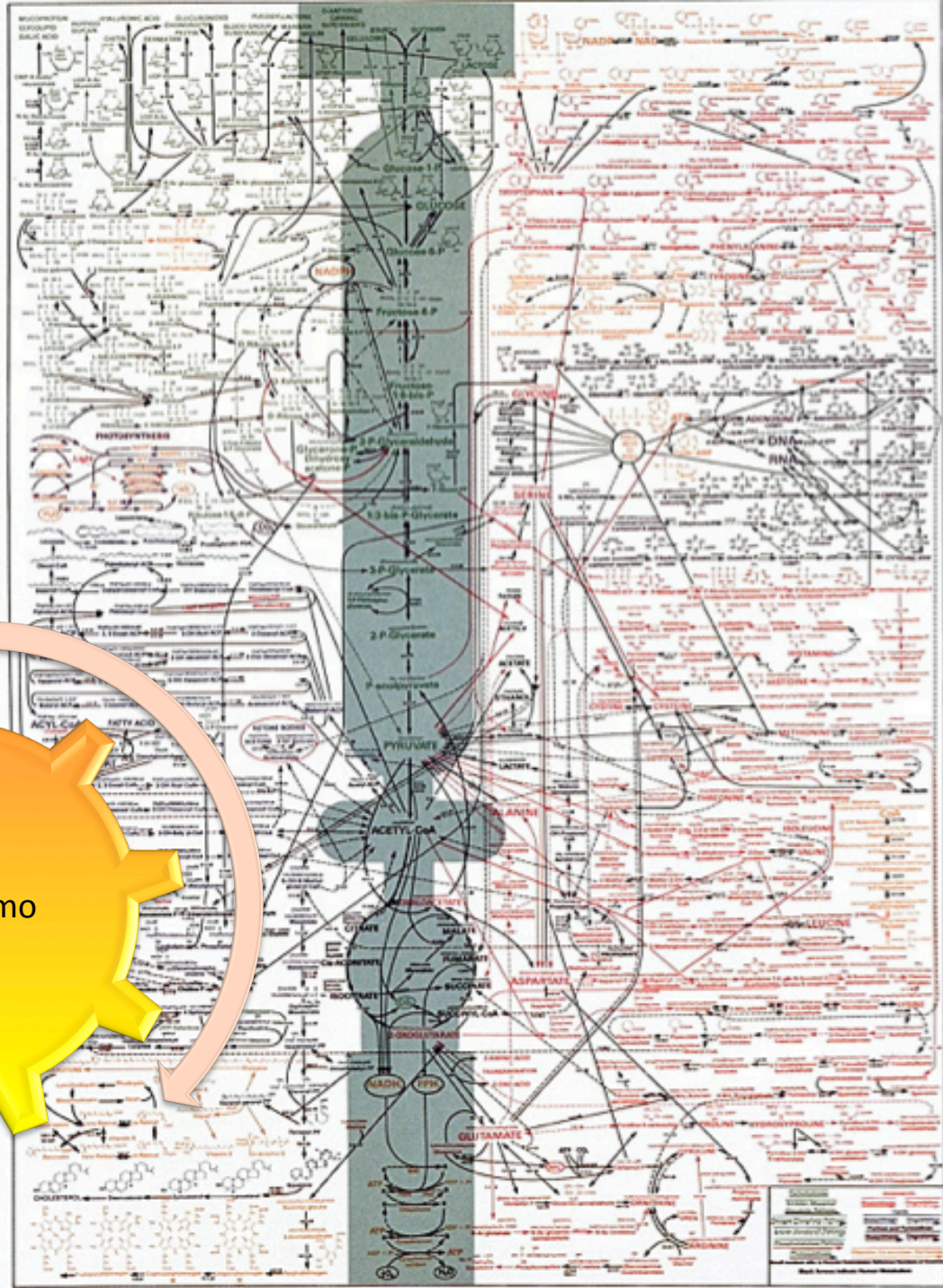
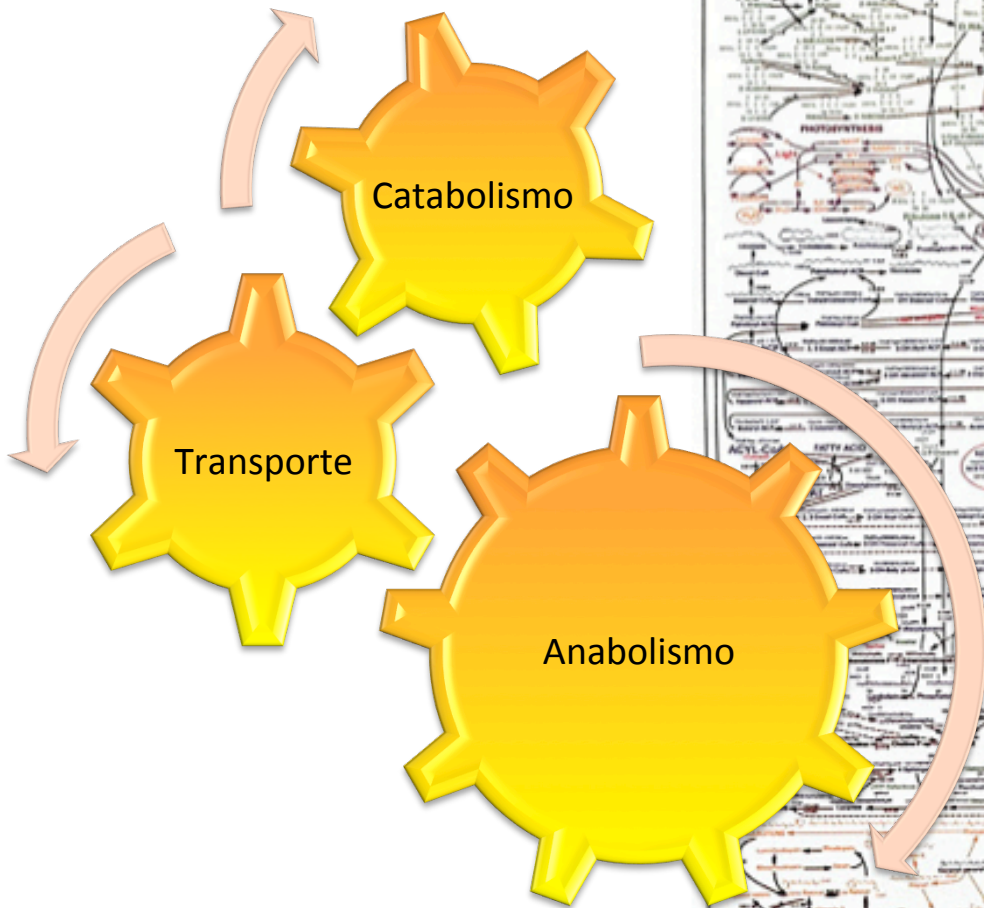
s. Prader-Willi	<b>hiperfagia</b>
s. Lesch-Nyhan	<b>auto-agressão extrema</b>
s. de Down	<b>habilidades visuais &gt; habilidades auditivas receptivas</b>
s. Smith-Magenis	<b>tendência à introduzir objetos nos orifícios corporais; auto-abraço</b>
s. Williams	<b>altas habilidades de linguagem e pobre funcionamento viso-espacial</b>
s. de Rett	<b>estereotípias manuais</b>
s. de Angelman	<b>marcha atáxica e episódios de riso</b>
s. cri-du-chat	<b>choro tipo “grito/miado de gato” na infância</b>

# Atraso do desenvolvimento

- **Atraso Global**
  - **Encefalopatias progressivas –**
    - **Erros inatos do metabolismo - 1%**





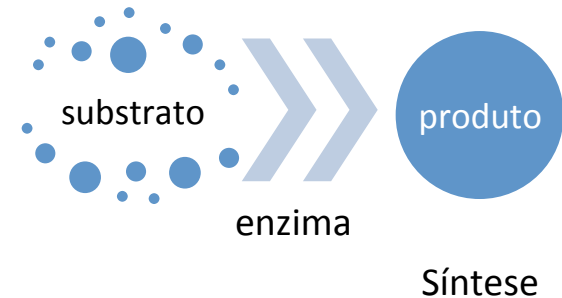


# erros inatos do metabolismo

- Os **Erros Inatos do Metabolismo** (EIM) são distúrbios de natureza genética, que geralmente correspondem a um defeito enzimático capaz de acarretar a interrupção de uma via metabólica.

Falha de:

- **Síntese**
- Degradação
- Armazenamento
- transporte de moléculas no organismo.



# Síntese

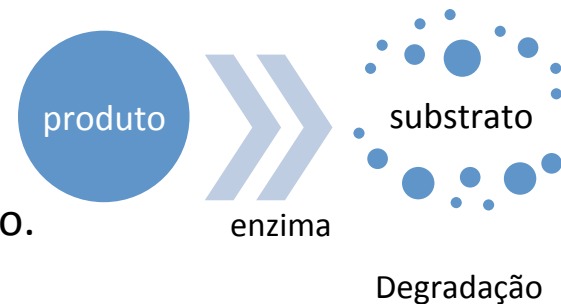
- Deficiência de biotinidase



# erros inatos do metabolismo

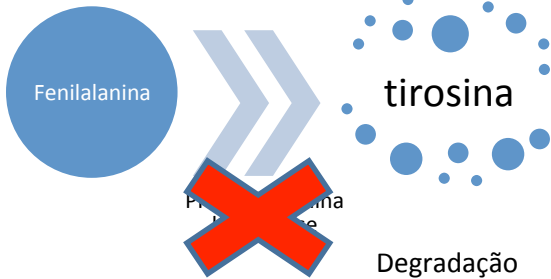
Falha de:

- Síntese
- **Degradação**
- Armazenamento
- transporte de moléculas no organismo.



# Degradação

- Fenilcetonúria



## Sapropterin

### A Review of its Use in the Treatment of Primary Hyperphenylalaninaemia

Mark Sanford and Gillian M. Keating

**PROIBIDOS**

**PARE**

**Carnes:**  
boi, carneiro, aves, caças, linguiça, presunto, salsicha, salame

**Grãos:**  
feijão, ervilha, grão de bico, soja, aveia, milho, amendoim, nozes

**Leite e Derivados:**  
queijo, iogurte, oalhada, requeijão, doce de leite.

**Outros:**  
pão, biscoitos, farinha de trigo, sorvete, gelatina, produtos dietéticos

✓ Estes alimentos não devem ser consumidos pelos portadores de Fenilcetonúria.

**ATENÇÃO**

**Banana**

**Legumes:**  
abóbora, batata, inhame, mandioca, batata doce, beterraba, quiabo, couve-flor, etc.

**outros:**  
macarrão (sem ovos), arroz

✓ Consultar sempre a TABELA e consumir somente a quantidade determinada pelo nutricionista.



**SIGA**

frutas, açúcar, mel, pó para milk shake (xuky), picolé de frutas, café, chá, algodão doce, cremograma (tradicional, coco, morango, baunilha), geléia de frutas, mostarda, farinha de tapioca, limão, sagú, goiabada, groselha, água, óleo, pirulito de frutas, margarina, bala de goma, suco de frutas artificiais, bala de frutas, refrigerantes, produtos industrializados com baixo teor de fenilalanina - verduras de folhas

✓ Mesmo sabendo que estes alimentos são isentos ou contêm pouca Fenilalanina, consultar sempre a TABELA e consumir somente a quantidade determinada pelo nutricionista.

# Fenilcetonúria

## QUADRO CLÍNICO

Deficiência mental  
Hipotonia  
Sintomas extrapiramidais  
Tremores  
Hipercinesia  
Microcefalia  
Manifestações autísticas  
Crises epilépticas  
- Hipsarritmia  
Hipoplasia dentária  
Pele áspera  
Eczema

**1960**

**1970**



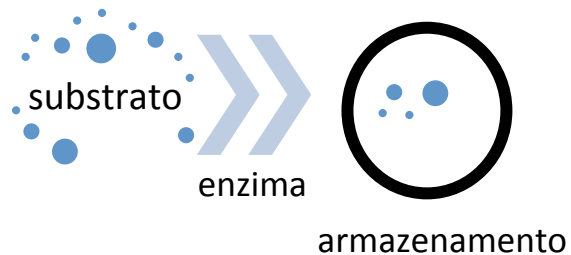
**1980**



# erros inatos do metabolismo

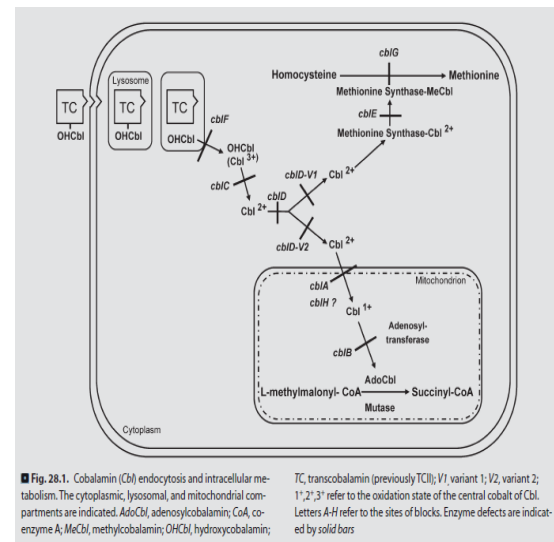
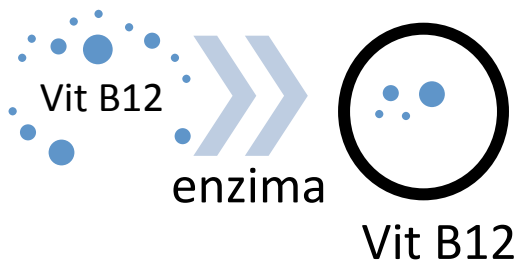
Falha de:

- Síntese
- Degradação
- **Armazenamento**
- transporte de moléculas no organismo.



# Armazenamento

- Deficiência de vitamina B12



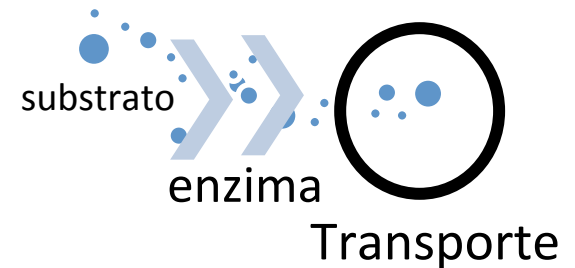


# erros inatos do metabolismo

Falha de:

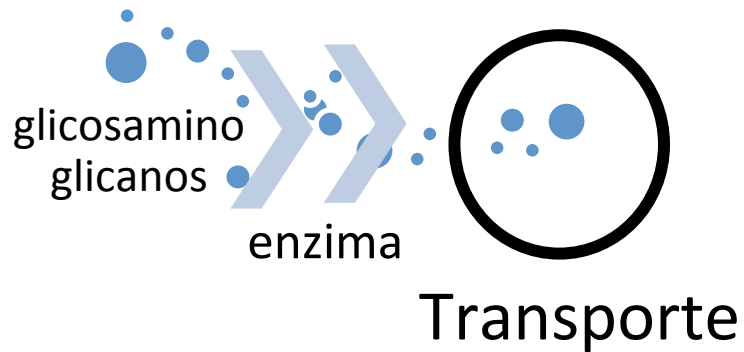
- Síntese
- Degradação
- Armazenamento
- **transporte de moléculas no organismo.**

- Cerca de 1000 distúrbios conhecidos - aproximadamente 1/5000 nascidos vivos.



# Transporte

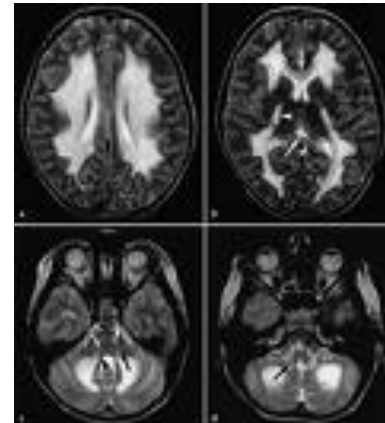
- Mucopolissacaridose



# Involução do desenvolvimento encefalopatia

EIM (Erros inatos do metabolismo)

Desmielinização  
Atrofia cortical  
Atrofia subcortical  
Malformações



leucodistrofia

Involução do desenvolvimento

encefalopatia

epiléptica

# **Síndrome de Landau-Kleffner**

- **Afasia Sensorial e Motora + distúrbios de comportamento**
- **Agnosia auditiva e involução**
- **Início típico após os 2 anos de idade**
- **Neuroimagem normal**
- **EEG DE VIGÍLIA NORMAL ou com paroxismos raros**
- **EEG EM SONO:**
- **Paroxismos Epileptiformes Bi-temporais (temporais posteriores + comuns) e/ou bi fronto-rolândicos. 74% de predomínio no HCE**
- **Estado de Mal Elétrico no Sono Lento, com pontas bissincrônicas**

