

1º CURSO DE FORMAÇÃO PARA INTERNOS

2011 - 2012



ISBN : 978-989-97167-5-9

MÓDULO 5 – Desenvolvimento e Neurologia – Coordenação Luísa Diogo

No ano da abertura do novo Hospital Pediátrico de Coimbra, iniciamos também um novo modelo de formação, com o 1º Curso de Formação para Internos: 2011-2012. Trata-se de um evento com sessões clínicas teóricas e teórico-práticas, com apresentação e discussão de temas gerais de pediatria médica e cirúrgica e com avaliação de conhecimentos. O objectivo é proporcionar formação pediátrica geral, coordenada e sequenciada, conjugando a experiência dos formadores e a juventude dos formandos.

O público-alvo são internos de programas de formação específica e internos do ano comum.

Desenvolver-se-á ao longo de dois anos, dividido em 9 módulos. Cada módulo é composto por 8 sessões, com duração de 1 hora e 30 minutos cada, o que corresponde a um período de formação total de 108 horas.

Pretende-se, com a compilação de todas as sessões em formato digital, e - book, obter uma forma atraente de divulgar os conteúdos, para melhor memorização.

Deixamos um agradecimento especial a todos os coordenadores e formadores, ao secretariado e aos formandos, a quem desejamos que este bloco de ensino, para eles desenhado, se converta em momentos de proveitosa aprendizagem.

Entidade Organizadora

Direcção do Internato Médico

Comissão de Internos

Centro de Investigação e Formação Clínica

Hospital Pediátrico de Coimbra

Comissão Organizadora e Científica

Celeste Bento

Fernanda Rodrigues

Guiomar Oliveira

Maria Francelina Lopes

Manuel João Brito

> **Neurodesenvolvimento normal na idade pré-escolar**
Susana Nogueira

> **Sinais de alarme em neurodesenvolvimento**
Guiomar Oliveira

> **Défice de atenção e hiperactividade**
José Boavida

> **Autismo**
Frederico Duque

> **Epilepsia e fenómenos paroxísticos não epiléticos**
Conceição Robalo

> **Ataxia. Movimentos involuntários**
Mónica Vasconcelos

> **Manifestações neurológicas nas doenças sistémicas**
Carmen Costa

> **Hipotonia neonatal. Doenças neuro-musculares**
Isabel Fineza

Neurodesenvolvimento normal na idade pré-escolar

Susana Nogueira

Desenvolvimento Psicomotor

▶ Desenvolvimento?

Hereditariedade \longleftrightarrow Ambiente

Processa-se por etapas

Envolve maturação

e ...

Leva tempo!!!

Desenvolvimento Psicomotor

- ▶ Motricidade global
- ▶ Visuomotricidade/Resolução de problemas
- ▶ Linguagem
- ▶ Interação Social e Autonomia

Motricidade Global

- ▶ Área de menor correlação com o nível cognitivo global
- ▶ Influência mínima da raça, sexo, meio sócio-económico e ESTIMULAÇÃO

RN – 1,5M MOTRICIDADE GLOBAL

- ▶ Decúbito ventral – roda a cabeça para um dos lados, Postura em flexão
- ▶ Decúbito dorsal – R. tónico assimétrico.
- ▶ Tracção pelas mãos – Queda da cabeça, dorso curvado
- ▶ R. Primitivos +



3 M MOTRICIDADE GLOBAL

- ▶ Controla músculos do pescoço e ombros. Desaparecem gradualmente os reflexos primários.



- ▶ Decúbito ventral – ergue a cabeça acima do plano, mantém-se sobre os antebraços.
- ▶ Decúbito dorsal – cabeça na linha média, movimentos simétricos dos membros, mãos abertas.
- ▶ Tracção pelas mãos – sem queda da cabeça, alguma curvatura lombar.
Sustido pelas axilas - flexão dos joelhos

6 M MOTRICIDADE GLOBAL

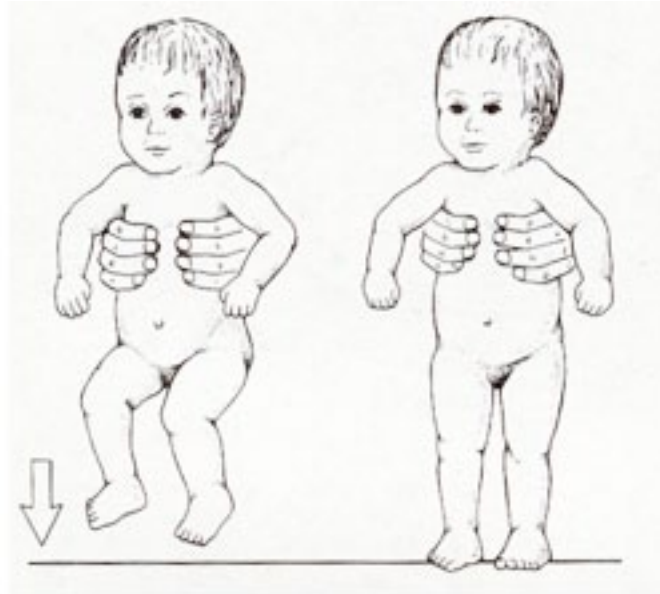
- ▶ Decúbito dorsal – move os membros vigorosamente. eleva membros inferiores para a vertical e agarra os pés
- ▶ Decúbito ventral – suporta o peso do corpo nas palmas das mãos com os braços em extensão



- ▶ Tracção pelas mãos – ergue os ombros e ajuda. Cabeça bem controlada, senta-se com as costas apoiadas

6 M MOTRICIDADE GLOBAL

- ▶ Mantém-se sentado com apoio do seu braço ou sem qualquer apoio
- ▶ Sustido pelas axilas – suporta o peso, saltita vigorosamente





Procurar:

- ▶ Variedade de movimentos
- ▶ Tónus Muscular
- ▶ Movimentos anti-gravidade

Supinação:

- ▶ Cabeça na linha média
- ▶ Movimento anti-gravidade
- ▶ Alcançar e agarrar
- ▶ Elevação pélvica
- ▶ Perseguição visual – 180°

Decúbito lateral:

- ▶ Activação muscular
- ▶ Transferência de peso
- ▶ Endireitamento lateral
- ▶ Equilíbrio muscular
- ▶ Cabeça na linha média
- ▶ Braços na linha média

Pronação:

- ▶ Extensão da anca
- ▶ Elevação da cabeça e tronco
- ▶ Extensão anterior
- ▶ Transferência lateral do peso

Tracção para sentar:

- ▶ Flexão anterior da cabeça
- ▶ Estabilidade dos ombros
- ▶ Activação dos músculos abdominais

Sentado:

- ▶ Inclinação anterior activa
- ▶ Alcança e agarra
- ▶ Boa extensão do tronco
- ▶ Cabeça na linha média

Em pé:

- ▶ Alinhamento postural
- ▶ Movimentos dos braços
- ▶ Extensão da anca
- ▶ Mobilidade das pernas
- ▶ Suporte do peso sobre os pés

Suspensão horizontal:

- ▶ Extensão anti-gravidade
- ▶ Alinhamento anti-gravidade
- ▶ Variedade do movimento dos membros

Reflexo de pára-quedas:

- ▶ Movimento anterior dos braços
- ▶ Alinhamento anti-gravidade
- ▶ Cabeça na linha média

9 M MOTRICIDADE GLOBAL

- ▶ Mantém-se sentado longos períodos, alcança objectos em frente e lateralmente sem cair
- ▶ Rebola, rasteja, tenta gatinhar
- ▶ Desperta reflexo de páraquedas a proteger a cabeça
- ▶ Mantem-se de pé com apoio na mobília, mas não consegue descer e cai



12 M **MOTRICIDADE GLOBAL**

- ▶ Gatinha rapidamente, ergue-se agarrado à mobília, dá alguns passos lateralmente com apoio
- ▶ Anda de mãos dadas, depois só com uma mão e por fim marcha sem apoio.
- ▶ Ajoelha-se s/ apoio ou apenas ligeiro



Estratégias pré-marcha

- ▶ Sem estratégias pré-marcha -> erguem-se e andam -> 7%
- ▶ Estratégias normais -> gatinhar -> 82%
- ▶ Estratégias variantes do normal
 - ▶ Shufflers / Natígrados -> 9%
 - ▶ Reboladores -> 1%
 - ▶ Rastejadores -> 1%

Estratégias pré-marcha

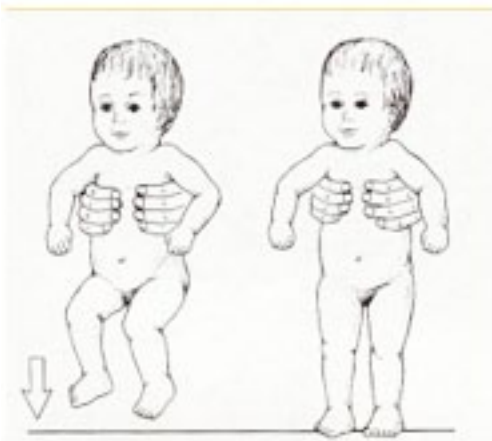
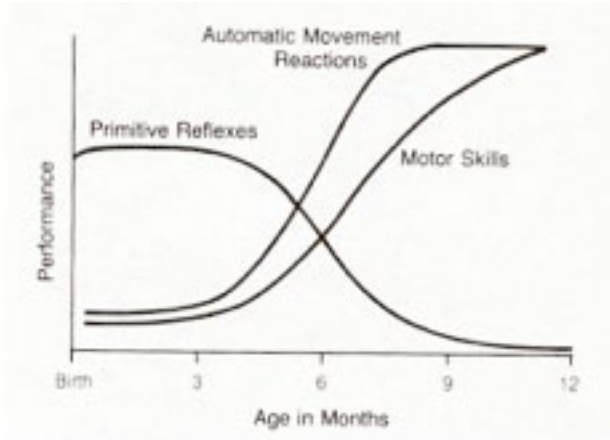


Shuffler / Natigrado



“ Andar à urso”

Reacções de protecção



Marcha surge 4-5M após as reacções de pára-quedas estarem presentes

18 M **MOTRICIDADE GLOBAL**

- ▶ Caminha bem e com frequência corre, pára e recomeça com segurança.
- ▶ Empurra brinquedos volumosos c/ rodas



- ▶ Gatinha para subir e descer escadas (de costas), sobe escadas acompanhado
- ▶ Apanha brinquedo do chão sem cair e ergue-se de novo sem ajuda.
Tropa de frente para uma cadeira de adulto e roda para se sentar.

2 A MOTRICIDADE GLOBAL

- ▶ Corre bem, pára e recomeça c/ segurança
- ▶ Sobe as escadas com uma mão apoiada na parede, os dois pés no mesmo degrau e mais tarde desce (2,5 A)
- ▶ Trepá pela mobília ou em aparelhos de jogar, puxa e empurra brinquedos volumosos. Brinca de cócoras
- ▶ Anda no triciclo s/ usar pedais.
Dá pontapés em bola grande



3 A MOTRICIDADE GLOBAL

- ▶ Sobe as escadas com um pé em cada degrau e desce com os dois pés, sem apoio e salta o último degrau com os dois pés juntos
- ▶ Anda em bicos dos pés. Fica por momentos apoiado só num pé
- ▶ Trepas facilmente em aparelhos de jogar
- ▶ Anda num triciclo usando os pedais, faz curvas suaves



4 A MOTRICIDADE GLOBAL

- ▶ Sobe e desce escadas facilmente alternando pés
- ▶ Corre em bicos dos pés, mantém-se num pé 3 a 5 segundos
- ▶ Trepas árvores e equipamentos dos parques infantis
- ▶ Pedala no triciclo, faz curvas apertadas



5 A MOTRICIDADE GLOBAL

- ▶ Anda ao longo de uma linha marcada no chão
- ▶ Corre a subir e descer escadas
- ▶ Trepas a árvores, faz acrobacias, salta à corda
- ▶ Salta e desloca-se num só pé (dto e esq)



Visuomotricidade / Resolução de Problemas

- ▶ Inter-relação entre visão, manipulação e capacidade cognitiva
- ▶ Área que melhor se correlaciona com a inteligência não verbal
- ▶ Fortemente predictiva da função cognitiva futura

RN – 1,5M VISUOMOTRICIDADE

- ▶ Poder de acomodação limitado, distância focal de cerca de 20 cm até às 4 semanas. Reflexo de “doll’s eye”
- ▶ Segue brevemente objecto movendo-se à distância focal. Os olhos e a cabeça viram-se para a luz difusa
- ▶ Pupilas reagem à luz. Pálpebras fecham quando a luz é intensa. Reflexo de preensão palmar +



3 M VISUOMOTRICIDADE

- ▶ Observa rosto próximo com intensa concentração
- ▶ Olha em redor quando é erguido e não se encontra um rosto à vista
- ▶ Pestanejo de defesa, convergência ocular, brinca com os dedos



3 M VISUOMOTRICIDADE

- ▶ Segue suavemente bola suspensa movendo-se em todas as direcções
- ▶ Olha pequeno objecto numa mesa e aproxima a mão, observa objecto que se mova ou caia dentro do seu campo visual



6 M VISUOMOTRICIDADE

- ▶ Observa objectos com interesse. Se o objecto cai, esquece-o de imediato
- ▶ Competência visual para curtas e longas distâncias
- ▶ Alcança brinquedos, agarra com firmeza (preensão palmar) e leva-os à boca
- ▶ Transfere objectos de mão



9 M VISUOMOTRICIDADE

- ▶ Segue bem uma bola suspensa em todas as direcções e antecipa mudanças de direcção
- ▶ Manipula objectos com interesse, transfere de mão com perícia
- ▶ Apanha “migalha” entre polegar e indicador com habilidade crescente. Procura objecto escondido à sua frente



12 M VISUOMOTRICIDADE

- ▶ Começa a interessar-se por livros com imagens simples
- ▶ Observa pela janela e aponta focos de interesse
- ▶ Apanha pequenos objectos com pinça perfeita nas duas mãos
- ▶ Segura lápis a nível proximal, preensão palmar ou tripé imaturo, s/ preferência manual. Rabisca “para cá e para lá”



18 M **VISUOMOTRICIDADE**

- ▶ Olha com interesse para livros de imagens, reconhece figuras. Vira várias páginas de cada vez
- ▶ Constrói torre de 3 – 6 cubos, encaixes, construções
- ▶ Apanha pequenos objectos sem dificuldade, pinça delicada. Esboça preferência manual, rabisco circular



2 A VISUOMOTRICIDADE

- ▶ Acuidade visual semelhante à do adulto
- ▶ Constrói torre de 6 ou mais cubos
- ▶ Segura lápis na mão preferencial, imita círculo e linhas
- ▶ Vira uma página de cada vez, reconhece detalhes de imagens e familiares numa fotografia (e a ele aos 2,5A)
- ▶ Associa pequenos objectos em pares iguais e mais tarde pode emparelhar VOTHX



3 A VISUOMOTRICIDADE

- ▶ Constrói torre de 9 cubos e ponte usando as duas mãos de forma coordenada. Recorta com a tesoura
- ▶ Tripé ligeiramente imaturo mas bom controlo, copia círculo, imita a cruz, figura humana com cabeça e 1-2 mais partes, gosta de pintar com tintas. Emparelha 5-7 letras.
- ▶ Associa as cores vermelho e amarelo, pode confundir azul e verde.



4 A VISUOMOTRICIDADE

- ▶ Constrói torre de 10 cubos, pontes de 3 e escada de 6 cubos após demonstração
- ▶ Segura lápis com bom controlo, tripé maduro, copia cruz, VHTO. Compara e emparelha 7 letras
- ▶ Desenha figura humana com cabeça, tronco, membros. Desenha casa, nomeia antecipadamente o que vai desenhar.



5 A VISUOMOTRICIDADE

- ▶ Constrói torre de 10 cubos, pontes de 3, escada de 6 e por vezes de 10 após demonstração
- ▶ Bom controlo do lápis ou pincel, pinta dentro dos limites do traçado. Figura humana e casa com mais pormenores
- ▶ Associa todas as cores. Emparelha 9 letras do teste de visão. Conta dedos de uma mão com o indicador da outra



Linguagem

- ▶ Correlação ++ com função cognitiva
- ▶ Deve ser diferenciada da fala e articulação
- ▶ No déficit auditivo as vocalizações pré linguísticas são pouco afectadas < 9M!
- ▶ As perturbações da fala e linguagem são factores de risco para dificuldades de aprendizagem

RN – 1,5M

LINGUAGEM

- ▶ Reage a som súbito com pestanejo, movimentos dos membros, por vezes choro. Pode manifestar paragem de actividade a som próximo
- ▶ Dirige o olhar para o som da voz e pode rodar a cabeça
- ▶ Chora se fome ou desconforto. Sons guturais e sons de consolo em resposta à voz materna

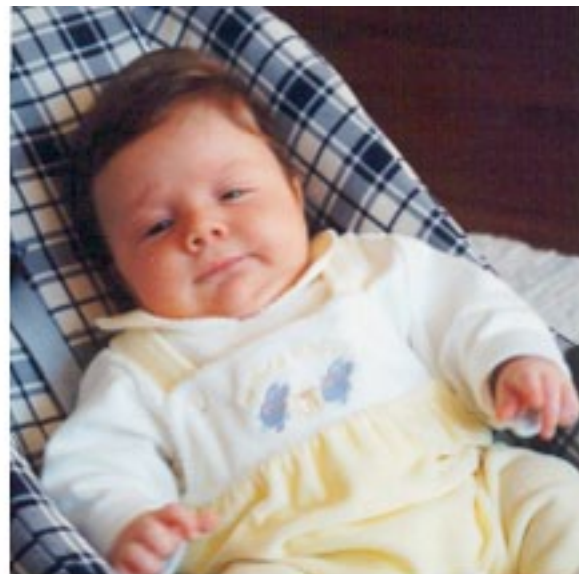


3 M **LINGUAGEM**

- ▶ Pestanejo e choro com sons súbitos, acalma-se ou sorri à voz materna
- ▶ Escuta sons suaves a distâncias próximas dos ouvidos, roda os olhos e a cabeça à procura da fonte sonora
- ▶ Chora se desconfortável ou aborrecido. Vocaliza alegremente em resposta à voz e se satisfeito, mesmo que esteja só



Neurodesenvolvimento normal na idade pré-escolar



6 M **LINGUAGEM**

- ▶ Vira-se de imediato para a voz da mãe mostra evidência de resposta selectiva a tons emocionais diferentes da voz
- ▶ Localiza sons de teste auditivo à altura do ouvido e cerca de 40 cm
- ▶ Grita e chora se aborrecido, gargalhadas sonoras se satisfeito. Vocaliza para si e outros com sons musicais, essencialmente vogais e algumas consoantes



9 M **LINGUAGEM**

- ▶ Muito atento a qualquer som especialmente vozes
- ▶ Percebe mamã, papá, não, adeus ... Localiza rapidamente em teste auditivo
- ▶ Vocaliza deliberadamente com intuito comunicativo, surgem cadeias de sílabas com muitas consoantes
- ▶ Imita som da tosse ou espirro





12 M LINGUAGEM

- ▶ Muito atento a quando lhe falam, percebe não, adeus, papá, mamã, bola, papa, rua, anda cá, bata palmas ...
- ▶ Reconhece o nome e volta-se rapidamente
- ▶ Resposta imediata nos testes auditivos
- ▶ Demonstra "definição pelo uso". Jargon incessante com tom de conversação



18 M **LINGUAGEM**

- ▶ Compreende muitas palavras, objectos, animais e nomes de familiares, obedece a uma ordem simples. Mostra nele o pé, nariz, cabelo...
- ▶ Vocaliza continuamente para si e outros, musicalidade e variações na entoação. Usa 6-20 palavras reconhecíveis, pede objectos vocalizando alto e apontando com insistência Tenta cantar, acompanhar rimas e lengalengas



2 A LINGUAGEM

- ▶ Grande interesse quando lhe falam ou a outros, gosta de ouvir histórias, cumpre 1 e 2 instruções
- ▶ Usa mais de 50 palavras, começa a juntá-las e depois usa cerca de 200 palavras combinadas em frases simples
- ▶ Diz o nome, faz longos monólogos quando brinca, muitas perguntas sobre o nome de pessoas e objectos, pergunta quem, onde, começa a usar pronomes
- ▶ Acompanha rimas e canções, ainda ecolália e erros de articulação



3 A LINGUAGEM

- ▶ Gosta de histórias e ouve-as continuamente
- ▶ Inteligível mesmo para estranhos
- ▶ Sabe o nome, sexo, idade, usa pronomes e plurais
- ▶ Conta pequenos episódios, “faz conversa”, pergunta muito, sabe canções e rimas
- ▶ Conta até 10, pouca noção da quantidade



4 A LINGUAGEM

- ▶ Gosta de longas histórias, confunde realidade/fantasia
- ▶ Conta experiências e acontecimentos recentes, sempre a fazer perguntas e esclarecer significados
- ▶ Conta até 20 mas associa quantidade até 5
- ▶ Gosta de anedotas e histórias incongruentes, canta rimas e canções correctamente
- ▶ Inteligível e gramaticalmente correcto, alguns erros de articulação

5 A **LINGUAGEM**

- ▶ Gosta de anedotas e histórias incongruentes, sentido de humor, adora contar histórias
- ▶ Fluente, gramatical e fonologicamente correcto
- ▶ Diz nome completo e morada
- ▶ Define nomes concretos e acções
- ▶ Esclarece constantemente significados abstractos e usa-os

Variantes do normal

Atraso isolado da linguagem expressiva (“Constitucional”)

- ▶ 10-15% das crianças
- ▶ Atraso inicial fala, compreensão, pragmática, desenvolvimento não verbal normais
- ▶ Linguagem funcional antes dos 4A e normal 5A

Diagnóstico retrospectivo ... !

Variantes do normal

Gaguez fisiológica

- ▶ 3% das crianças entre os 2 e 4 A
- ▶ Discurso interrompido, fraccionado e repetido sem atraso da linguagem e desenvolvimento

A “preguiça”, ordem de nascimento, “freio da língua”, gemelaridade, educação bilingue, falta de estimulação ... Não podem ser usados para justificar atrasos da linguagem !!

Interacção social e Autonomia

Área dependente de requisitos cognitivos e motores, representa impacto cumulativo da linguagem e resolução de problemas

Pouca correlação com o nível cognitivo, mais dependentes de aspectos da personalidade e treino

RN – 1,5M **INTERACÇÃO SOCIAL** **AUTONOMIA**

- ▶ Mama bem, dorme a maior parte do tempo
- ▶ Expressão vai ficando mais alerta, deixa de chorar quando se pega ao colo. Olha para o rosto de quem lhe fala, sorri
- ▶ Aceita passivamente as rotinas



3 M INTERACÇÃO SOCIAL AUTONOMIA

- ▶ Olha para o rosto da mãe quando está a ser alimentado
- ▶ Responde ao tratamento carinhoso
- ▶ Gosta do banho e rotinas diárias
- ▶ Começa a reagir a situações familiares mostrando que as antecipa
- ▶ A mãe deixa de amparar a cabeça



6 M **INTERACÇÃO SOCIAL** **AUTONOMIA**

- ▶ Mantem-se amigável com estranhos mas começam a surgir reservas
- ▶ Ainda pouca curiosidade se próximo de outro bebé
- ▶ Apoia mãos no biberon quando mama
- ▶ Manipula objectos com interesse, leva tudo à boca



9 M INTERACÇÃO SOCIAL AUTONOMIA

- ▶ Agarra, morde e mastiga alimento, tenta agarrar a colher que o alimenta
- ▶ Afasta o corpo e protesta para expressar desagrado
Brinca a esconder a cara e faz “gracinhas”
- ▶ Tem alguma curiosidade se próximo de outro bebé
- ▶ Encontra objecto escondido. Apoio intermitente ao colo



12 M INTERACÇÃO SOCIAL AUTONOMIA

- ▶ Bebe por copo com pouca ajuda Segura a colher mas não a usa ou leva-a à boca mas entorna facilmente
- ▶ Dá brinquedo a adulto espontaneamente ou a pedido, gosta de brinquedos com sons e activa-os repetidamente
- ▶ Demonstra afecto por familiares, certifica-se da sua proximidade. “Ajuda” a vestir



18 M INTERACÇÃO SOCIAL AUTONOMIA

- ▶ Curioso, insaciável mas emocionalmente lábil precisando da presença de adulto familiar. Brinca no chão
- ▶ Leva colher à boca sem entornar muito, segura copo com as duas mãos e bebe sem derramar
- ▶ Despe meias e tira sapatos e chapéu



18 M **INTERACÇÃO SOCIAL** **AUTONOMIA**

- ▶ Dá sinal de fralda suja
- ▶ Imita actividades do dia a dia



2A INTERACÇÃO SOCIAL AUTONOMIA

- ▶ Alimenta-se c/ a colher sem entornar, usa o copo sem dificuldade, pede comida e bebida, despe roupa
- ▶ Verbaliza necessidade de ir ao quarto de banho com tempo, seco durante o dia, variável à noite (> 2,5 A)
- ▶ Segue a mãe, imita actividades domésticas e começa a brincar imitando o dia a dia (jogo simbólico)



2A INTERACÇÃO SOCIAL AUTONOMIA

- ▶ Resistente e rebelde se contrariado, defende as suas coisas com determinação, sem noção do perigo
- ▶ Brinca ao pé de outras crianças mas não com elas, não partilha a atenção do adulto e ressentido se não é atendido de imediato



3A INTERACÇÃO SOCIAL AUTONOMIA

- ▶ Come com colher e garfo
- ▶ Lava as mãos mas precisa de supervisão para limpar. Controla esfínteres também durante a noite.
- ▶ Melhoria das birras, afectivo, gosta de ajudar nas tarefas domésticas



3A INTERACÇÃO SOCIAL AUTONOMIA

- ▶ Veste e despe roupa simples, gosta de combinar e escolher as roupas
- ▶ Brinca, jogo rico só ou com outras crianças, compreende o partilhar, mostra afecto por irmãos mais novos
- ▶ Tem alguma noção de presente, passado e futuro



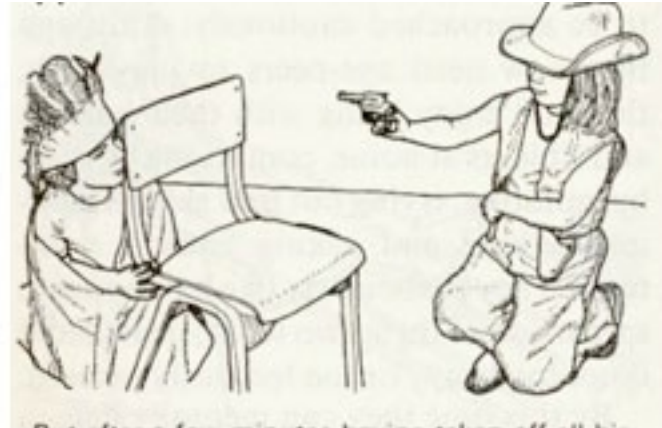
4A INTERACÇÃO SOCIAL AUTONOMIA

- ▶ Come com destreza usando a colher e garfo, começa a usar a faca
- ▶ Lava e seca as mãos e cara, escova os dentes, despe-se e veste-se excepto botões mais difíceis ou laços



4A INTERACÇÃO SOCIAL AUTONOMIA

- ▶ Brinca com imaginação, gosta de adereços. Alterna cooperação e agressividade com os companheiros, espera pela vez e partilha. Mostra-se preocupado com os irmãos e tenta consolar amigos em aflição
- ▶ Aprecia o passado, presente e futuro



5A INTERACÇÃO SOCIAL AUTONOMIA

- ▶ Come com destreza usando garfo e faca Lava mãos e cara, despe-se e veste-se sózinho, aperta atacadores dos sapatos.



5A INTERACÇÃO SOCIAL AUTONOMIA

- ▶ Mostra sentido de humor no dia a dia. Aprecia o significado do tempo a passar em relação ao programa diário
- ▶ Protector com os mais novos e animais domésticos, tem um amigo preferido



Neurodesenvolvimento normal na idade pré-escolar



Sinais de alarme em neurodesenvolvimento

Guiomar Oliveira


Patologias do neurodesenvolvimento

Grupo heterogéneo de disfunções cerebrais ou sensoriais **crónicas**, com início **precoce**; clínica < 5 A...

Criança...Adulta...

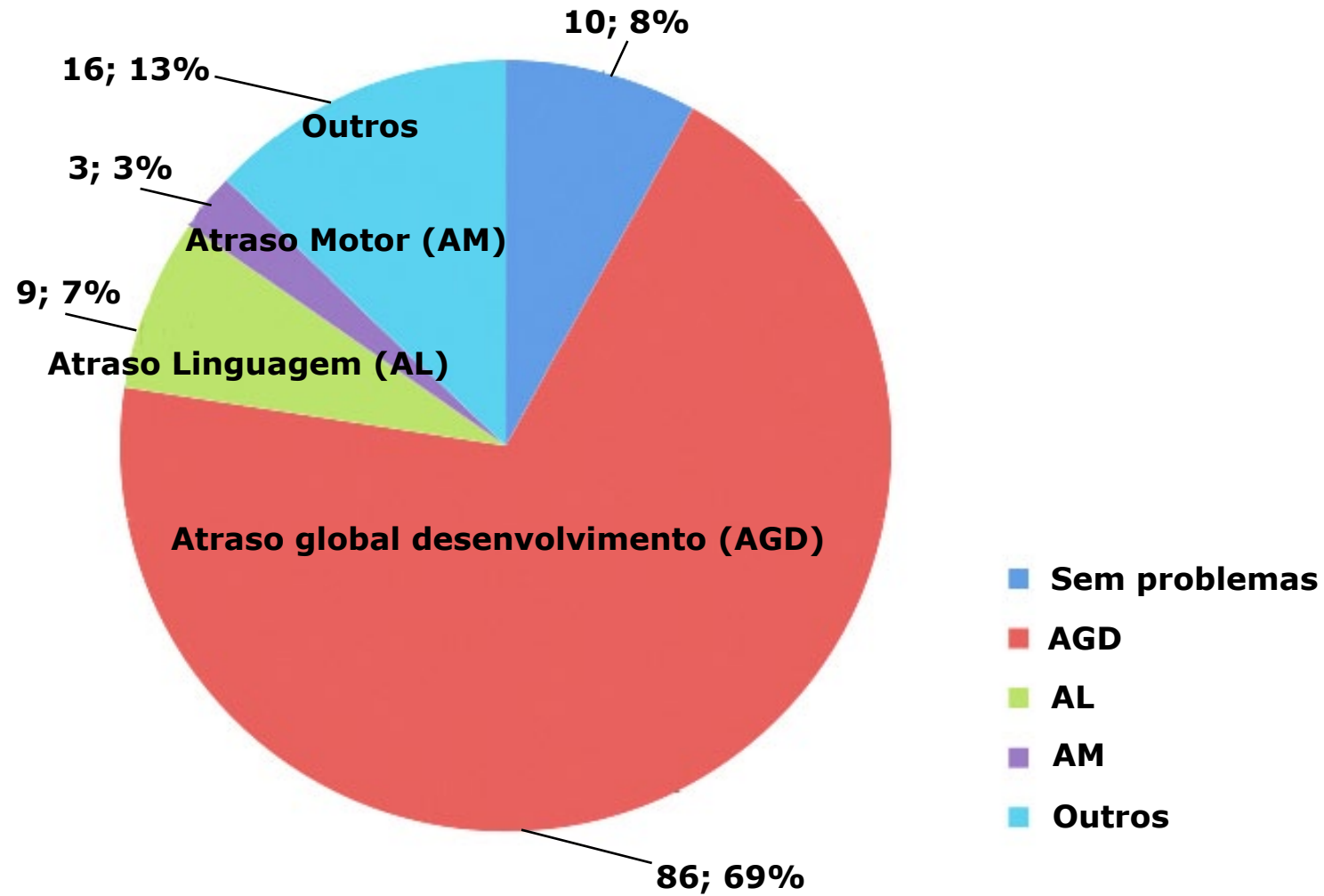
Muito **frequentes** - 10%-20% crianças (1/10 – 1/5)

Sinais de alarme em neurodesenvolvimento



Prevalência patologias neurodesenvolvimento	No casos/1000
Deficiência intelectual	20
Paralisia cerebral	1.5-3
Autismo	1-6.6
Cegueira	0.3-1.2
Surdez severa	1.5
Atrasos fala/linguagem	70
Dificuldades aprendizagem	75
Pert. atenção hiperactividade	150
Outros P comp	

Primeiras consultas de desenvolvimento CDC/HP N=124



Sinais de alarme em neurodesenvolvimento

SGS II – Escala de Avaliação das Competências no Desenvolvimento Infantil

Idade (meses)	Áreas de Competências										Idade (meses)
	Controle Postural	Controle Postural Ativo	Locomotoras	Manipulativas	Visuais	Audição	Fala	Interação	Autonomia Pessoal	Adaptação social	
48 meses			18	26	19	18	19		23	33	48 meses
48 meses			17	25	19	18	19		22	32	48 meses
36 meses			16	23	18	17	19	22	20	31	36 meses
36 meses			16	22	18	17	19	21	19	30	36 meses
36 meses			16	22	18	17	19	21	18	29	36 meses
30 meses			14	20	16	15	16	19	17	28	30 meses
30 meses			13	19	16	14	15	18	17	27	30 meses
30 meses			13	18	16	14	15	18	17	26	30 meses
24 meses										25	24 meses
24 meses										24	24 meses
18 meses			7	12				14	8	12	18 meses
15 meses			6	11	12	9	10	13	7	11	15 meses
15 meses			5	10	12	9	9	12	6	10	15 meses
12 meses			4	9	11	8	7	10	5	8	12 meses
12 meses			3	8	10	7	6	9	4	7	12 meses
10 meses		11	2	7	9	6	5	7	3	5	10 meses
10 meses		10	1	7	9	6	5	7	3	4	10 meses
8 meses		9		6	8	5	4	6	2	3	8 meses
8 meses		8		6	8	5	4	6	2	2	8 meses
6 meses	9	6		5	7	4	3	5			6 meses
6 meses	8	5		4	6	3	3	4	1	1	6 meses
6 meses	7	4		4	6	3	3	4	1	1	6 meses
3 meses	6			3	5	2	2	3			3 meses
3 meses	5	3		2	4	2	2	2			3 meses
3 meses	4			2	4	2	2	2			3 meses
1 mês	3			1	3						1 mês
1 mês	2	2		1	3		1	1			1 mês
1 mês	1			1	2						1 mês
0 meses		1			1	1					0 meses

IC = 36M
IM = 36M

Quociente Desenvolvimento Global (QDG) = 36 / 36 x 100 = 100

Sinais de alarme em neurodesenvolvimento

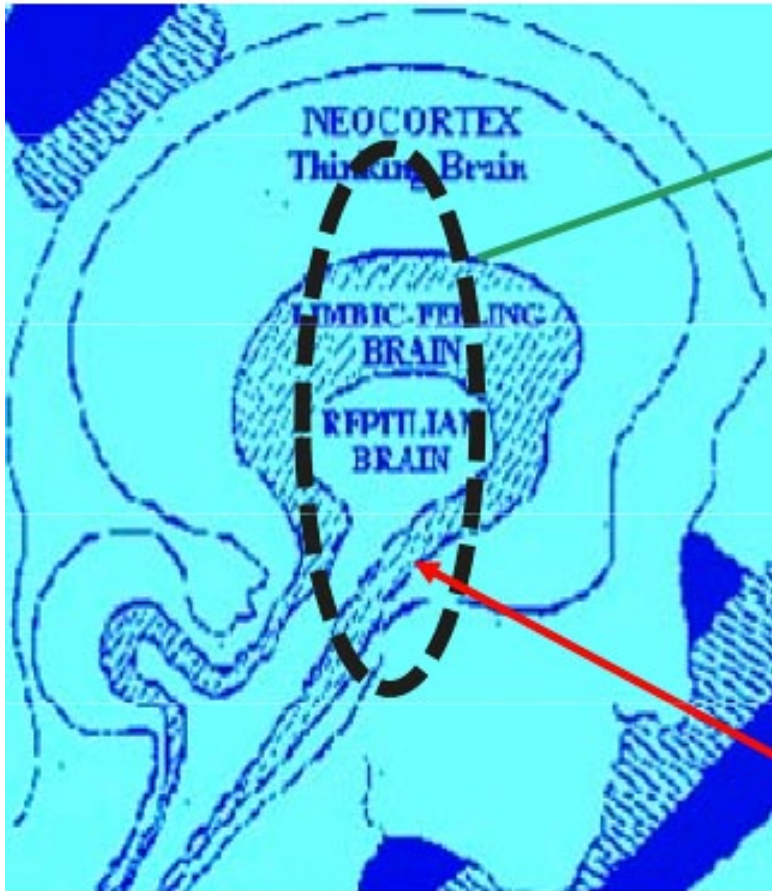
SGS II – Escala de Avaliação das Competências no Desenvolvimento Infantil

Idade (meses)	Áreas de Competências										Idade (meses)
	Motricidade global (Passivo)	Motricidade global (Activo)	visuomotricidade	visuomotricidade	Audição e Linguagem	Linguagem	Linguagem Social	Autonomia Pessoal	Adaptação social Cognitivas	Adaptação social	
60 meses			20	28	20	21	22	24	23	34	60 meses
57 meses			19	27	20	20	21	24	22	33	57 meses
54 meses			18	26	19	19	20	23	21	32	54 meses
48 meses			17	25	19	18	19	20	19	31	48 meses
45 meses			16	24	18	17	18	19	18	30	45 meses
36 meses			15	23	17	16	17	18	17	29	36 meses
33 meses			14	22	16	15	16	17	16	28	33 meses
30 meses			13	21	15	14	15	16	15	27	30 meses
27 meses			12	20	14	13	14	15	14	26	27 meses
24 meses			11	19	13	12	13	14	13	25	24 meses
21 meses			10	18	12	11	12	13	12	24	21 meses
18 meses			9	17	11	10	11	12	11	23	18 meses
15 meses			8	16	10	9	10	11	10	22	15 meses
12 meses			7	15	9	8	9	10	9	21	12 meses
9 meses			4	14	8	7	8	9	8	20	9 meses
6 meses			3	13	7	6	7	8	7	19	6 meses
3 meses			2	12	6	5	6	7	6	18	3 meses
1 mês			1	11	5	4	5	6	5	17	1 mês
0 meses			1	10	4	3	4	5	4	16	0 meses

IC = 36 M

IM = 15M

QD₁₀ = 15 / 36 x 100 = 50 %

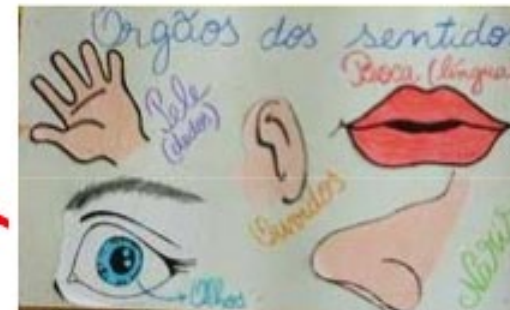


Eferente - MOTOR Execução



Estimulo ambiente

Aferente Sensorial



Sinais de alarme em neurodesenvolvimento

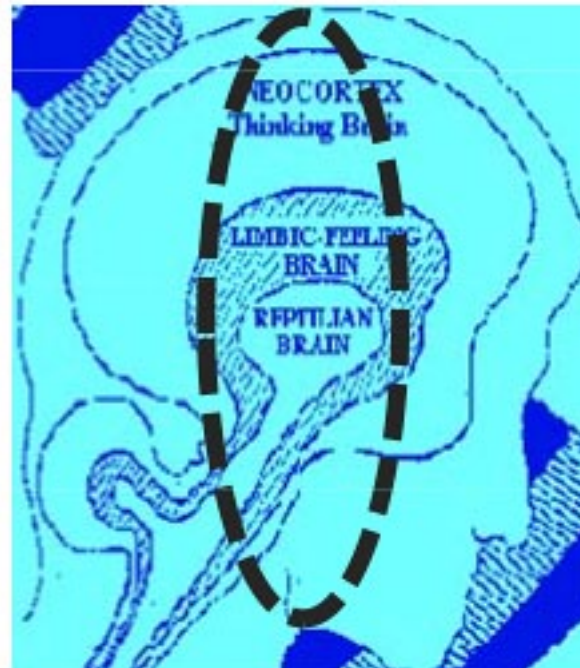
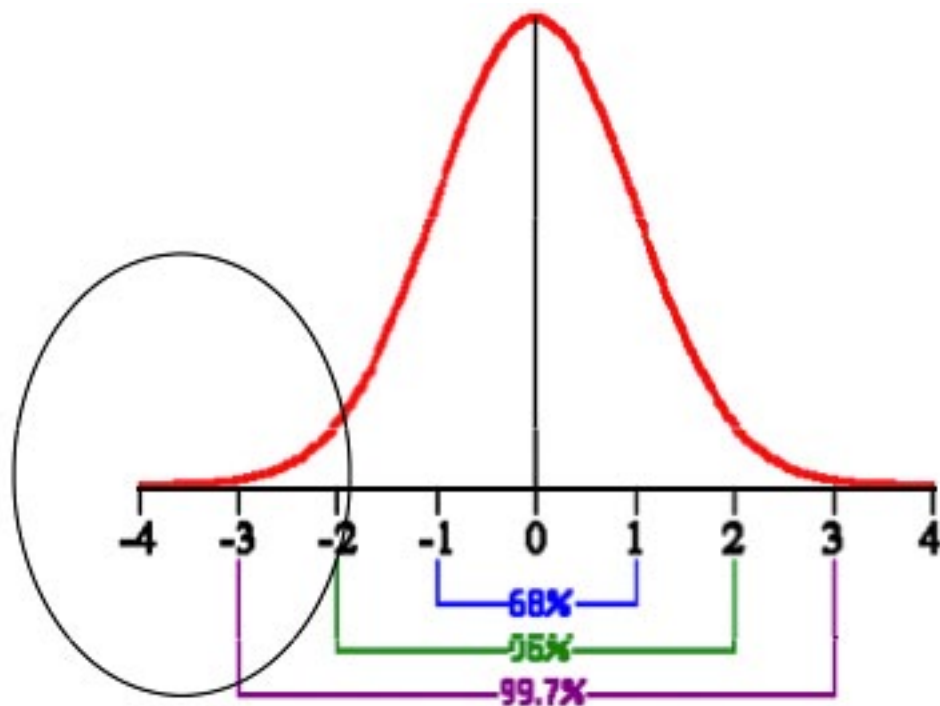
AGD (< 5 A) = Défice
cognitivo/intelectual (>5 A)

1-3%

Ligeiro - QDG- 50 - 70 (- 2 DP)

Moderado - QDG - 35- 49 (- 3 DP)

Grave - QDG<35 (<-4DP)



Problemas do neurodesenvolvimento

Detectados **três** níveis de observação NormasAAP/2001e2006 (*Pediatrics2001e2006*)

1- **Surveillance** (vigilância), todas consultas cuidados primários... (5)...ouvir os pais, HC, observar, factores risco, registar...(detecta < 30%)

2- **Screening** (rastreamento) ...teste de observação breve para identificar crianças que devem ser sujeitas a outras técnicas de avaliação ... (**sensibilidade/especificidade - 70 - 90%**)

3- **Evaluation** (avaliação formal) - Consulta desenvolvimento/ diagnóstico...

...

Mas somente 15 - 40% pediatras usam testes rastreio
(*Pediatrics 2005*)

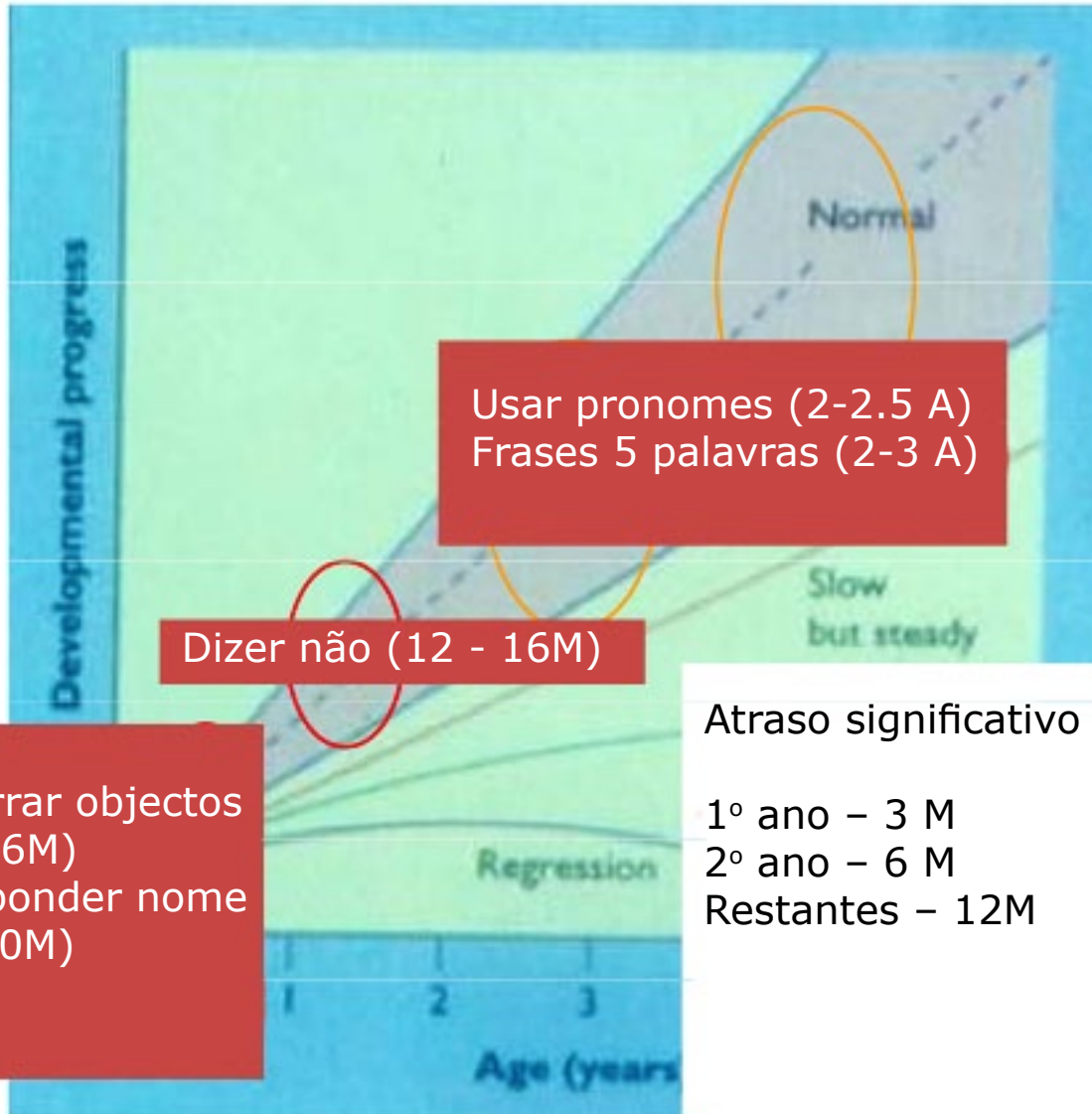
E...

desenvolvimento

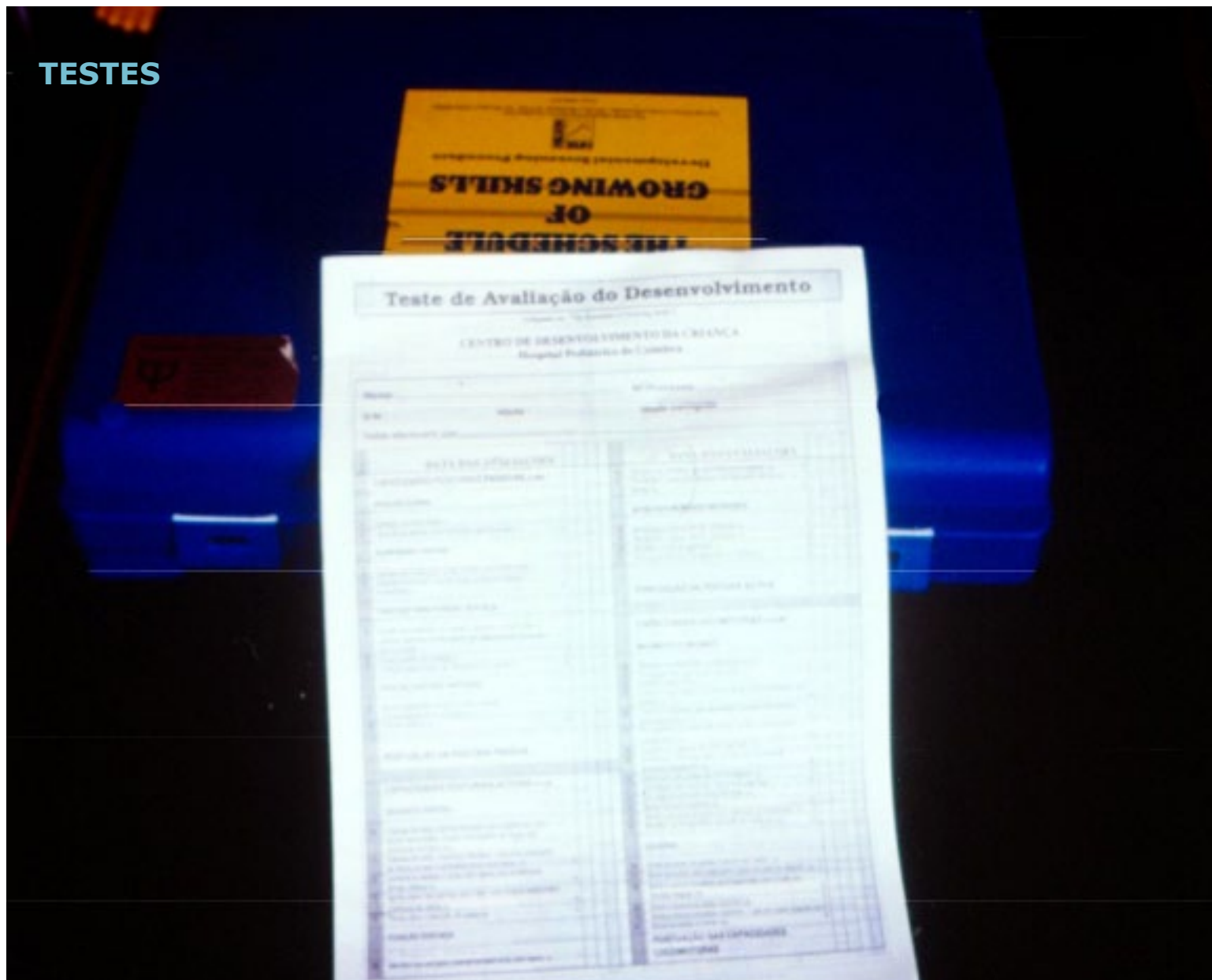
(assinalar as idades)

- Sorri _____
- Transfere objectos _____
- Senta-se sem apoio _____
- Localiza sons _____
- Gatinha _____
- Pinça fina/Apanha migalhas _____
- Anda em círculo _____
- Aponta com o indicador _____
- Imita (gracinhas) _____
- Primeiras palavras _____
- Frases/Junta palavras _____
- Brinca ao "faz de conta" _____
- Controlo de esfínteres (dia) _____
- Controlo de esfínteres (noite) _____
- Come sozinho _____
- Primeiro amigo _____

Sinais de alarme em neurodesenvolvimento



TESTES

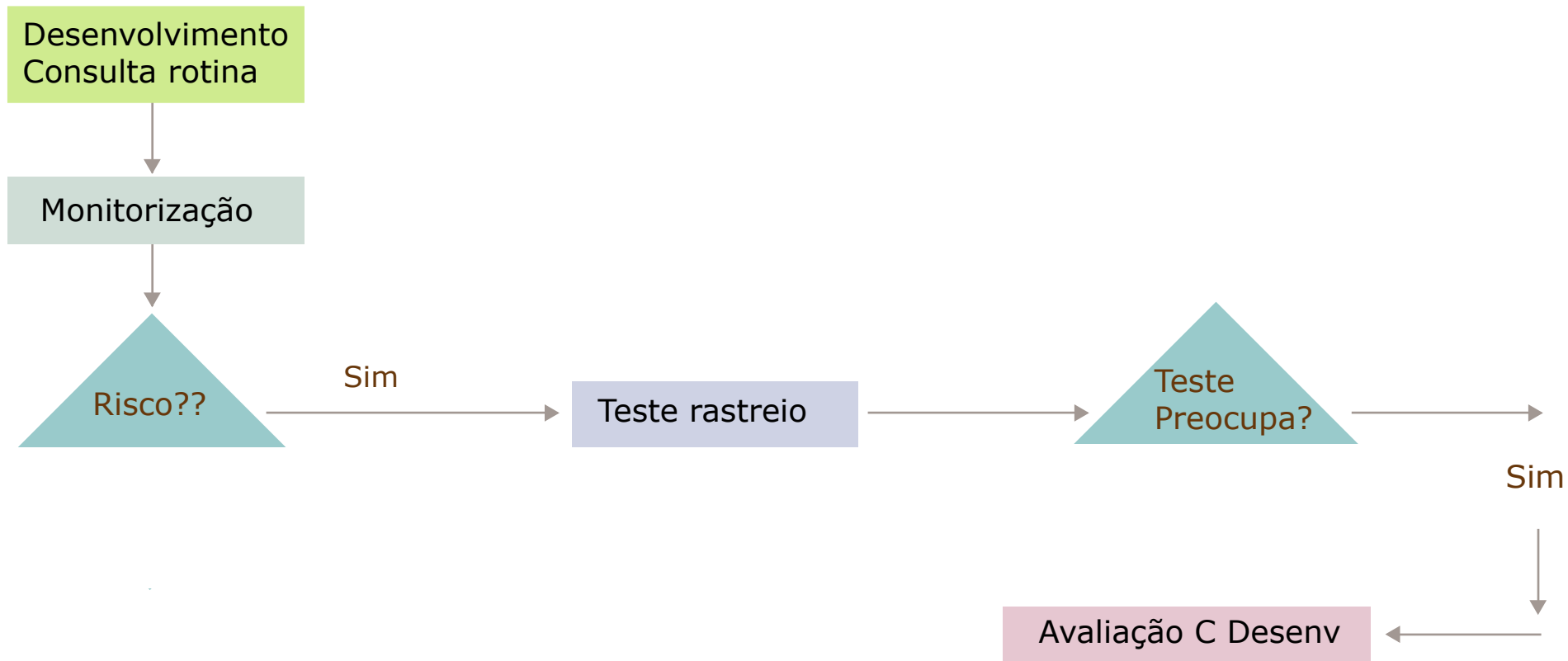


Sinais de alarme em neurodesenvolvimento



Sinais de alarme em neurodesenvolvimento

Algoritmo de seguimento do Neurodesenvolvimento (ND)
Cuidados Primários Saúde
AAP 2006



Sinais de alarme em neurodesenvolvimento

9M

Não se mantém sentado
Tem assimetrias

Não leva objectos à boca

Não vocaliza ou perde

Não imita

Não distingue familiares de estranhos

12M

Não se senta sozinho, não gatinha

Não faz pinça

Não imita sons/palavras

Não usa jargon

Não compreende não/nome

Não protesta com estranhos

Não faz gracinhas

Não come com as mãos

18M

Não anda, anda bicos de pés

Continua a levar tudo à boca
Sem jogo funcional

Não aponta
Não segue uma instrução
Não mostra

RASTREIO AUTISMO.....

24M

Não se desviar dos obstáculos

Continua a deitar os brinquedos fora, não dá...
Não usa objectos funcionalmente

Não identifica partes corpo
Não aponta para as pessoas ou objectos nomeados
Não responde ao nome, não tem palavras

Não faz contacto ocular, desinteressado nos outros
Agressivo
Facilmente frustrado

Sinais de alarme em neurodesenvolvimento

Quando e como se apresentam os problemas neurodesenvolvimento?

1º ano vida

Formas graves

Atraso motor (défice cognitivo), défices sensoriais, síndromes.....

2º ano vida/ idade pré-escolar

Formas moderadas

Atraso linguagem, *regressão*, *desvios*, P comportamento

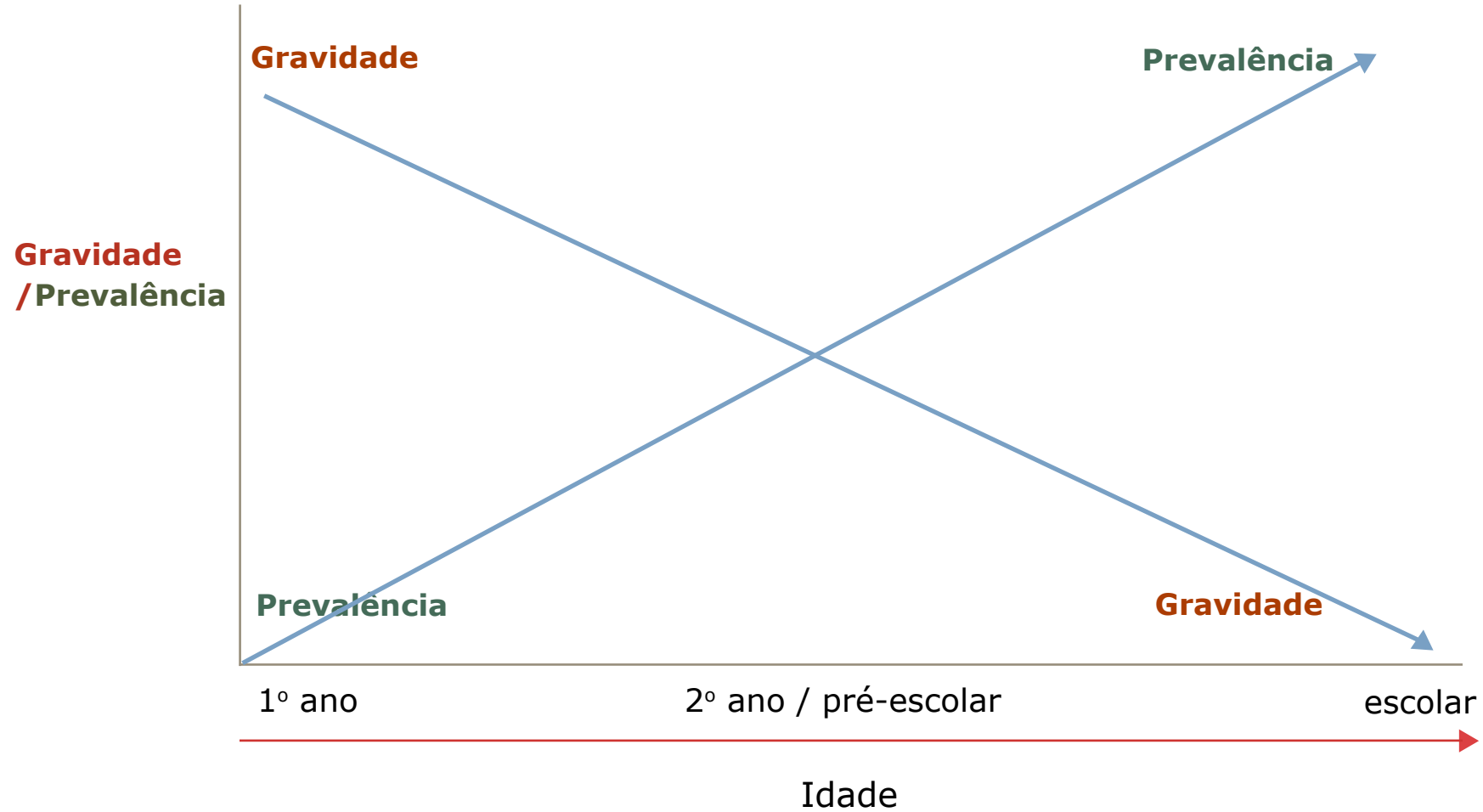
Idade escolar

Formas ligeiras

Dificuldades aprendizagem escolar e P comportamento

Sinais de alarme em neurodesenvolvimento

Idade inicio clínica versus gravidade e prevalência



Sinais de alarme em neurodesenvolvimento

Idade (meses)	Áreas de Competências										Idade (meses)		
	Controlo Postural Passivo	Controlo Postural Activo	Locomotoras	Manipulativas	Visuais	Audição e Linguagem	Fala e Linguagem	Interação Social	Autonomia Pessoal	Cognitivas			
60 meses					20	21	22	21	21	23	22	21	60 meses
48 meses			18	26	19	19	20	23	20	31	30	29	48 meses
36 meses			16	23	18	17	18	22	17	27	26	25	36 meses
30 meses													30 meses
24 meses													24 meses
18 meses													18 meses
15 meses													15 meses
12 meses		12	3	8	10	7	6	9	4	7	6	12 meses	
10 meses		11	2	7	9	6	5	7	3	5	4	10 meses	
8 meses		9		6	8	5	4	6	2	3	2	8 meses	

MG VM AL AS COG

IC = 6M
 MC= Hipotonia/atraso motor/pouco interativo

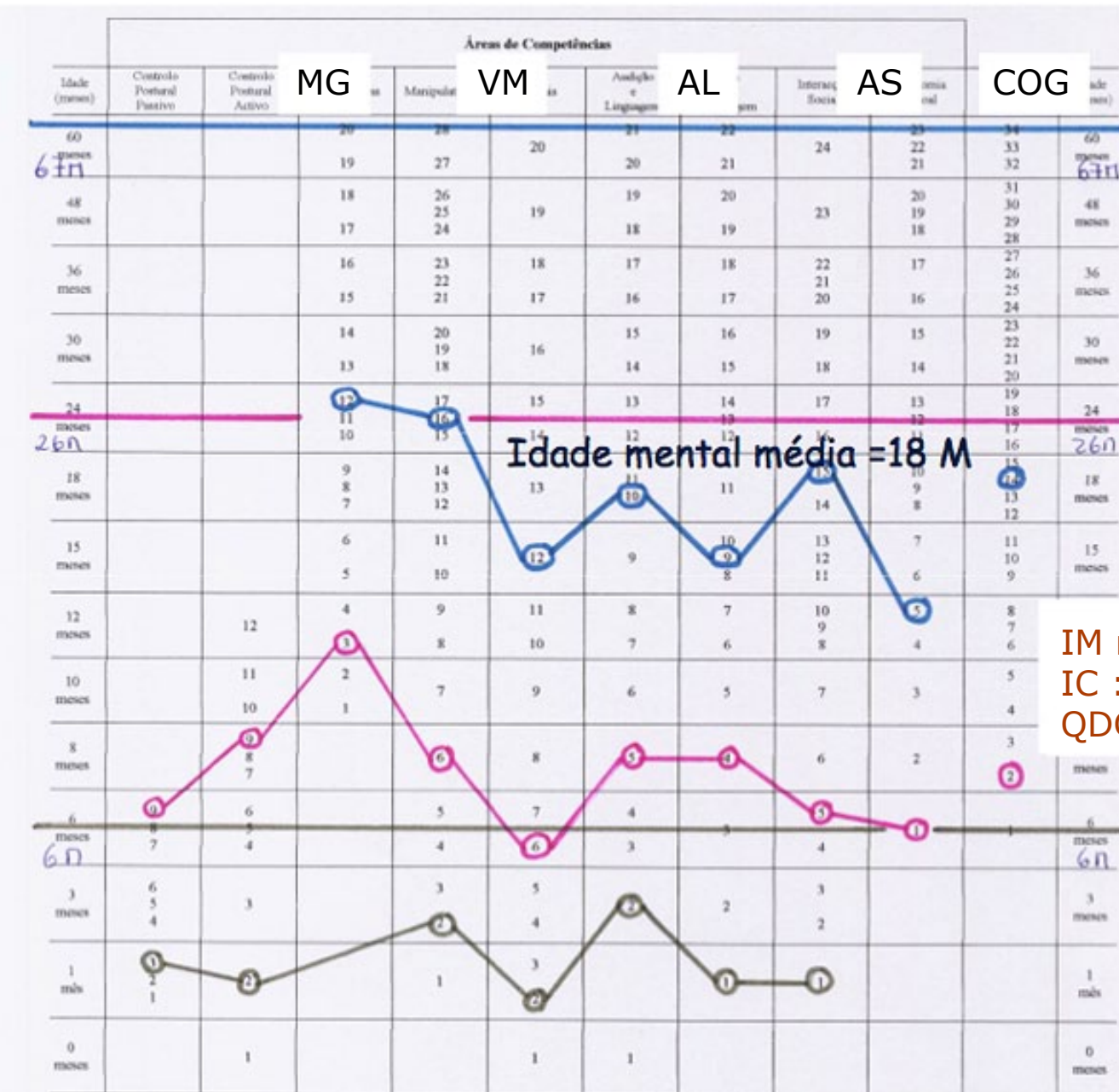
Sinais de alarme em neurodesenvolvimento

Áreas de Competências												
Idade (meses)	Controlo Postural Passivo	Controlo Postural Activo	Locomotoras	Manipulativas	Visuais	Audição e Linguagem	Fala e Linguagem	Interação Social	Autonomia Pessoal	Cognitivas	Idade (meses)	
60 meses			MG	28	VM	21	AL	2	24	AS	3	60 meses
				27		20	1			2	1	
48 meses			18	26	19	19	20	23	20	31	48 meses	
			17	25	19	18	19	23	19	30		
				24					18	29		
										28		
36 meses			16	23	18	17	18	22	17	27	36 meses	
			15	22	17	16	17	21	16	26		
				21				20		25		
										24		
30 meses			14	20	16	15	16	19	15	23	30 meses	
			13	19	16	14	15	18	14	22		
				18						21		
										20		
24 meses			12	17	15	13	14	17	13	19	24 meses	
26m			11	16	14	12	13	16	12	18	26m	
			10	15	14	12	12	16	11	17		
										16		
18 meses			9	14	13	11	11	15	10	15	18 meses	
			8	13	13	10	11	14	9	14		
			7	12				14	8	13		
										12		
15 meses			6	11						11	15 meses	
			5	10						10		
										9		
12 meses		12	4	9						8	12 meses	
			3	8						7		
										6		
10 meses		11	2	7	9	6	5	7	3	5	10 meses	
		10	1							4		
8 meses		8	6	6	8	5	4	6	2	3	8 meses	
		7	5	5	7	4	3	5		2		
6 meses	9	6	5	4	7	4	3	4		1	6 meses	
6m	7	4	4	4	6	3	3	4		1	6m	
3 meses	6	3	3	3	5	2	2	3			3 meses	
	5				4			2				
	4											
1 mês	1	2	1	2	3	2	1	1			1 mês	
	2											
	1											
0 meses		1			1	1					0 meses	

Idade mental média : 8M
 IC : 26 M
 QDG ??

26M

Sinais de alarme em neurodesenvolvimento



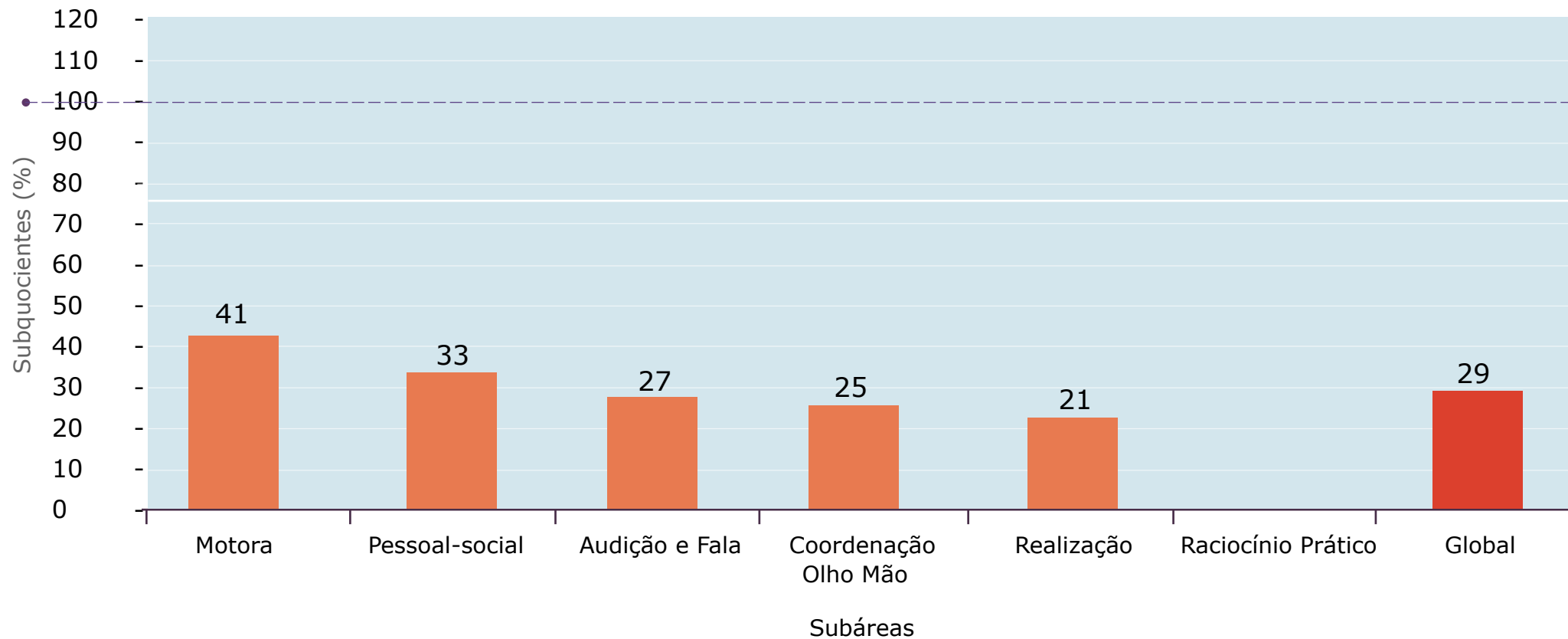
5A

Idade mental média = 18 M

IM média : 18M
 IC : 60 M
 QDG: $18/60 = 30$

Sinais de alarme em neurodesenvolvimento

Escala de Desenvolvimento de Ruth Griffiths



IC= 56 M

QDG - 29

Défice cognitivo grave

Sinais de alarme em neurodesenvolvimento

Idade (meses)	Áreas de Competências											Idade (meses)	
	Controle Postural Passivo	Controle Postural Ativo	MG	Locom	Manipul	VM	Ativ e Linguag	AL	Interaç Social	AS	Imaginal		COG
60 meses			19		27	20	21	21	24	22	21	33	60 meses
48 meses			18		26	19	19	20	23	20	19	31	48 meses
36 meses			16		23	18	17	18	22	17	17	27	36 meses
30 meses			14		20	16	15	16	19	15	15	23	30 meses
24 meses			12		17	14	14	15	18	14	14	21	24 meses
18 meses			9		14	13	12	13	15	10	11	18	18 meses
15 meses			6		11	12	9	10	13	9	8	15	15 meses
12 meses		12	4									8	12 meses
10 meses		11	2									7	10 meses
8 meses		9	1									6	8 meses
6 meses	9	6										5	6 meses
3 meses	6	3		3	5	2	2	3				4	3 meses
1 mês	3	2		1	3			1	1			2	1 mês
0 meses		1			1	1						1	0 meses

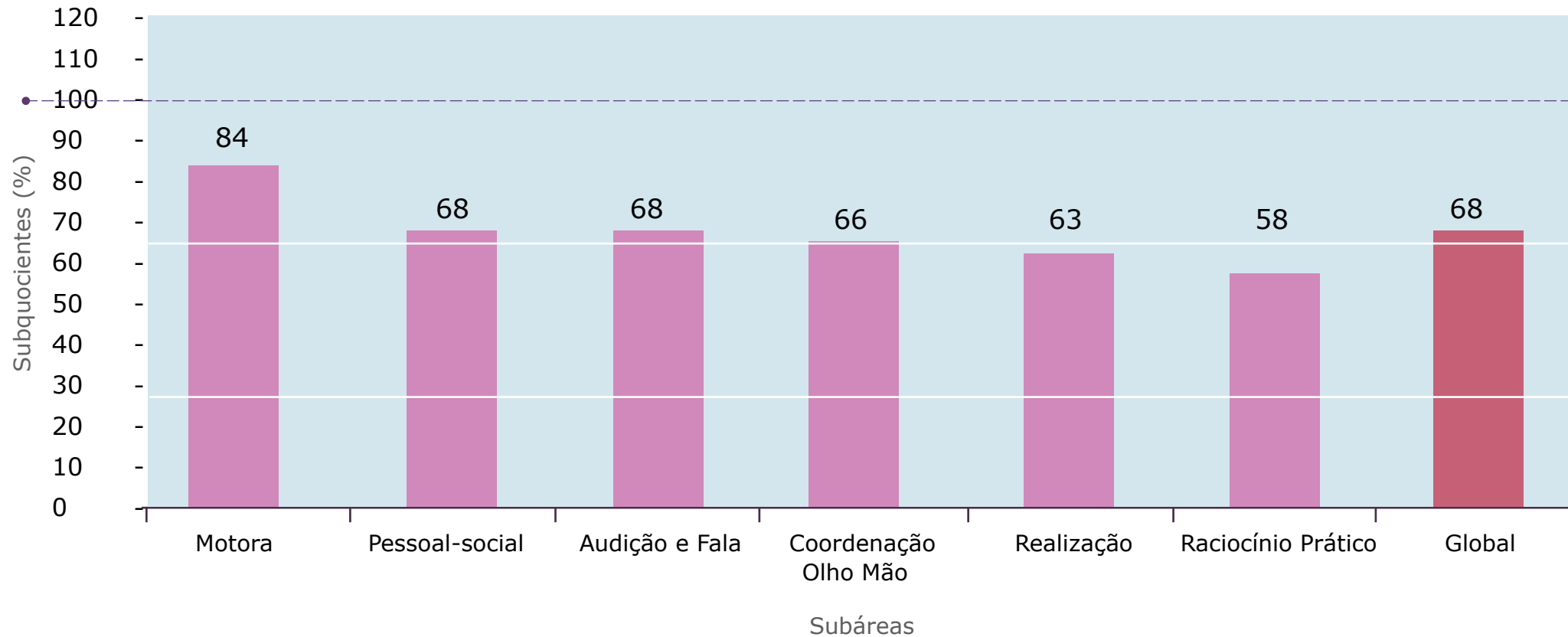
Idade média = 21M

IC = 2A 6M (30M)
MC = Atraso linguagem

QGD: 21M/30 M = 70

Sinais de alarme em neurodesenvolvimento

Escala de Desenvolvimento de Ruth Griffiths



IC= 60 M

QDG - 68

Défice cognitivo ligeiro

Sinais de alarme em neurodesenvolvimento

Idade (meses)	Áreas de Competências										Idade (meses)
	Controle Postural Passivo	Controle Postural Ativo	Locomotoras	Manipulativas	Visuais	Análise e Linguagem	Fala e Comunicação	Interação Social	Autonomia Pessoal	Cognitivas	
60 meses			MG	28	VM	21	AL	24	AS	COG	60
48 meses				18	26	19	20	23	20	31	48
36 meses				16	23	18	17	22	17	27	36
30 meses				14	20	15	16	19	15	23	30
24 meses				12	17	13	14	17	13	19	24
18 meses				9	14	11	11	15	10	15	18
15 meses				6	11	9	10	13	7	11	15
12 meses		12		4	9	11	7	10	5	8	12
10 meses		11		2	7	9	6	7	3	5	10
8 meses		9									8
6 meses	9	6									6
3 meses	6	3									3
1 mês	3	2			2						1
0 meses		1			1	1					0

IC-17M

IC = 1A 5M (17M)
 MC= Atraso global desenvolvimento

Sinais de alarme em neurodesenvolvimento

Idade (meses)	Áreas de Competências									
	Controle Postural Passivo	Controle Postural Ativo	MG	Manipulativo	VM	Audição e Linguagem	AL	Interação Social	AS	COG
60 meses			19	27	20	20	21	24	22	33
48 meses			18	26	19	19	20	23	20	31
36 meses			16	23	18	17	18	22	17	27
30 meses			14	20	16	15	16	19	15	23
24 meses			10	16	14	13	14	16	13	19
18 meses			8	14	11	11	11	14	9	14
15 meses			6	11	10	10	10	12	7	11
12 meses		12	4	9	11	9	7	10	5	8
10 meses		11	2	7	9	6	5	7	3	5
8 meses		9		6	8	5	4	6	2	3
6 meses	9	6		5	7	4	3	5	1	1
3 meses	6	3		3	5	2	2	3		
1 mês	3	2		1	3		1	1		
0 meses		1			1	1				

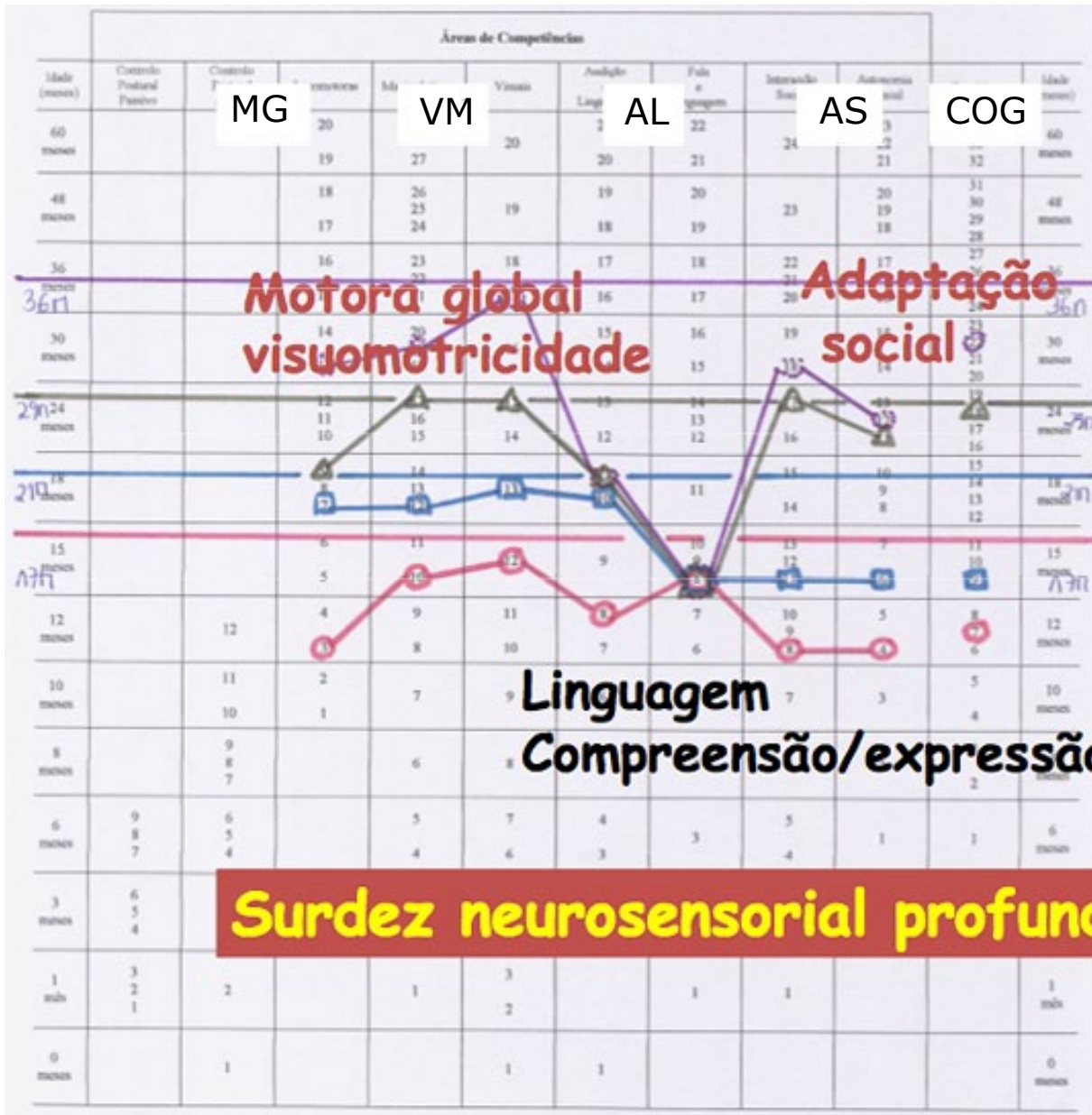
IC-29M

IC-21M

IC-17M

????

Sinais de alarme em neurodesenvolvimento

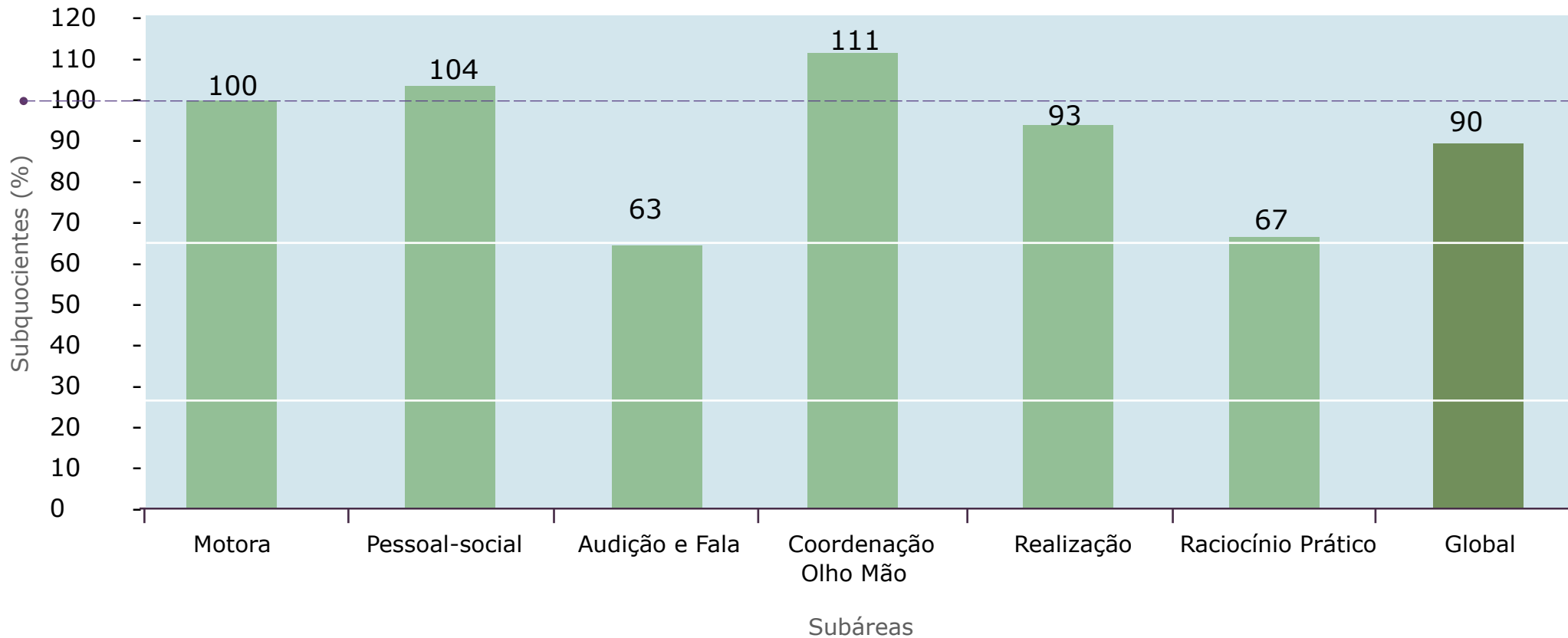


IC-36M



Sinais de alarme em neurodesenvolvimento

Escala de Desenvolvimento de Ruth Griffiths



IC= 54 M

QDG - 90

Sem AGD / Atraso linguagem - surdez NS profunda

Sinais de alarme em neurodesenvolvimento

Atraso específico (não global)

Dissociação entre áreas
≠ significativa nas competências entre áreas (> 15%)

Velocidade não é uniforme...

Problema específico:

Auditivo

Motor

.....



Desvio Desenvolvimento

Aquisição competências não é sequencial...

Patológico.....

AUTISMO....

Escrever todos em www.panda.tc panda@altgr.com só gostei da SIC Notícias só vi o só
viteide mim. Ambiente do trabalho
só no. Hoje de manhã fomos a Coimbra lhe tem uma saúde 24 liga 808 24 24- 24 só a
Gripe A: uma mensagem? Todos? Gelarios a
Com toda de mim Hoje de Manhã viemos a Coimbra Norte. Estamos gosto do gabinete
e a receber no 35 MM todos tem 35 Anos Tem uma. Só quero e só o.
Data 30-09-2009 Tenho 4 Anos. Escrever mais terra

Desvios Desenvolvimento

Sinais de alarme em neurodesenvolvimento

Pergunta - História das maçãs....Era uma vez!!!

Sinais de alarme em neurodesenvolvimento



Comportamentos....sinais de patologia neurodesenvolvimento



Comportamento infantil

Idade cronológica e ou mental.....neurodesenvolvimento

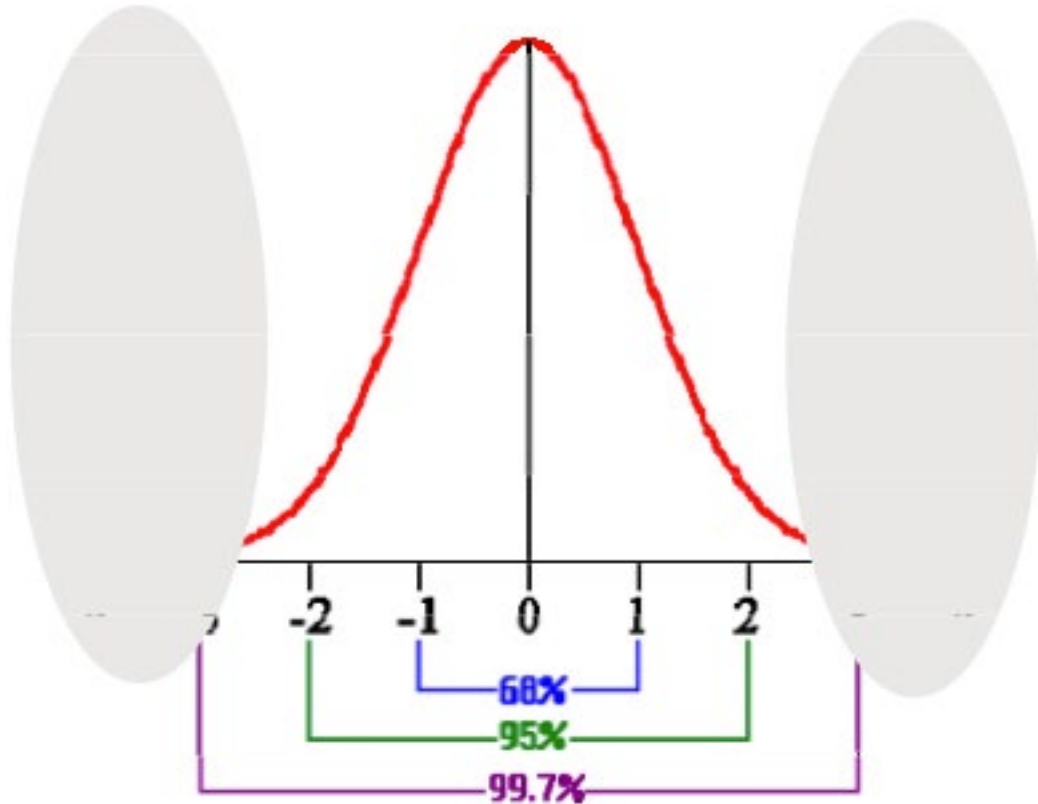
AVALIAÇÃO DO DESENVOLVIMENTO

4 ÁREAS - ACTIVIDADES ESPECIFICAMENTE HUMANAS

1	POSTURA ERECTA E MARCHA		
2	VISÃO MANIPULAÇÃO		
3	AUDIÇÃO LINGUAGEM		
4	RELAÇÕES SOCIAIS		

Sinais de alarme em neurodesenvolvimento

2º, 3º anos ...comportamentos difíceis... Preocupantes...patológicos???



Menina 3 anos – ia de pijama e só se vestia escola....em casa era impossível

*Menino 2 A - fixação por números, carros....
- Fixação em todos os objectos que por trás pudessem ter pregos, fios...*

Menina 4 A – no carro levava sentado uma amiga invisível de cada lado...

Será Patológico?? Característico da idade?

Comportamentos “habituais” podem preocupar?

Birras /agressividade/frustração fácil
(queixas comportamentais + comuns)

NORMAIS

18-60M (70%18-24M), 1Xdia, choro 3min (75% 1.5-5 min)....

Comportamentos “habituais” podem preocupar?

Birras /agressividade/frustração fácil
(queixas comportamentais + comuns)



P globais desenvolvimento;
défices sensoriais, AUTISMO..., C antisocial...

Belden E, J Pediatr 2008

Birras 3-6 A
3 grupos- 1 cr sem problemas; 2 crs patologias neurocomportamento

Cinco sinais alarme....



Birras: cinco características denunciam patologia base

Hetero agressão: Agressão cuidadores, objectos ou ambos, mais de metade do tempo nas últimas 10-20 birras.

Auto agressão: bater-se, ou bater com a cabeça, aleijar-se.

Frequência: 10-20 birras/mês em casa; mais de 5 birras/dia, em vários dias fora de casa (na escola).

Duração: se duração >25min na maioria das birras (têm problemas subjacentes).

Incapacidade de se acalmar após a birra: necessitam de ajuda externa.

Sinais de alarme em neurodesenvolvimento

4A, enviada à C desenvolvimento

Dificuldade relacionamento grupo, dificuldade compreender ordens.

BIRRAS.... +++++ > horas a chorar....

1º ano -tudo bem, 2o ano - atraso ling, comp "excitado", muitas birras (escola)

AP-IIG 39S, risco idade materna (41 A, amniocentese-N).

Crescimento prenatal AIG (P-3515, E-49, PC-34.5). IIP-N

Primeira semana vida-N

Inf ORL repetição- Intervenção ORL

Marcha- 16M, 1as palavras-36M; 1as frases- 48M. JI/IP/TF

AF- Irmão 20 A - Défice cognitivo ligeiro, P comportamento (C Desenv 3 A)

Pais não consanguíneos

Mãe com dificuldade aprendizagem

Observação:

Crescimento- N, P-P75, E-P50, PC-> 50< 2dp.
Sem manchas/sem organomegalias/sem dismorfismos. EN-N.

Brinca ao faz de conta..
Imita, olha profundamente (mas sem intenção comunicativa...)

Linguagem espontânea:
"não consigo" " eu quero".. "quem é ?"

PEP-R- nível funcional- 23-27 M (emergente- 28-32) Vineland - Comportamento adaptativo composto (28 M)

Grafismo.... ????



Conclusão

Plano.....

Comportamentos que podem preocupar?

Timidez excessiva/isolamento social/ecolália
amigo imaginário

Linguagem repetitiva /ecolália

Normal

Até 30M; repetição precoce (modo de aprendizagem vocabulário),
Funcional

Patológica

Ecolália mantida dp 30M, sem evolução da linguagem, sem perguntas... sem identificação partes corpo...

"...queres bolas ..." *"...queres a televisão ligada..."* *"...queres a mãe..."*

Sinais de alarme em neurodesenvolvimento

Ecolália Normal se:



Sinais de alarme em neurodesenvolvimento

MC- Atraso linguagem; déficit compreensão (3A)

IIG, IIP, sem incidentes...

Marcha -17M; 1as palavras – 30M, frases?

Sinais de alarme em neurodesenvolvimento

Interação social

Não olha, não liga, afastado grupo

Comunicação

Ecolália, não responde, 2o pessoa singular.....

Comportamento repetitivo

Rodopia tudo, risos, flapping.....

PLANO??

Comportamentos que podem preocupar?

Timidez excessiva/isolamento social/ecolália
amigo imaginário

Amigo imaginário ...

Normal
3-5A

Comportamentos que podem preocupar?

Timidez excessiva/isolamento social/ecolália
amigo imaginário

Amigo imaginário ou invisível

Normal

3-5A (idade fantasia); 1/3; amigo invisível ou objectos personificados;

Comportamentos que podem preocupar?

Timidez excessiva/isolamento social/ecolália
amigo imaginário

Amigo imaginário ou invisível

Patológico....

Comportamentos que podem preocupar?

Timidez excessiva/isolamento social/ecolália
amigo imaginário

Patológico....

Prolonga

Invade a dia a dia da criança...isolada...o amigo dá ordens...
amigo com superpoderes criança imita...e usa para agredir...

Comportamentos que podem preocupar?

Rigidez/fixações/medos

Normais

2-3 A,

Rigidez/fixações - hábitos, horários, alimentação, *sempre a mesma H*

Medos...escuro, água, animais, polícias, ambulâncias

Patológico....

Pregos, postes, arestas....leitura..nºs..."santos"..."fogueiras".."marcas sanitas"

Medo/pânico – pesar/medir PC, sem medo de nada -...apanhar minhocas... lagartixas...

Défice de atenção e hiperactividade

José Boavida

PHDA é caracterizada por dificuldades em:

- ▶ Iniciar e manter **ATENÇÃO**
- ▶ Modular níveis de **ACTIVIDADES**
- ▶ Moderar os **IMPULSOS**

Para serem significativos, estes comportamentos devem:

- ▶ Ocorrer em mais de 1 contexto (casa, escola, etc.)
- ▶ Ser mais severos do que em crianças da mesma idade/desenvolvimento
- ▶ Iniciar-se antes dos 7 anos
- ▶ Persistir por mais de 6 meses
- ▶ Dificultar o desempenho académico, familiar e social

Inatenção

- ▶ **Dificuldade com:**
 - ▶ Estar atento às tarefas
 - ▶ Organizar trabalho
 - ▶ Manter esforço mental
 - ▶ Completar tarefas
 - ▶ Filtrar distrações
 - ▶ Memória a curto prazo
 - ▶ Motivação para o trabalho

Hiperatividade / Impulsividade

- ▶ Irrequietude mental e física
- ▶ Acções impulsivas e verborreia
- ▶ Impaciência excessiva
- ▶ Dificuldade em relaxar
- ▶ Dificuldade em inibir
- ▶ Excessivamente perturbador
- ▶ A “2 velocidades”: Máxima ou a dormir!

- ▶ O diagnóstico de PHDA é **comportamental** e implica a identificação de comportamentos específicos, que preencham critérios diagnósticos pré-estabelecidos.
(DSM-IV-R)

PHDA

- ▶ Frequentemente retratada pelos “media” de forma negativa
- ▶ Alvo de múltiplos preconceitos



**Prevalência
crescente**



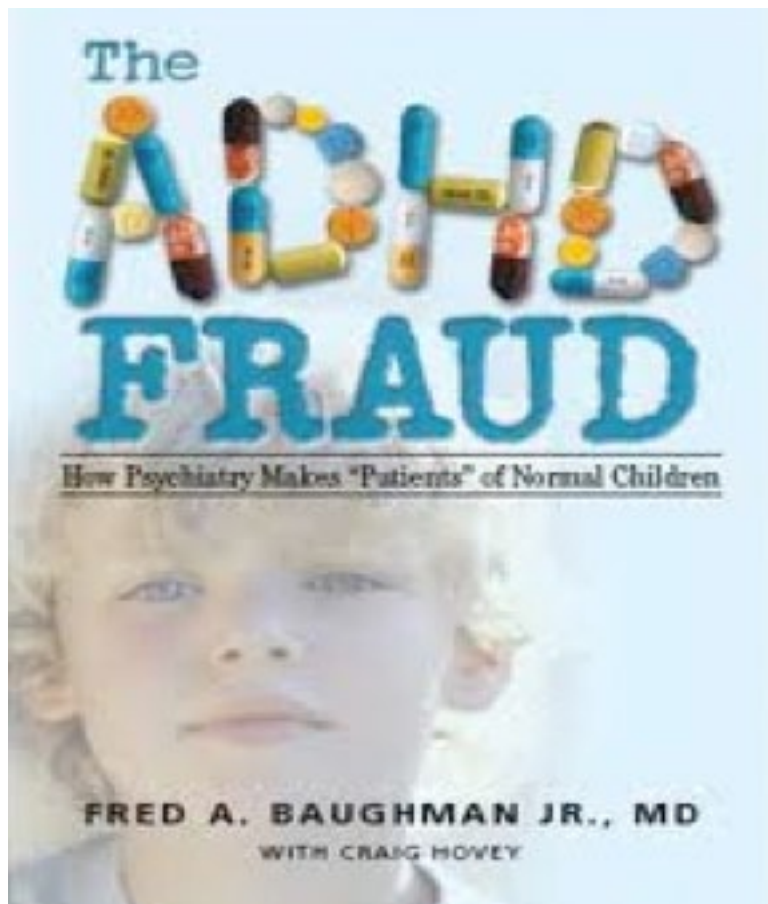
Não existe

"...Nós, o consórcio de 75 cientistas internacionais que abaixo assinamos, estamos profundamente preocupados com a forma incorrecta como a PHDA é periodicamente retratada nos media. Esta é uma perturbação com a qual estamos familiarizados e relativamente à qual, dedicámos muito tempo de investigação e em muitos casos, toda a nossa carreira.

Tememos que relatos imprecisos e incorrectos que apresentam a PHDA como um mito, uma fraude ou um problema benigno, possam causar a milhares de portadores, a ausência de procura de tratamento adequado. Tememos ainda que o público em geral, fique com a falsa impressão de que este problema não é válido ou real, ou consiste numa queixa de menos importância..."

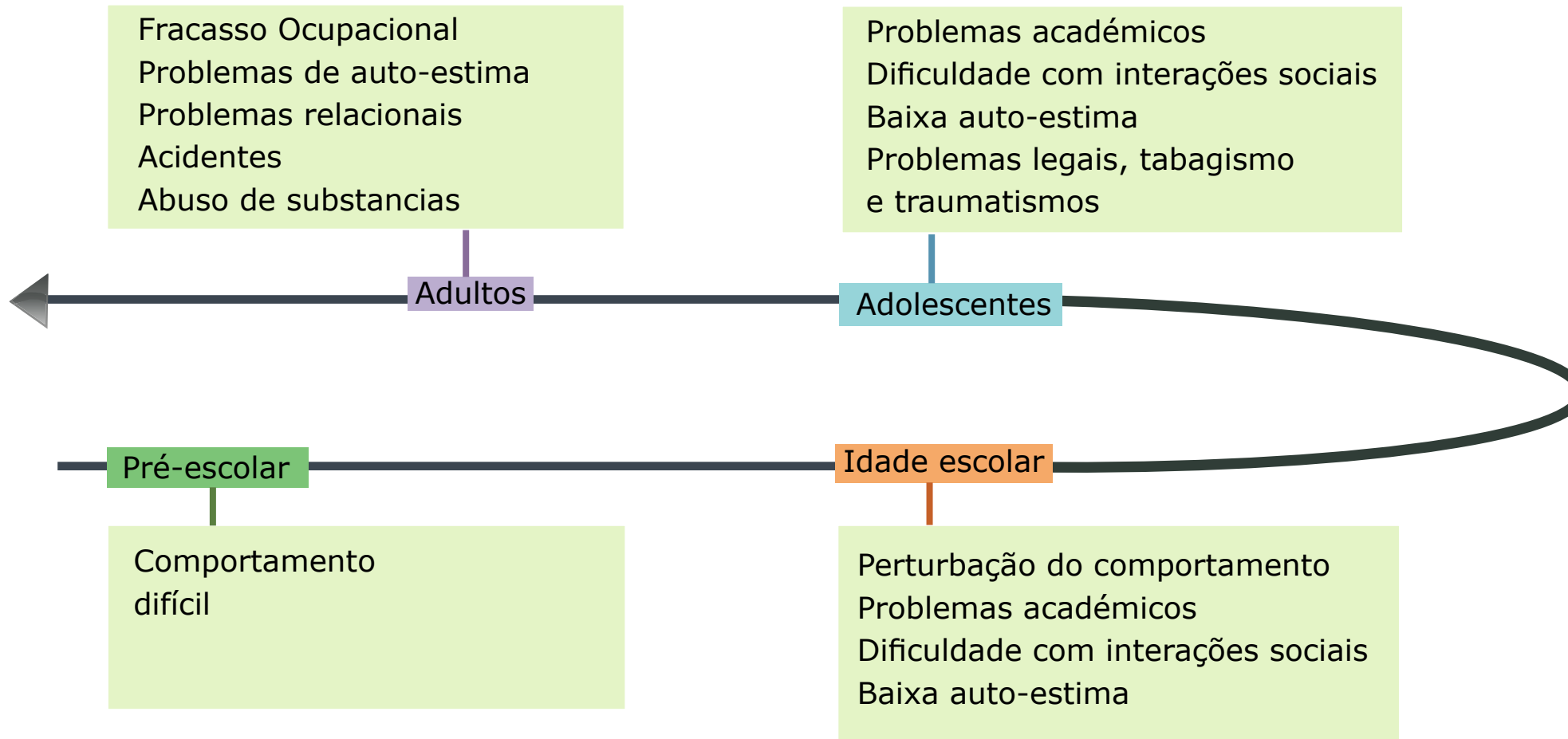
...A opinião de uma mão cheia de médicos, não peritos, de que a PHDA não existe, é colocada em contraste com os resultados da mais avançada investigação científica, como se ambas as opiniões tivessem igual mérito...

(ADHD International Consensus Statement, 2002)



...a PHDA não é um distúrbio benigno e pode causar problemas devastadores ao longo da vida...

(ADHD International Consensus Statement, 2002)



...Centenas de estudos científicos demonstram que o ambiente familiar de forma isolada, raramente representa o principal contributo para a PHDA. Isto não significa que ambiente no lar, competências parentais, eventos de grande stress familiar, não sejam importantes ou não tenham influência em indivíduos com este problema. Seguramente que têm...

(ADHD International Consensus Statement, 2002)

Pais deprimidos

Outra psicopatologia familiar

Família disfuncional

Poucas competências parentais

Escola disfuncional

Ensino desadequado

Outras

Crianças

Irrequietas

Mal educadas

Sem regras/limites

Sem força de vontade

(quando quer faz)

...não há qualquer dúvida de que a PHDA prejudica consideravelmente as principais actividades da vida diária, incluindo as relações sociais, a educação, o funcionamento familiar e ocupacional, independência, e adesão às regras sociais, normas e leis...

(ADHD International Consensus Statement, 2002)

Sistema de saúde

50% ↑ acidentes de bicicleta¹
33% ↑ idas ao SU²
2-4 x mais acidentes de veículos motorizados³⁻⁵

Escola e Ocupação

46% expulsões⁶
35% abandono⁶
Baixa competência ocupacional⁷

Emprego

↑ Absentismo parental
Baixa produtividade¹⁴

Familia

3-5 x ↑ divórcio ou separação dos pais^{11,12}
2-4 x ↑ conflitos entre irmãos¹³

Sociedade

Abuso de substâncias:
2 x risco⁸
Início precoce⁹
Menor sucesso terapêutico¹⁰

¹DiScala et al, 1998.

²Liebson et al, 2001.

³NHTSA, 1997.

⁴⁻⁵Barkley et al, 1996, 2002.

⁶Trampush, 2009.

⁷APA, 2005.

⁸Szobot et al, 2008.

⁹Biederman et al, 2006.

¹⁰August et al, 2006.

¹¹Barkley et al, 1991.

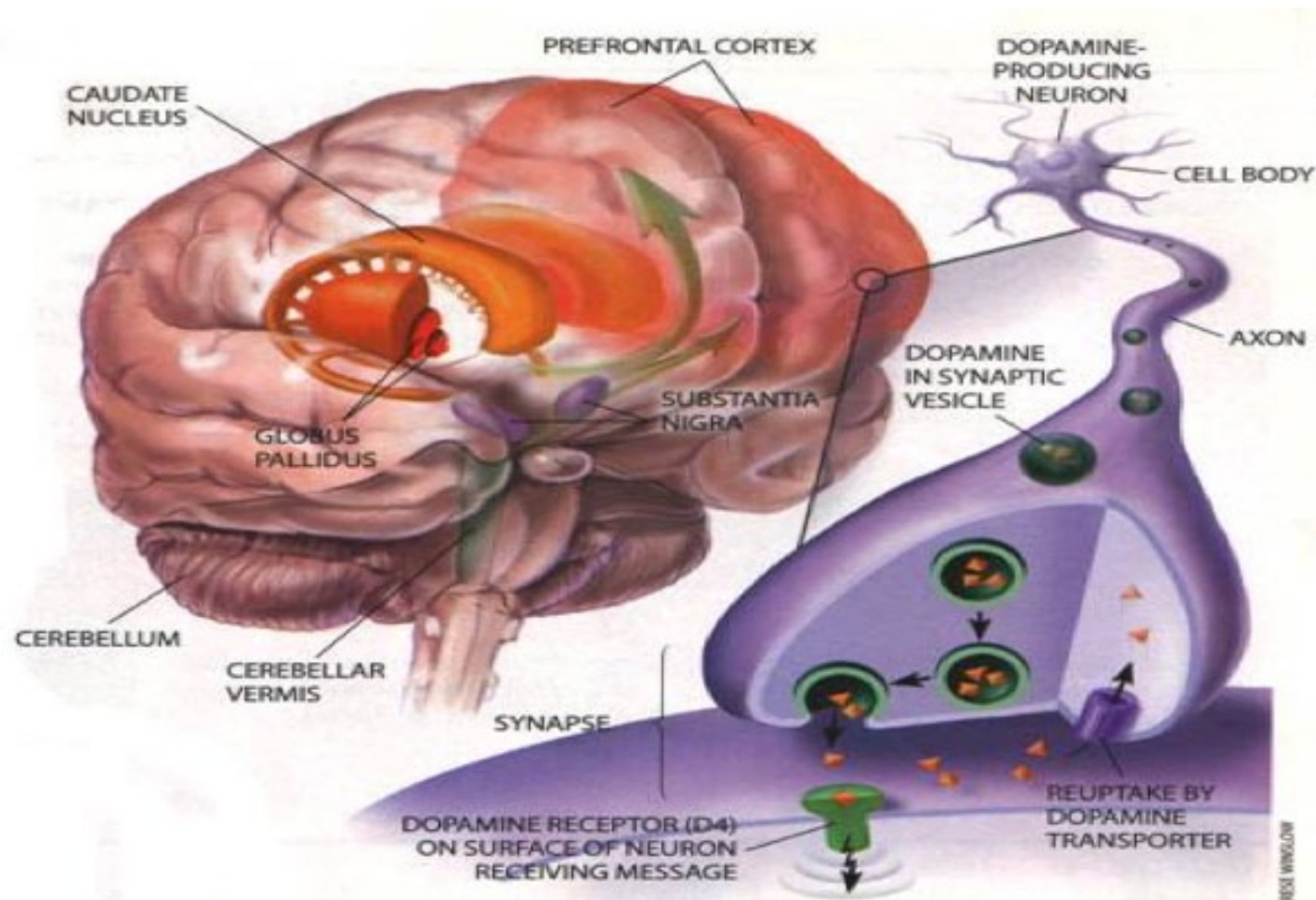
¹²Heyman & Hunt, 2007.

¹³Mash & Johnston, 1983.

¹⁴WHO's Survey, 2008.

...Os deficits psicológicos centrais em pacientes com PHDA estão relacionados, de acordo com numerosos estudos utilizando vários métodos científicos, com *várias regiões específicas do cérebro, o lobo frontal, suas conexões com os gânglios da base, e cerebelo...*

(ADHD International Consensus Statement, 2002)



Nível Biológico	Genético	DAT₁; DRD₄; DRD₅; HTR_{1B}; DBH; NET; SLC_{6A3};...
	SNC	Anomalias nos sistemas dopaminérgicos e noradrenérgicos (vias fronto estriatais)
Nível Cognitivo	Disfunção na: Atenção Memória Linguagem Função executiva Motricidade fina Boavida J, Alfaiate C, Fernandes E, Temudo P, Nogueira S, Simões M, Borges L. , 2009	
Nível Comportamental	Desatenção Hiperactividade Impulsividade	

...quem tem PHDA, tem frequentemente outras perturbações ou problemas associados...

(ADHD International Consensus Statement, 2002)

- ▶ 59-87% das crianças com PHDA têm pelo menos uma comorbilidade.

Fischer, Barkley, Smallish & Fletcher, 2002; McGough et al., 2005

- ▶ 20% têm 3 ou mais comorbilidades.

Rowland et al., 2002

- ▶ 40-64% de crianças com PHDA têm problemas de fala e linguagem

Bruce, Thernlund, & Nettelbladt, 2006

- ▶ 30-58% de crianças com P. da fala e linguagem têm PHDA

Tannock, & Brown, 2000

- ▶ 60% das crianças com PHDA têm problemas de coordenação motora

Sergeant, Lee, & Bradshaw, 2005

- ▶ Dificuldades específicas de aprendizagem na PHDA

- ▶ Leitura – 27%

- ▶ Matemática – 31%

- ▶ Escrita – 65%

- ▶ Uma ou mais - 70%

Mayes, Calhoun, Crowell, 2000

Perspectiva Dimensional com Comorbilidade

Interacção Social	Atenção	Leitura
Oposição	Coordenação Motora	Linguagem
Conduta	Percepção	Aritmética

Criança A: PHDA

Perspectiva Dimensional com Comorbilidade

Interacção Social	Atenção	Leitura
Oposição	Coordenação Motora	Linguagem
Conduta	Percepção	Aritmética

Criança B: PHDA+Dislexia

Perspectiva Dimensional com Comorbilidade

Interacção Social	Atenção	Leitura
Oposição	Coordenação Motora	Linguagem
Conduta	Percepção	Aritmética

Criança C: PHDA+Dislexia

Perspectiva Dimensional com Comorbilidade

Interacção Social	Atenção	Leitura
Oposição	Coordenação Motora	Linguagem
Conduta	Percepção	Aritmética

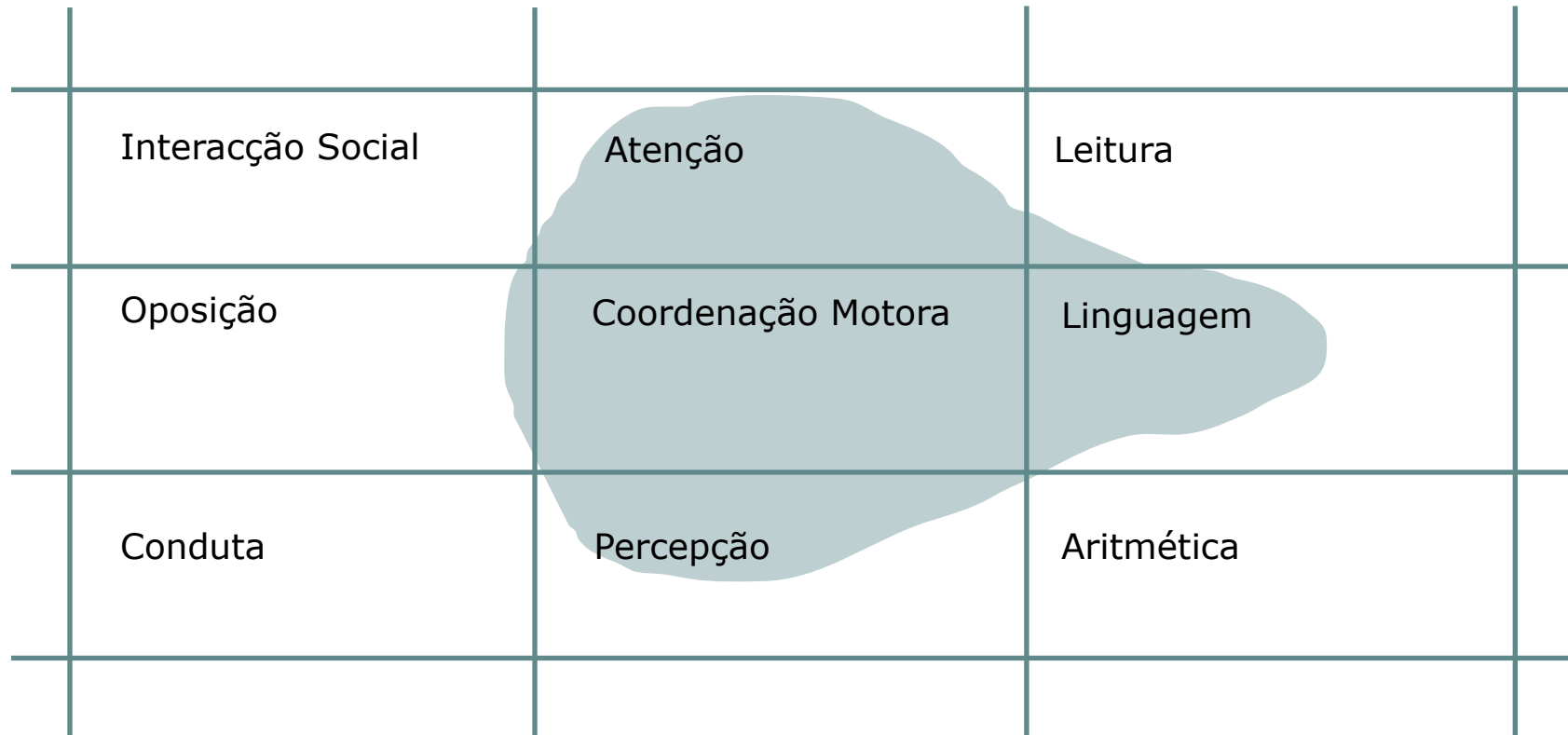
Criança D: Dislexia + PHDA

Perspectiva Dimensional com Comorbilidade

Interacção Social	Atenção	Leitura
Oposição	Coordenação Motora	Linguagem
Conduta	Percepção	Aritmética

Criança E: PHDA+Pert. Oposição

Perspectiva Dimensional com Comorbilidade



Criança F: DAMP

Perspectiva Dimensional com Comorbilidade

Interacção Social	Atenção	Leitura
Oposição	Coordenação Motora	Linguagem
Conduta	Percepção	Aritmética

Criança G: S. Asperger + Perturbação da Coordenação

...Estudos de seguimento mostram que são *mais susceptíveis de abandono escolar (32-40%)*, que *raramente concluem o ensino secundário (5-10%)*, têm *poucos ou nenhuns amigos (50-70 %)*, *pior desempenho no trabalho (70-80%)*...

(ADHD International Consensus Statement, 2002)

- ▶ PHDA é um dos problemas de saúde com mais custos nos USA
 - ▶ 77 biliões de dólares/ano > depressão + toxicodependência
- ▶ Afecta > 8 milhões de adultos americanos (4.3%)
 - ▶ Níveis educacionais mais baixos
 - ▶ Maior instabilidade no emprego
 - ▶ Maior desemprego
 - ▶ 3 vezes mais problemas psiquiátricos
- ▶ Taxas de detenção/problemas com justiça
 - ▶ Adolescentes - 46% vs 11%
 - ▶ Adultos - 21% vs 1%
- ▶ > 3.5% adultos com PHDA não tratada
- ▶ PHDA afecta mais o desempenho profissional do que a depressão:
 - + dias de baixa
 - + acidentes de trabalho
 - + problemas relacionais
 - produtividade
 - qualidade

American Psychiatry Association Survey (2005)

WHO's World Mental Health Consortium Survey (2008)

...como adultos, participam mais em actividades anti-sociais (40-50%), consomem mais drogas ilícitas, são mais propensos a gravidez na adolescência (40%), doenças sexualmente transmissíveis (16%), múltiplos acidentes de viação, depressão (20-30%), transtornos de personalidade (18 -25%)...

(ADHD International Consensus Statement, 2002)

Perturbação de Abuso de Substâncias (AS)

- ▶ **PHDA** é altamente prevalente entre adolescentes com **AS** (35 - 40%)(Szobot, 2008). Ambas têm disfunções similares no cérebro (circuitos dopaminérgicos);
- ▶ Risco de **AS** na **PHDA** é 52% (Vs 27%); (Biederman et al., 1995, 1998)
- ▶ Na **PHDA** o **AS** inicia-se mais precocemente, dura mais e é mais difícil de tratar;
- ▶ Risco de **AS** em doentes tratados com estimulante reduz até 1,9 vezes. (Willens, Faraone, Biederman, et al., 2003)

Avaliação...

- ▶ Médica
- ▶ Comportamento
- ▶ Cognição

Médica:

- ▶ Explorar história de potencial lesão cerebral
 - ▶ História familiar
 - ▶ Exame físico (quase sempre normal)
- ▶ Factores de risco pré / peri e pós-natais,
 - ▶ Gravidez de risco,
 - ▶ Prematuridade / ACIU,
 - ▶ HIV,
 - ▶ Anoxia / Asfixia,
 - ▶ TCE, etc.
 - ▶ Dificuldade aprendizagem / insucesso académico,
 - ▶ PHDA,
 - ▶ Outros problemas de desenvolvimento,
 - ▶ Ambiente familiar,
 - ▶ Expectativas,
 - ▶ Métodos de disciplina,
 - ▶ Interesses, competências
 - ▶ Atenção à visão / audição,
 - ▶ Identificar outra causa médica para os problemas

(Não existem achados do exame físico ou resultados de ECD que possam confirmar ou excluir PHDA)

Comportamento:

- ▶ Relatórios da escola, informação de pais e professores, observação directa,
- ▶ Questionários (Conner, Achenbach),
- ▶ Aspectos qualitativos relacionados com atenção, actividade e impulsos em diferentes contextos (critérios DSM IV),
- ▶ Comportamentos co-morbidos (problemas da conduta e de oposição, agressividade, etc.)

Cognição:

- ▶ História de atraso na linguagem e / ou outras etapas do desenvolvimento,
- ▶ Dificuldade de aprendizagem documentada,
- ▶ Desempenho académico,
- ▶ Avaliação indirecta (linguagem, testes visuo-perceptivos, Mat. P. Raven, figuras geométricas, figura humana),
- ▶ Avaliação psicométrica (psicóloga) e académica (professora)

(Não existem testes neurológicos, psicométricos ou académicos diagnósticos de PHDA)

Antes de intervir...

- ▶ Diagnóstico comportamental de PHDA e / ou co-morbilidade,
- ▶ Impressões claras sobre criança / família / contexto,
- ▶ Esclarecimento das pessoas-chave (criança, pais, professores).

Plano terapêutico deve:

- ▶ Reconhecer PHDA como crónica e com potencial de persistir para a vida adulta,
- ▶ Reconhecer a necessidade de aceitação / compreensão / mudança / adaptação / ajuda / reforço / melhoria da auto-estima,
- ▶ Defender uma aliança terapêutica entre / criança / pais / médico / professor,
- ▶ Incluir “prova terapêutica” com psico-estimulante, para além de outras medidas (apoio educativo, actividades extra académicas, psicoterapia, terapia familiar, grupos de pais),
- ▶ Fornecer acompanhamento / seguimento sistemático.

Medicação

Psicoestimulantes

- ▶ Prescritos desde 1930's,
- ▶ Extensa investigação sobre eficácia e segurança,
- ▶ Principal medicação para PHDA – resposta 75-90%,
- ▶ Mais usado Metilfenidato.

Metilfenidato disponível em Portugal

- ▶ Acção curta → Rubifen 10 mg
- ▶ Acção intermédia → Ritalina LA 20, 30, 40 mg
- ▶ Acção longa → Concerta 18, 36 e 54 mg

Efeitos clínicos dos psicoestimulantes (Barkley, 2006)

- ▶ Efeitos no comportamento
 - ▶ Redução dos níveis de hiperactividade, impulsividade e desatenção
 - ▶ Redução da agressividade
 - ▶ Redução da vulnerabilidade para comportamentos agressivos e anti-sociais.

- ▶ Efeitos na cognição, aprendizagem e desempenho académico
 - ▶ Melhoria significativa no desempenho académico
 - ▶ Melhoria em testes que avaliam a vigilância, controlo dos impulsos, coordenação motora fina e tempo de reacção
 - ▶ Memória a curto-prazo e aprendizagem de material verbal e não-verbal

- ▶ Efeitos nas relações sociais e interpessoais
 - ▶ Melhoria na qualidade das interacções sociais entre a criança com PHDA e os seus pais, professores e pares

“A Perturbação de Hiperactividade e Défice de Atenção na criança (PHDA). Impacto do metilfenidato nas funções cognitivas e neurológicas, no comportamento e na aprendizagem”*

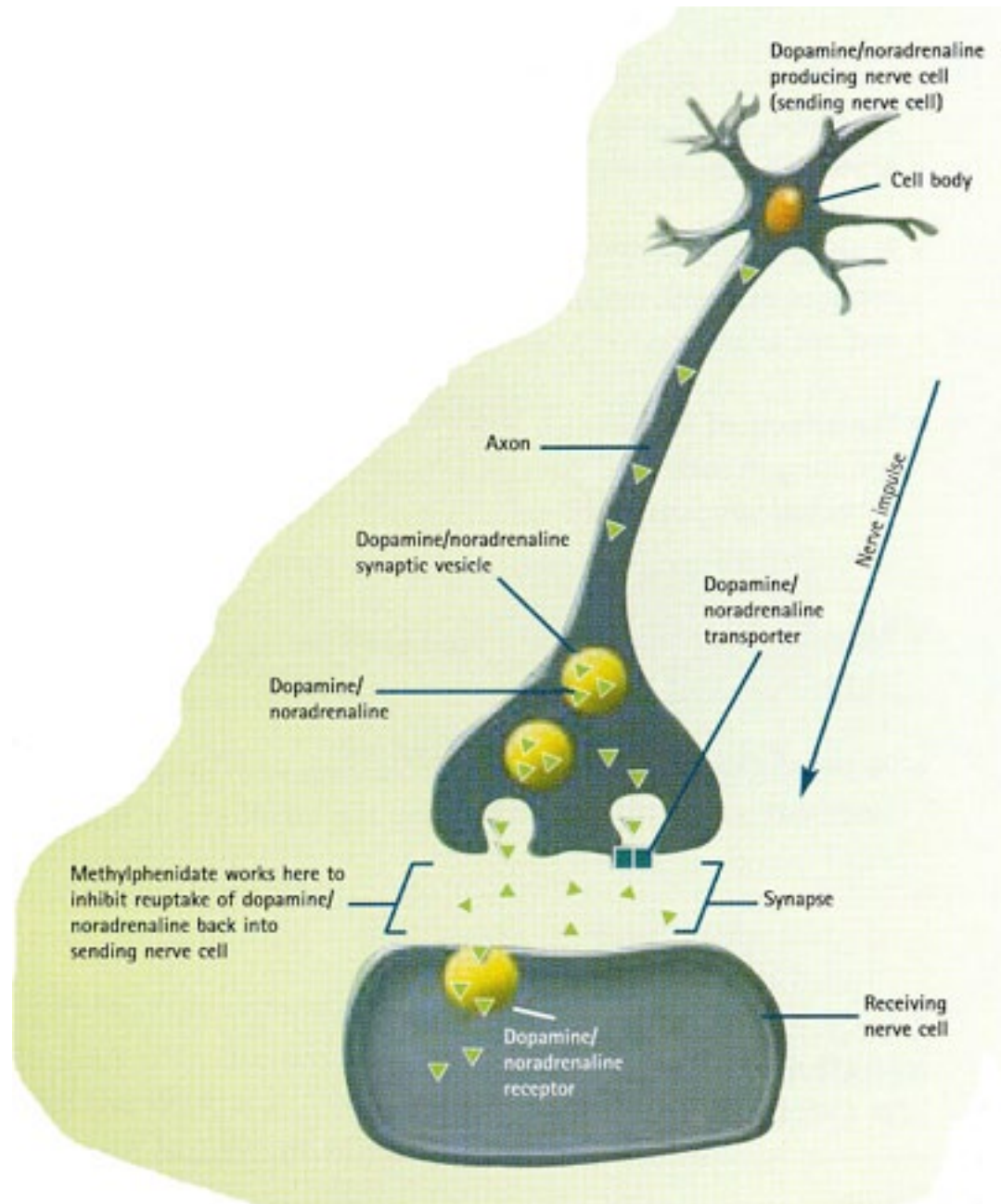
Boavida J, Alfaiate C, Fernandes E, Temudo P, Nogueira S, Simões M, Borges L. , 2009

Após um ano de tratamento com metilfenidato, os resultados sugerem progressos estatisticamente significativos:

- ▶ **nos comportamentos** (principalmente comportamentos externalizantes)
- ▶ **nas funções neurocognitivas** [memória (memória visual e memória auditiva/verbal – evocação imediata e diferida); atenção (atenção sustentada e selectiva); funções executivas (planificação; fluência verbal); linguagem: (consciência fonológica e nomeação rápida); motricidade]

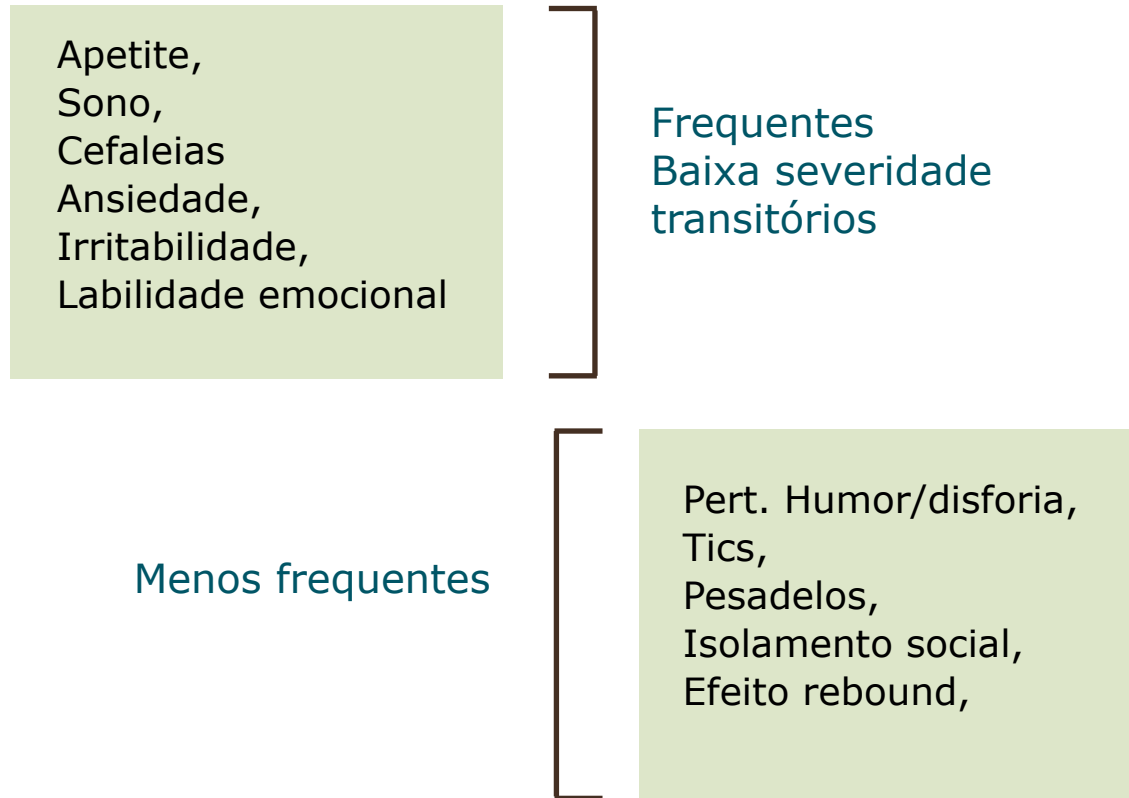
* Centro de Desenvolvimento da Criança Luís Borges – Hospital Pediátrico de Coimbra; Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação da Universidade de Coimbra.

Défice de atenção e hiperactividade



Efeitos colaterais

(“Dose – Related”)



Efeitos colaterais

- ▶ Peso / estatura,
- ▶ Efeitos cardiovasculares (FC; TA),
- ▶ Limiar convulsivo.

✓ Contra-indicações (raras)

Tics; Depressão; Desnutrição; Hipertiroidismo;
Arritmias; HTA grave

Evolução / Prognóstico

Grupo I ($\pm 30\%$)



Adultos sem problemas.

Grupo II (50-60%)



Adultos com problemas significativos com a concentração, impulsividade, interacção social. Estes problemas podem resultar em dificuldades no trabalho, nas relações interpessoais, baixa auto-estima, ansiedade e labilidade emocional.

Grupo III (10-15%)



Problemas psiquiátricos e anti-sociais importantes (depressões severas, suicídio, abuso do álcool e drogas, comportamentos anti-sociais, crime, assalto, trafico de droga, etc.)

Evidência científica mostra que...

1. O PHDA é um problema real que afecta 5-10% de todas as crianças.
2. É uma situação de base neurológica e genética:
 - ▶ Ligada a áreas específicas do cérebro (com menos actividade metabólica / eléctrica),
 - ▶ Primariamente "herdado" (70-95%) – como a estatura.
3. Não causado pelos pais, escola, dieta, TV, falta de afecto.
4. O problema do processamento a nível do SNC é generalizado e não específico, com múltiplas áreas do desenvolvimento afectadas, para além do comportamento (linguagem, cognição, aprendizagem, coordenação motora, etc.).

Evidência científica mostra que...

5. Apresenta-se como um **problema crónico**, capaz de afectar significativamente o comportamento, o desempenho académico e o ajuste social e emocional.
6. O diagnóstico é feito com base em **critérios comportamentais** e com apoio de **questionários** que descrevem o comportamento em diferentes situações.
7. A avaliação deve ser **abrangente** (médica, psicológica, educativa, social.).
8. Os **objectivos da intervenção** são: criar estrutura adequada, melhorar comportamento, promover sucesso e reforçar a auto-estima.

Evidência científica mostra que...

- 9.** Os **psicoestimulantes** são eficazes na melhoria do comportamento e aprendizagem.
Não devem ser utilizados isoladamente.
- 10.** A evolução não é tão boa como se pensava. **Mais de 50% dos adultos têm problemas e moderados a graves.**
- 11.** Maior probabilidade de **abandono escolar, desempenho inferior no trabalho, uso de drogas ilícitas, violações de condução, acidentes na estrada, depressão.**
- 12.** Há **factores que influenciam negativa e positivamente** a evolução.

 **Autismo**

Frederico Duque



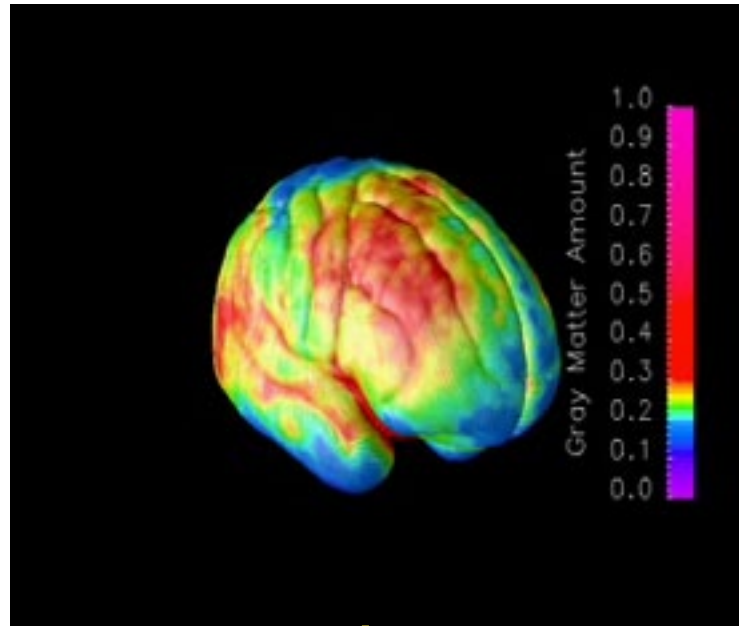
Neurodesenvolvimento - definição

Processo de aquisição e diferenciação de competências e comportamentos de complexidade crescente por meio dos quais a criança interage com o seu meio ambiente. Implícita à definição está a variável tempo.



GENES
"Nature"

AMBIENTE
"Nurture"



Neurodesenvolvimento

Perturbações do neurodesenvolvimento são muito frequentes na idade pediátrica

	Prevalência	Nº casos/1000
➔	Deficiência mental	20
	Paralisia cerebral	1.5-3
	Autismo	1-6.6
	Cegueira	0.3-1.2
	Surdez severa	1.5
➔	Atrasos fala/linguagem	70
	Dificuldades aprendizagem	75
	Pert. atenção hiperactividade	150
	outras Pert. comportamento	

Perturbação Neurodesenvolvimento ↔ Comorbilidade

Diagnóstico primário	Diagnóstico secundário	(%)
Défice cognitivo	Visão/audição/motores	(55%)
	Comportamento	(17%)
	Convulsões	(12%)
	Paralisia cerebral	(10%)
Paralisia cerebral	Défice cognitivo	(75%)
	Comportamento	(50%)
	Convulsões	(33%)
	Audição/ visão	(20-50%)
Surdez/cegueira	Défice cognitivo	(9-15%)
	Défice cognitivo	(> 50%)
Autismo	Convulsões	(33%)

Autismo

Sumário

- ▶ Introdução e História
- ▶ Clínica e Diagnóstico
- ▶ Comorbilidade e Diagnóstico diferencial
- ▶ Prognóstico
- ▶ Investigação etiológica
- ▶ Intervenção



Noronha da Costa, 1996

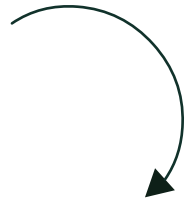
Autismo

pontos-chave

- ▶ Início nos primeiros 3 anos de vida
- ▶ Cronicidade... **Chronic lifelong course**
- ▶ Ratio M:F = 4:1
- ▶ Disfunção neurológica subjacente
- ▶ Factores genéticos na etiologia
- ▶ Espectro de severidade

Autismo

- ▶ distúrbio orgânico
- ▶ resultante de disfunção cerebral precoce
- ▶ com sequelas crônicas



perturbação no **neurodesenvolvimento** e no **comportamento**

História...

...1940



Leo Kanner (1943) *The Nervous Child* –
“ Autistic Disturbance of affective contact ”
- Early infantile autism

grupo de 11 crianças que achava terem em comum particularidades clínicas distintas (**peculiaridades fascinantes**) até então não descritas

“...These children come into the world with the **innate inability** to form the usual biologically provided affective contact with people...”

História...

...1940



Hans Asperger (1944)

"Autistic psychopathy"

4 rapazes idade escolar

"Intratáveis" na escola

Comportamento disruptivo/ não obedeciam regras

Problemas de interacção social

Linguagem "pedante" pareciam pequenos adultos

Interesse obsessivo, temas restritos

Inato...biológico...

...1950-70

Reacção psicótica/ reacção esquizofrénica infantil...

DSM- I e II (AAP 1952, 1968), ICD-8, 9 (OMS 1967, 1977)...

Psicose e esquizofrenia até anos 80...

...1980

Michael Rutter e Edward Ritvo redefiniram os critérios de diagnóstico -

"Pervasive Developmental Disorders- PDD" - Perturbações Globais do Desenvolvimento (PGD)

DSM III, IIIR, IV, IV TR (AAP 1980,1987,1994, 2000), ICD-10 (OMS 1992)...

Pervasive Developmental Disorders

“... A group characterised by qualitative impairments in reciprocal social interactions and in patterns of communication, and by restricted, stereotyped repetitive repertoire of interests and activities...”

...These qualitative abnormalities are a PERVASIVE feature of the individual's functioning in all situations

Rutter 2004

História...

Lorna Wing (1979), Coleman e Gillberg (1985)

Autism continuum/Autistic Syndromes



...“triad of impairments...”

Características clínicas dimensionais, contínuas..

Broad autism Phenotype (BAP)

Broad Autism Phenotype Questionnaire (BAPQ)

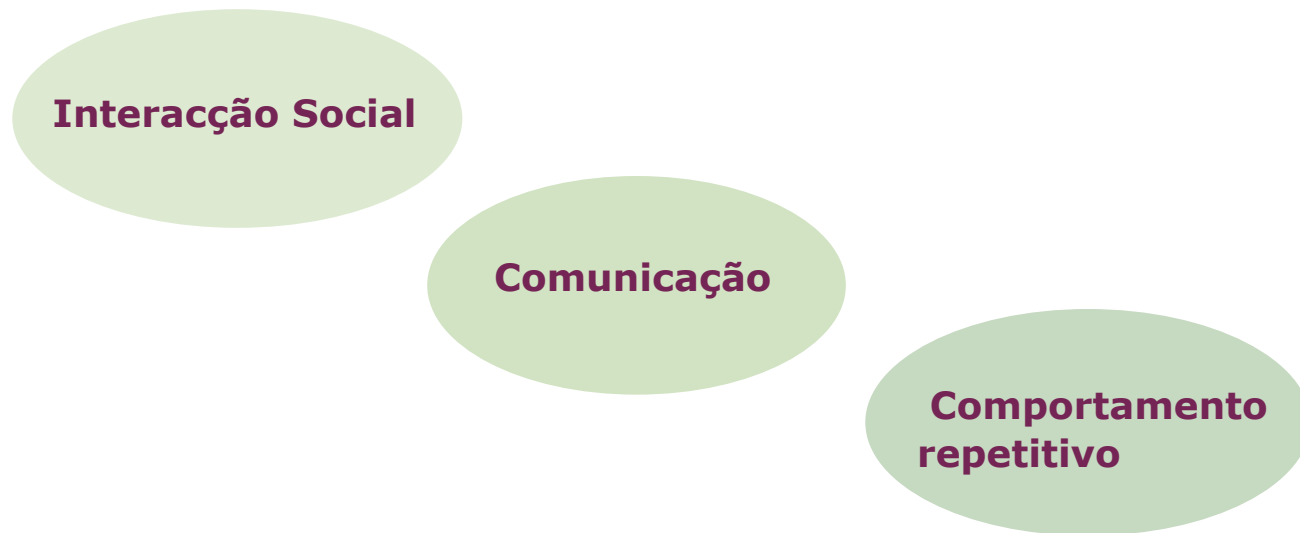


Broader autistic phenotype

- ▶ **Family and twin studies indicate evidence for an autistic phenotype** extending beyond the traditional diagnostic boundaries.
- ▶ This broader phenotype includes combinations of milder but related social and/or communicative abnormalities in people of normal intelligence
- ▶ MZ:DZ twin concordance rate for the broader phenotype ~ 92%:10%
Le Couteur et al., 1996
- ▶ Milder disorders are more frequent in first degree relatives of autistic people, with a higher incidence of atypical autism and Asperger's syndrome in the siblings of autistic probands
Bailey et al, 1998

Autistic spectrum disorder (ASD) = Perturbação do espectro autismo
(PEA) = Perturbação global desenvolvimento (PGD) = Perturbações pervasivas

Tríade Semiológica



Grande heterogeneidade fenotípica!!

Classificação

CIDSM-IV e DSM-IV-TR (AAP- 1994, 2000)	CID-10 (OMS - 1992)
Perturbação autística	Autismo infantil
Perturbação de Asperger	Síndrome de Asperger
PGD sem outra especificação (autismo atípico)	Outras PGD não especificadas
Perturbação de Rett	Síndrome de Rett
Perturbação desintegrativa da segunda infância	Perturbação desintegrativa da infância

**(adaptado de American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. 4th ed, text revision. Washington, DC: American Psychiatric Association, 2000:589).*

A- Presença de **seis ou mais itens** na interação social, na comunicação e no comportamento repetitivo (pelo menos dois de I, um de II e um de III).

I-Défice qualitativo na **Interação Social, manifestado pelo menos por duas das seguintes características:**

- a) acentuado défice no uso de múltiplos comportamentos não verbais, tais como o contacto visual, a expressão facial, a postura e os gestos reguladores da interação social;
- b) incapacidade para desenvolver relações com os companheiros, adequadas ao nível de desenvolvimento;
- c) ausência da tendência espontânea para partilhar prazeres, interesses ou objectivos (por exemplo, não mostrar, trazer ou indicar objectos de interesse) com os outros;
- d) falta de reciprocidade social ou emocional.

II-Défice qualitativo na **Comunicação, manifestado pelo menos por uma das seguintes características:**

- a) atraso ou ausência total de desenvolvimento da linguagem oral (não acompanhada de tentativas para compensar através de modos alternativos de comunicação, tais como gestos ou mímica);
- b) uma acentuada incapacidade na competência para iniciar ou manter uma conversação com os outros, nos sujeitos com um discurso adequado;
- c) uso estereotipado ou repetitivo da linguagem ou linguagem idiossincrática;
- d) ausência de jogo realista espontâneo, variado, ou de jogo social imitativo adequado ao nível de desenvolvimento.

III-Défice qualitativo no **Comportamento Repetitivo, manifestado pelo menos por uma das seguintes:**

- a) preocupação absorvente por um ou mais padrões estereotipados e restritivos de interesses que resultam anormais, quer na intensidade quer no seu objectivo;
- b) adesão, aparentemente inflexível, a rotinas ou rituais específicos, não funcionais;
- c) maneirismos motores estereotipados e repetitivos (por exemplo, sacudir ou rodar as mãos ou dedos ou movimentos complexos de todo o corpo);
- d) preocupação persistente com parte de objectos.

B- Atraso ou funcionamento anormal em pelo menos uma das áreas com início antes dos três anos de idade.

C- A perturbação não é melhor explicada pela presença de uma perturbação de Rett ou perturbação desintegrativa da segunda infância.

Prevalência



Oliveira G, Ataíde A, Marques C, Miguel TS, Coutinho AM, Mota-Vieira L, Gonçalves E, Lopes NM, Rodrigues V, Carmona da Mota H, Vicente AM.

Epidemiology of autism spectrum disorder in Portugal: prevalence, clinical characterization, and medical conditions. *Dev Med Child Neurol.* 2007 Oct;49(10):726-33.

Nome: _____ Preenchido por: _____

Data de Nascimento: _____ Parentesco do informador: _____

Data: _____

Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT)

Diana Robins, Deborah Fein & Marianne Barton, 1999

Por favor, preencha este questionário sobre o comportamento usual da criança. Responda a todas as questões. Se o comportamento descrito for raro (ex. foi observado uma ou duas vezes), responda como se a criança não o apresente. Faça um círculo à volta da resposta "Sim" ou "Não".

1	Gosta de brincar ao colo fazendo de "cavalinho", etc.?	Sim	Não
2	Interessa-se pelas outras crianças?	Sim	Não
3	Gosta de subir objectos, como por exemplo, cadeiras, mesas?	Sim	Não
4	Gosta de jogar às escondidas?	Sim	Não
5	Brinca ao faz-de-conta, por exemplo, falar ao telefone ou dar de comer a uma boneca, etc.?	Sim	Não
6	Aponta com o indicador para pedir alguma coisa?	Sim	Não
7	Aponta com o indicador para mostrar interesse em alguma coisa?	Sim	Não
8	Brinca apropriadamente com brinquedos (carros ou Legos) sem levá-los à boca, abanar ou deitá-los ao chão?	Sim	Não
9	Alguma vez lhe trouxe objectos (brinquedos) para lhe mostrar alguma coisa?	Sim	Não
10	A criança mantém contacto visual por mais de um ou dois segundos?	Sim	Não
11	É muito sensível aos ruídos (ex. tapa os ouvidos)?	Sim	Não
12	Sorri como resposta às suas expressões faciais ou ao seu sorriso?	Sim	Não
13	Imita o adulto (ex. faz uma careta e ela imita)?	Sim	Não
14	Responde/olha quando o(a) chamam pelo nome?	Sim	Não
15	Se apontar para um brinquedo do outro lado da sala, a criança acompanha com o olhar?	Sim	Não
16	Já anda?	Sim	Não
17	Olha para as coisas para as quais o adulto está a olhar?	Sim	Não
18	Faz movimentos estranhos com as mãos/dedos próximo da cara?	Sim	Não
19	Tenta chamar a sua atenção para o que está a fazer?	Sim	Não
20	Alguma vez se preocupou quanto à sua audição?	Sim	Não
21	Compreende o que as pessoas lhe dizem?	Sim	Não
22	Por vezes fica a olhar para o vazio ou deambula ao acaso pelos espaços?	Sim	Não
23	Procura a sua reacção facial quando se vê confrontada com situações desconhecidas?	Sim	Não

Traduzido pela Unidade de Autismo
Centro de Desenvolvimento da Criança – Hospital Pediátrico de Coimbra
Autorização Diana Rivas

Modified Checklist Autism Toddlers versão portuguesa

http://www2.gsu.edu/~psydlr/Diana_L._Robins,_Ph.D._files/M-CHAT_Portuguese2.pdf

Perguntar aos pais

- A1 - Gosta de saltar ou balançar ao colo?
- A2 - Interessa-se por outras crianças?
- A3 - Trepas para cima de coisas ou escadas?
- A4 - Gosta de brincar ao esconde-esconde?
- A5 - Simula utilização chávena bule de chá?
- A6 - Usa indicador para apontar, pedir?
- A7 - Usa indicador para mostrar?
- A8 - Brinca brinquedos funcionalmente?
- A9 - Mostra alguma coisa?

Observar

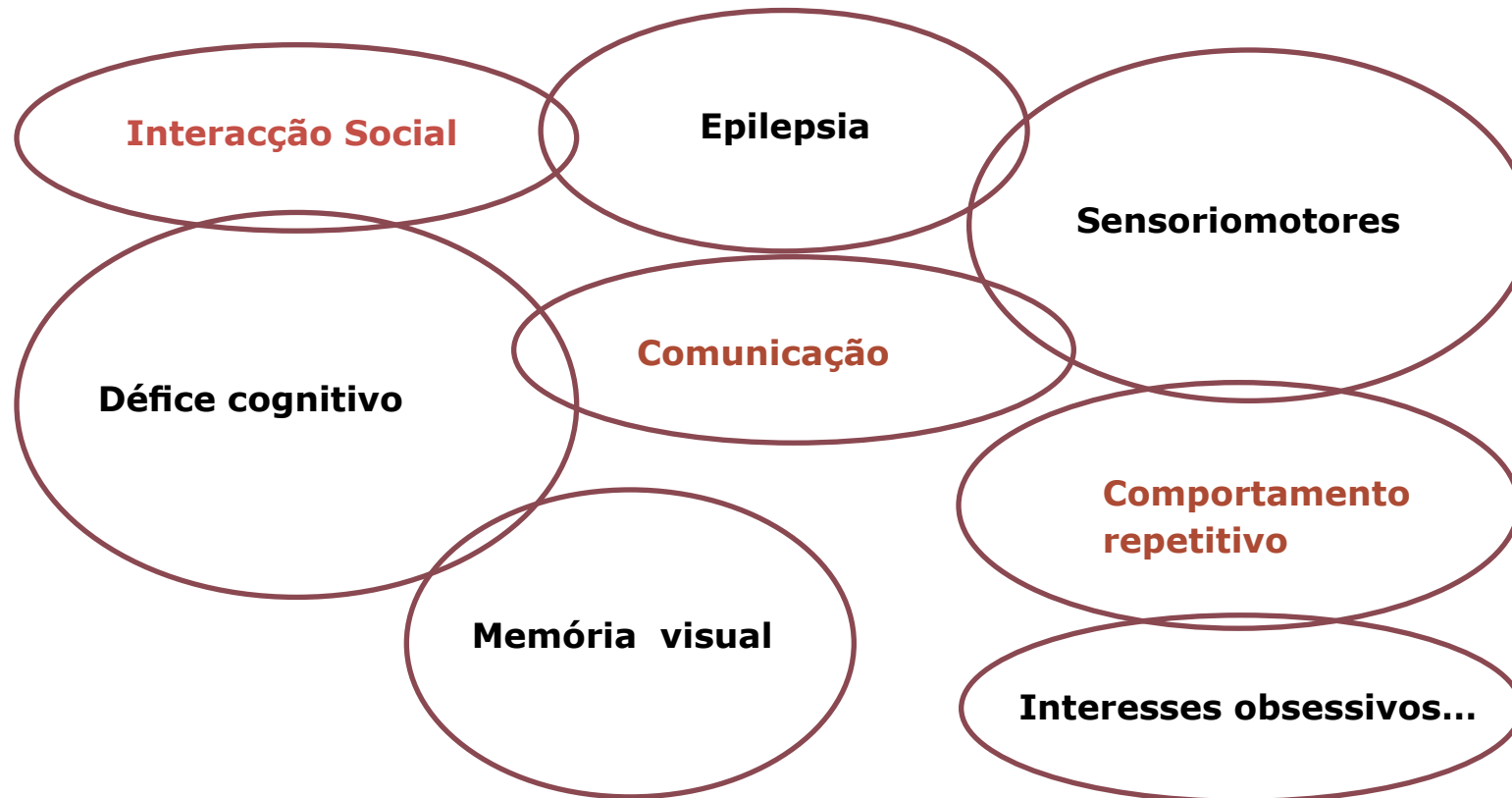
- B1 - Contacto visual ??
- B2 - Apontar para algo, criança seguiu?
- B3 - Dás-me um chá?
- B4 - Onde está a luz...? (apontou com indicador?)
- B5 - Constrói torre de cubos?



SINAIS DE ALARME

- ▶ Interesse social (A2, B1, B2)
- ▶ Jogo social (A4)
- ▶ Faz de conta (A5, B3)
- ▶ Apontar protodeclarativo (A7, B4)
- ▶ Atenção partilhada (A9)

Autistic spectrum disorder (ASD) = Perturbação do espectro autismo (PEA) = Perturbação global desenvolvimento (PGD) = Perturbações pervasivas





Anagrama. João Vieira 2004

Protocolo de avaliação

- 1** - Instrumentos de diagnóstico de autismo
 - Autism diagnostic interview (ADI-R)
 - Childhood autism rating scale (CARS)
 - Associação Americana Psiquiatria (DSM-IV)
- 2** - Avaliação psicológica
 - Griffiths, WISC,
 - Vineland adaptative behaviour scale
- 3** - Avaliação médica e investigação laboratorial (HC, Co-morbilidade, D. associada)
- 4** - Avaliação social

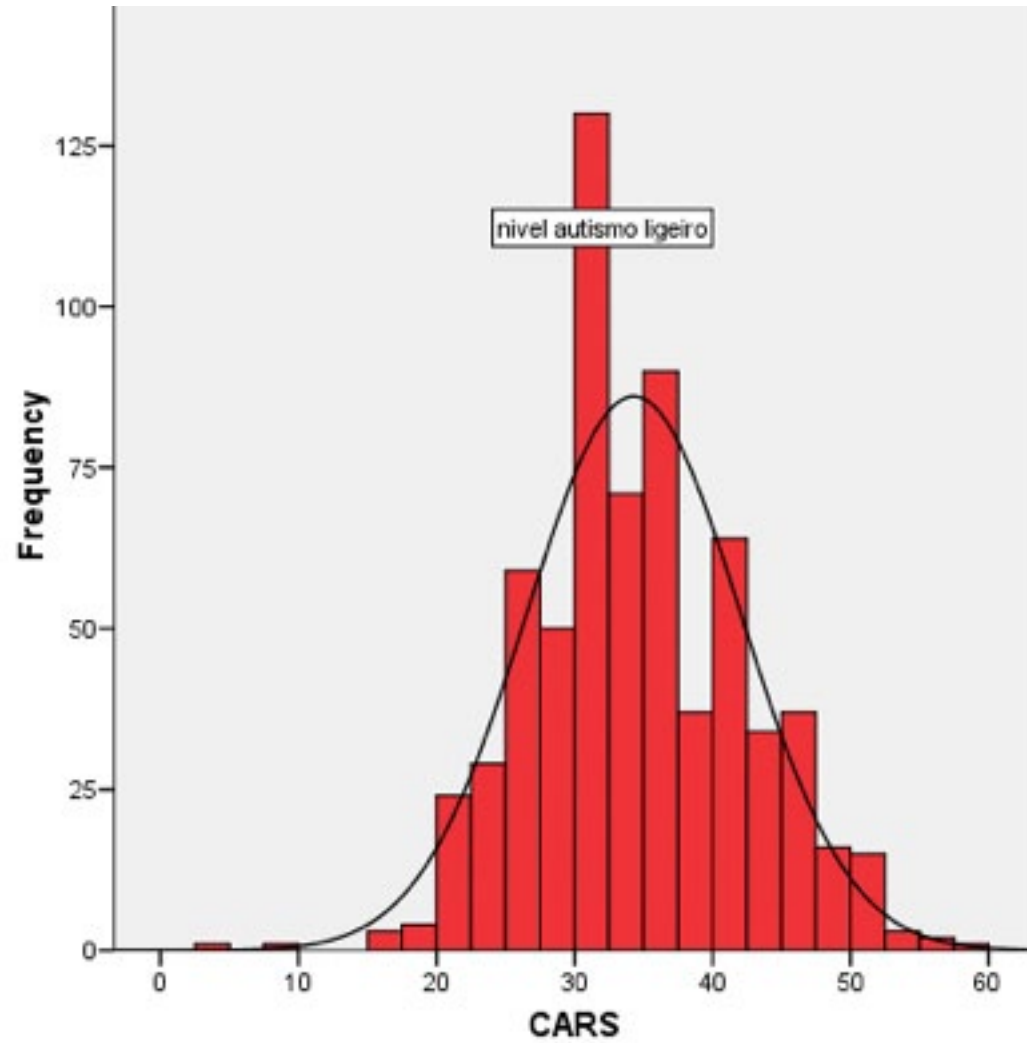


Casuística HP

Idade e sexo

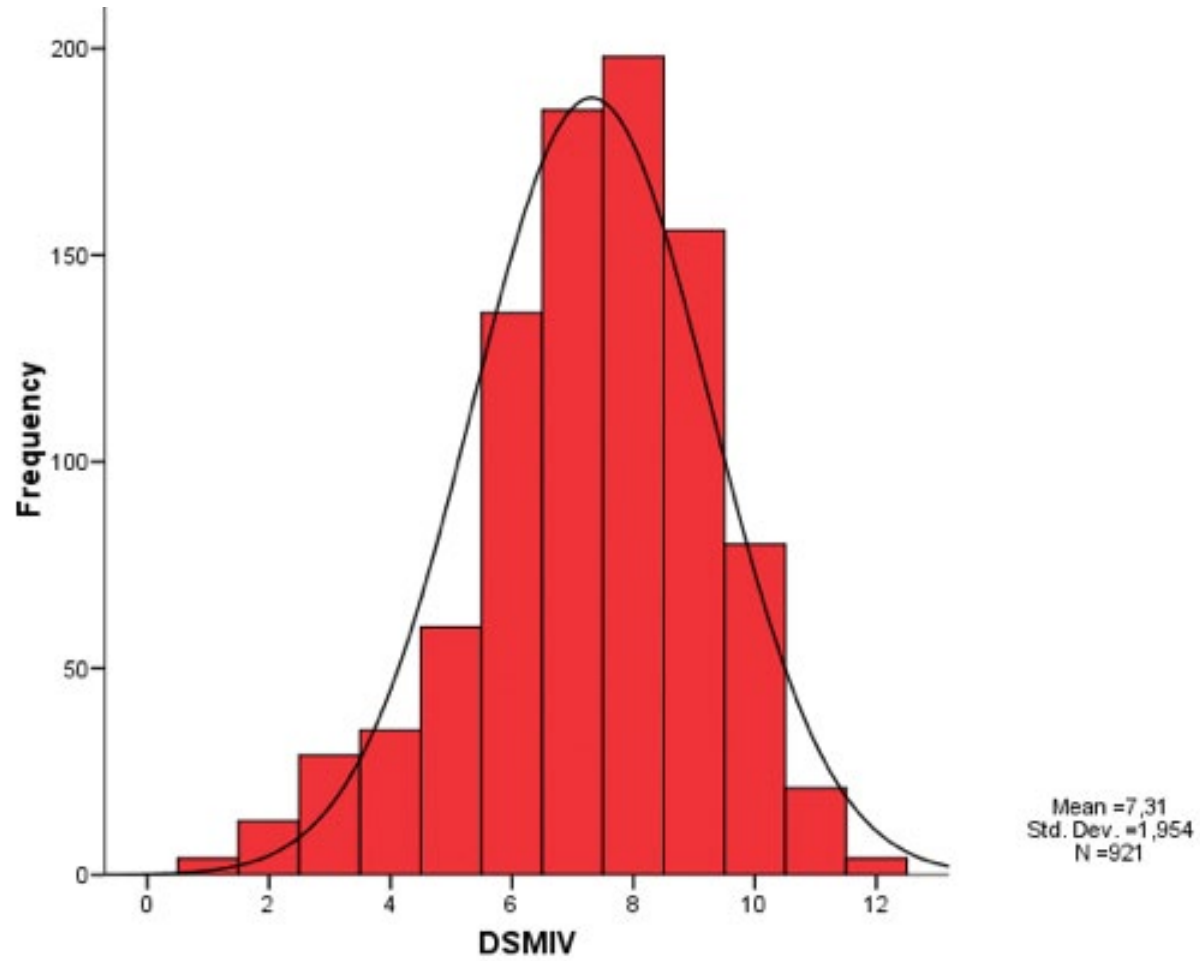
M/F = 3.8/1

Childhood Autism Rating Scales (CARS)



Mean =34,29
Std. Dev. =7,774
N =671

DSM-IV



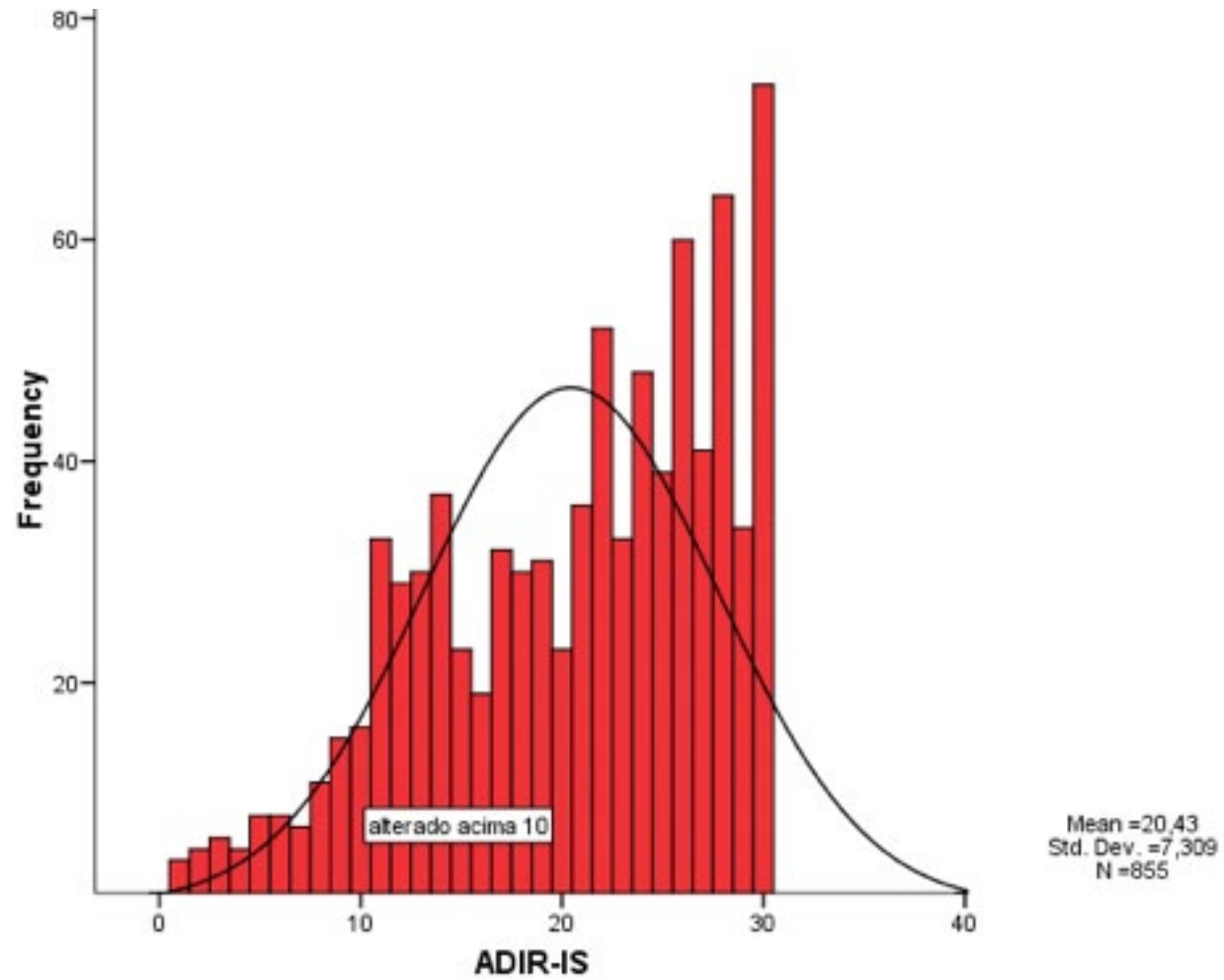
Interacção Social

Comunicação

**Comportamento
repetitivo**



Autism Diagnostic Interview Interacção social



Não olham ...

Não mostram...

Não partilham...

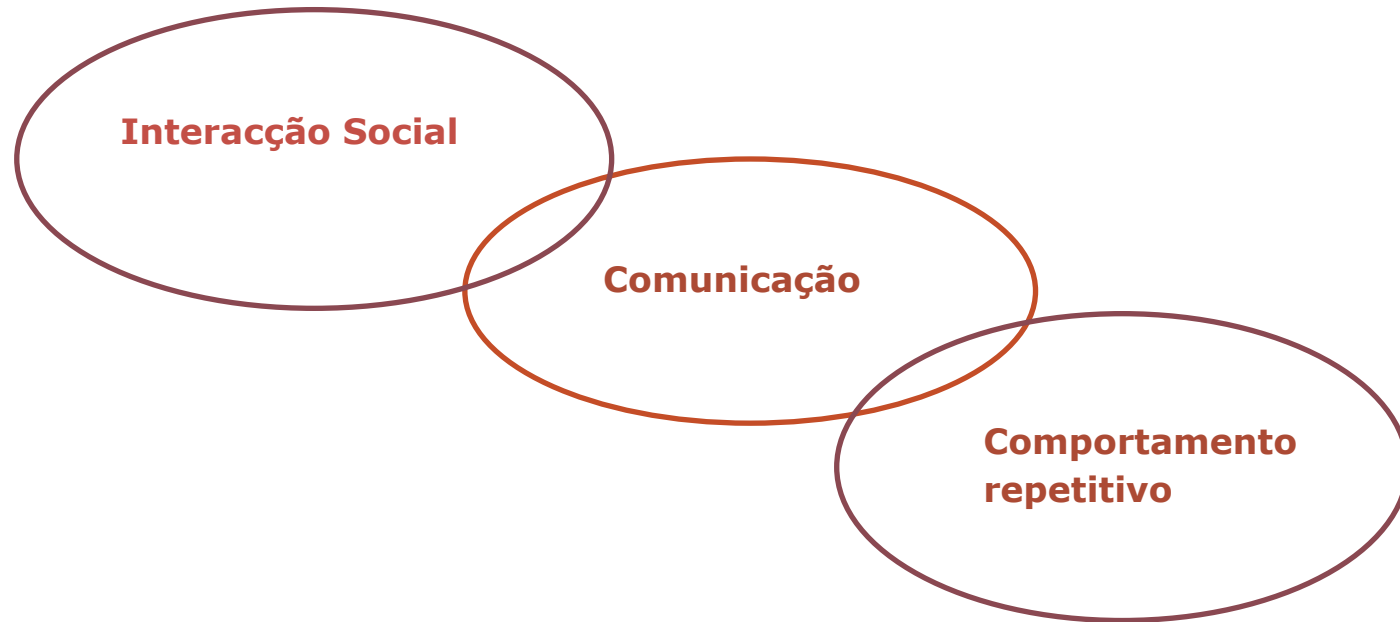
".. sobe para o meu colo como se eu fosse um sofá.."

"...nunca me mostrou, nem nunca me pediu nada..."

Eu tenho mesmo que namorar?

Tens algum amigo ? (aponta para o tio que está ao lado e pergunta)

Este serve.. ?



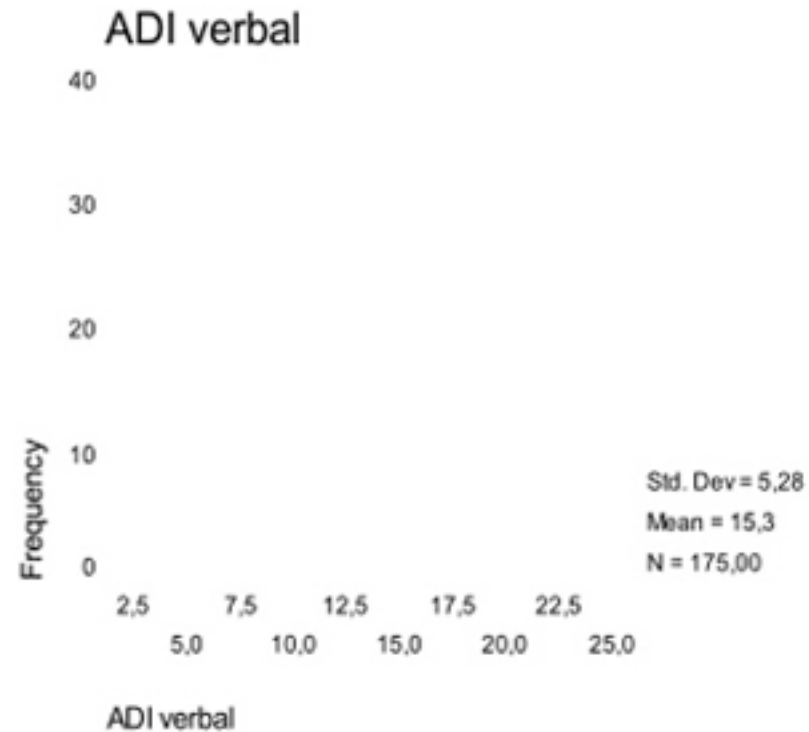
Verbais

“Frases de três ou mais palavras”

Incapacidade relativa em iniciar ou manter uma conversa

Discurso estereotipado, repetitivo ou idiossincrático

Cotação - 8 (máx- 26)



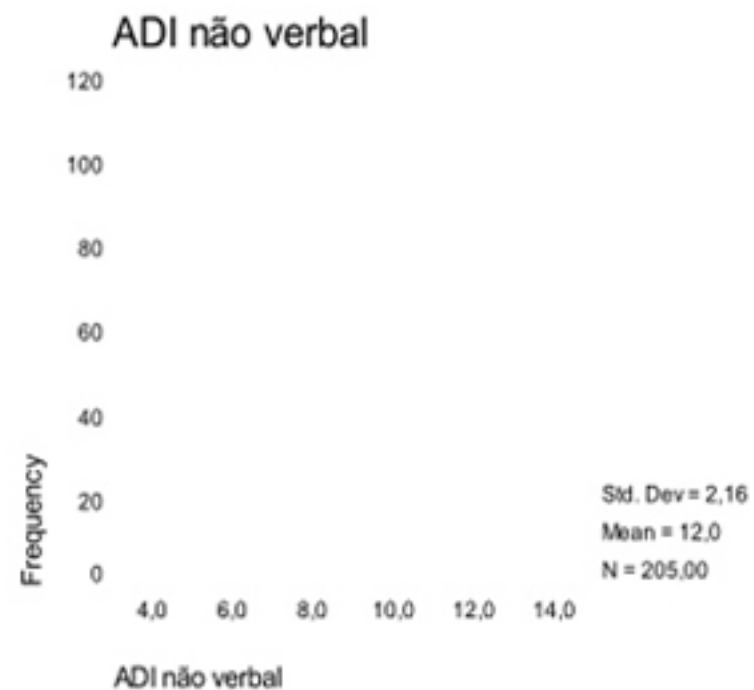
Não Verbais

“Falante/não falante”

Falência da compreensão de gestos

Ausência de jogo de faz de conta ou de imitação social

Cotação - 7 (máx- 14)



Não verbais-55%

Não falam, não usam e não compreendem os gestos....

Ecolália...troca pronomes...." **queres bolas...mais..."**

Não sabem pedir...grande défice comunicação..."**rua..queres rua..."**

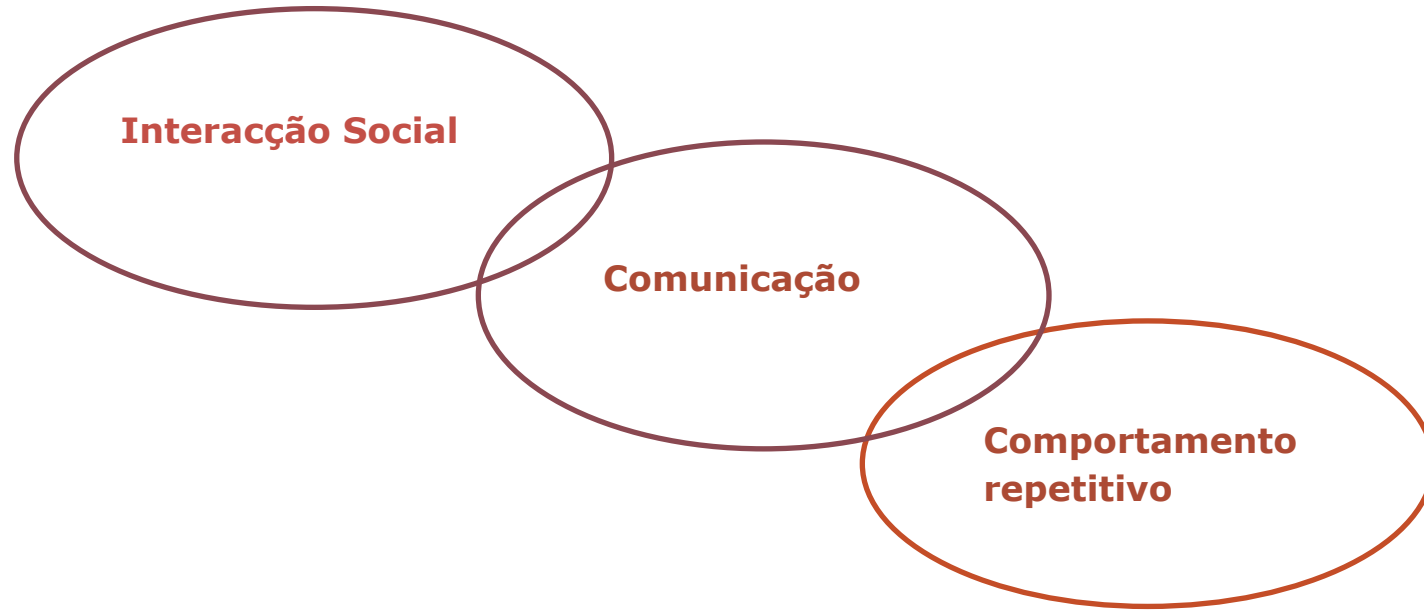
" **vá consegues...boa, palminhas..."**

Raramente fazem perguntas sobre os outros..

Parecem pequenos professores....

O que é que é uma carroça? "**é um veículo de tracção animal..."**

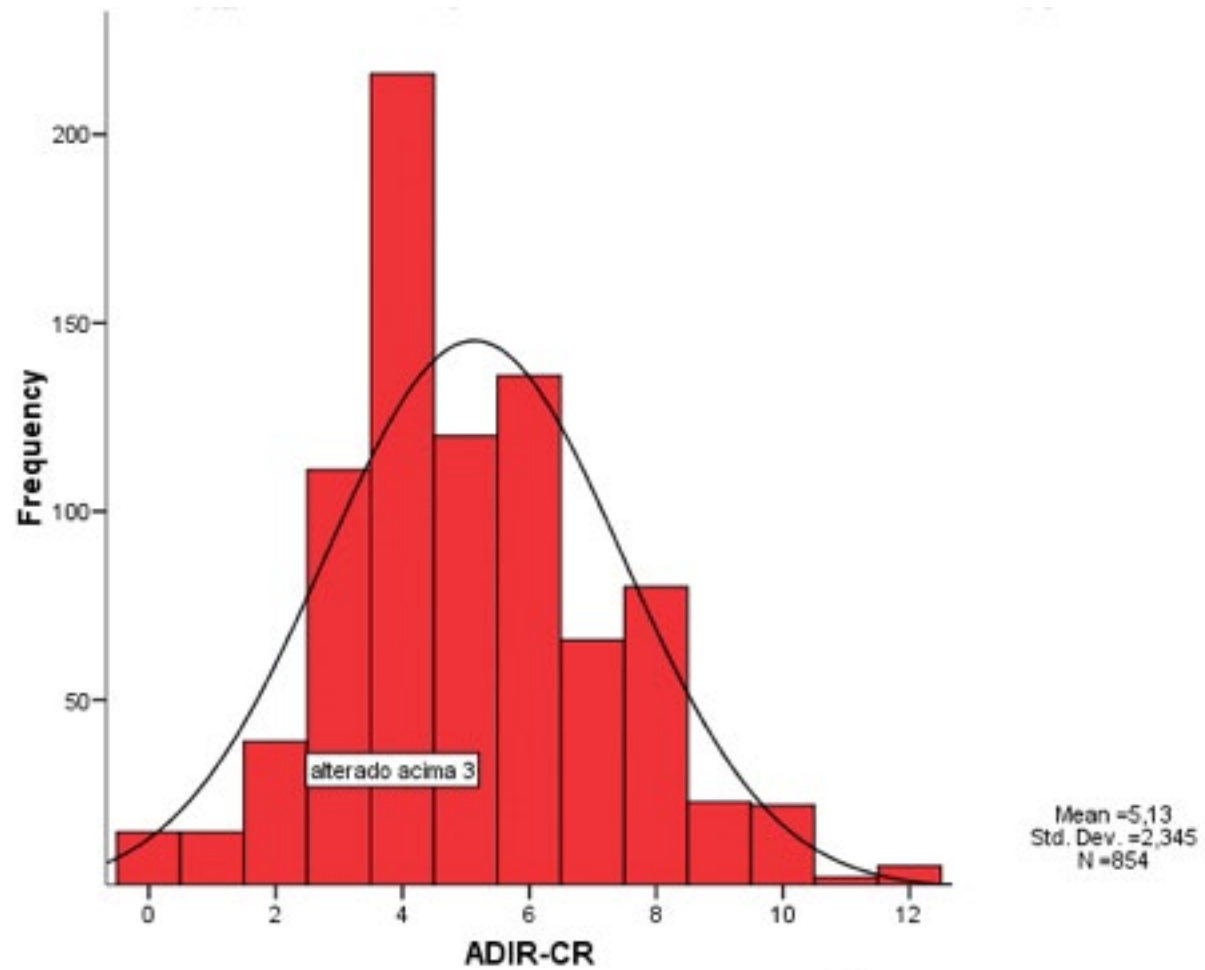
Interpretação literal..." **puxa a língua..." " o céu está a chorar..."**



Imaginação e o jogo

Comportamento perseverante, interesses esteriotipados

Autism Diagnostic interview Comportamento repetitivo

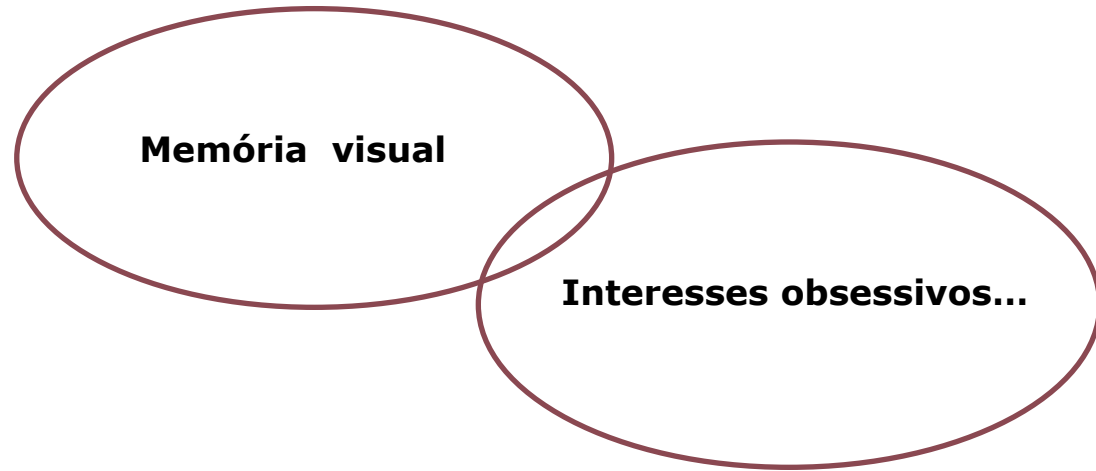


Inicialmente as estereotipias são motoras...depois são gostos/interesses...

Qual é a marca da tua sanita ?
Que número de sapatos usas ?

Para que serve isto? (fita métrica...) – responde "...números..."

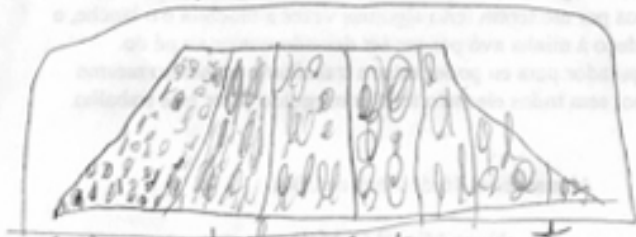
Desenvolvimento desviante... CONTINENTE...PINGO DOCE







pirâmide de tchij em
(em plano) (china)



(china) Troncos e terra cozida
(barro cozido) (china)



(china)
antiga cidade de chésem



tunel do ^(China) imperador chin, tm
e das estradas psecas



o palácio do imperador chin, tm
(china)

mongólia



tunel de um ~~stio~~ gurni
(mongólia)



A planta da cidade proibida da China



O jardim de decanlung (China)



Mapa da Tíbet e da China

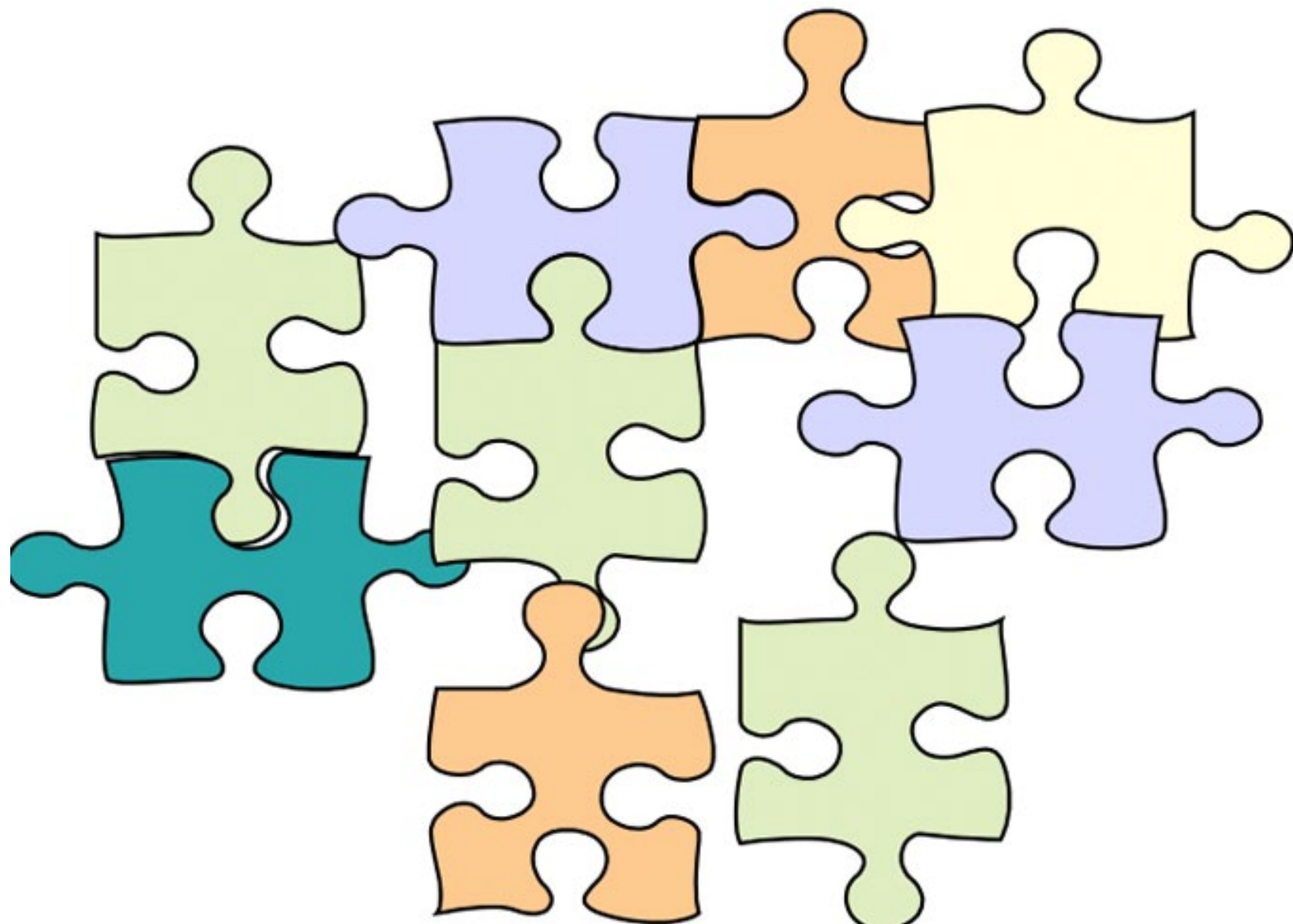


templo de tibetaisy

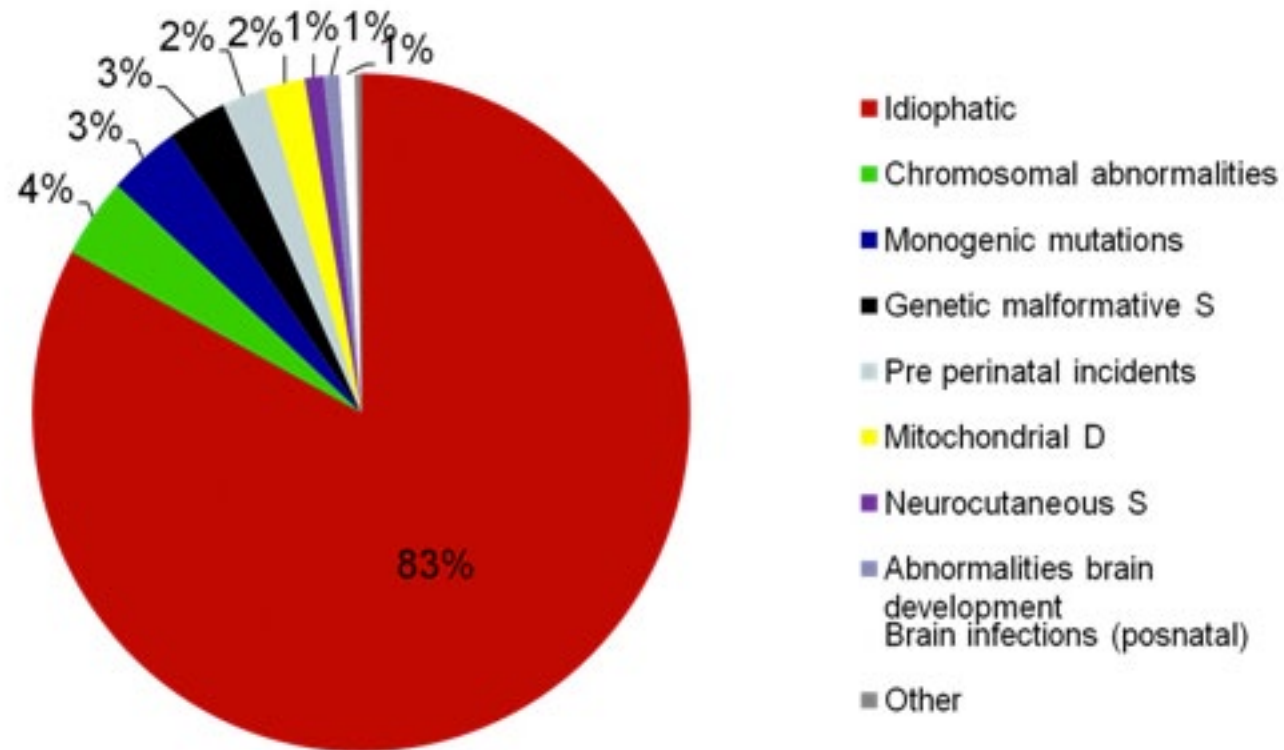




Causa do autismo ???



Condições médicas associadas em 654 indivíduos com autismo HP



Etiologia

- ▶ Orientada pela **História clínica**
 - ▶ Anamnese
 - ▶ Antecedentes Familiares (...Broader autism phenotype...)
 - ▶ Antecedentes Pessoais (...DPM...)

- ▶ Exame físico...
 - perímetro craniano
 - dismorfismos
 - manchas cutâneas
 - exame neurológico
 - ...

Idiopático Vs não idiopático?

Etiologia

Idiopático Vs não idiopático?

- ▶ 10-15% das crianças com autismo têm uma “causa” identificável
- ▶ O **fenótipo de PEA** ocorre em crianças com grande variedade de perturbações do neurodesenvolvimento
 - ▶ X Frágil
 - ▶ Anomalias cromossômicas
 - ▶ Esclerose Tuberosa
 - ▶ Prematuridade /factores perinatais
 - ▶ S. de Down
 - ▶ Pb²⁺?
- ▶ Restantes ditos “idiopáticos” – origem genética provável

Crianças com autismo idiopático são geralmente saudáveis

Investigação

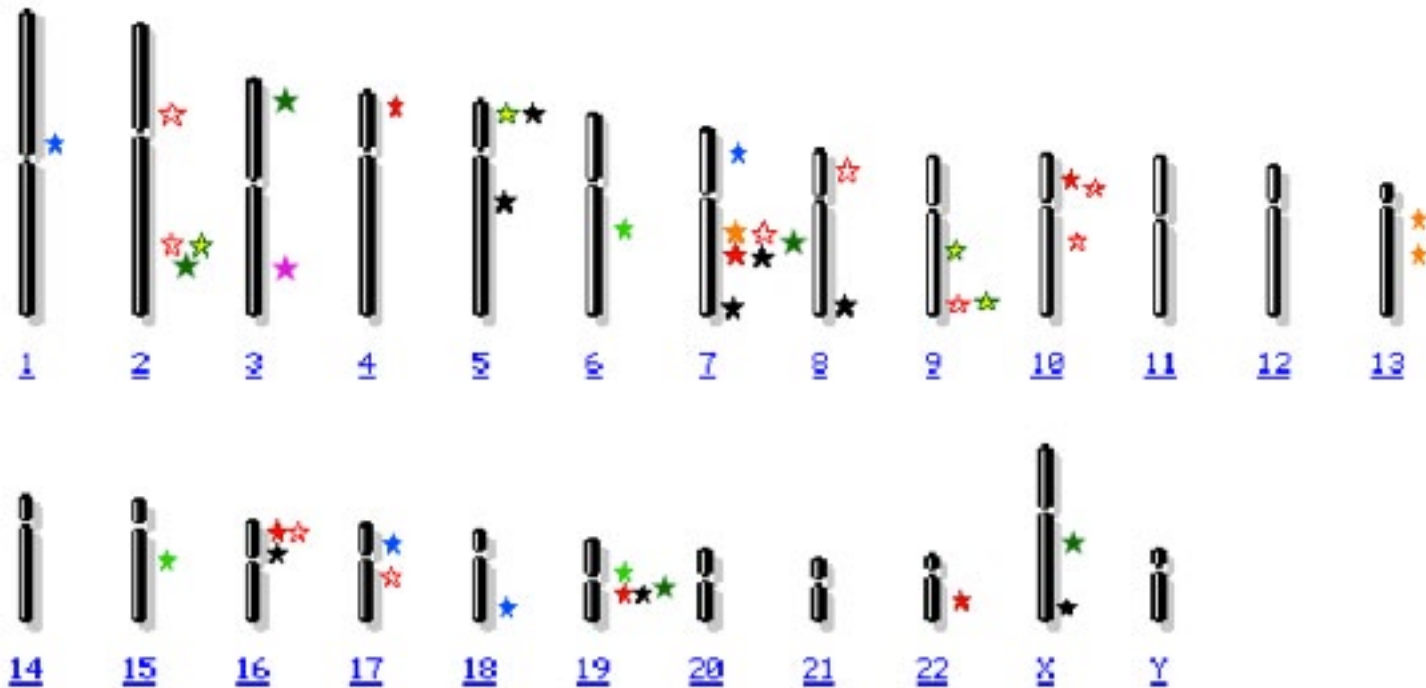
Orientada pela [História clínica](#)

- ▶ Genética
 - ▶ Cariótipo...,
 - ▶ FRAXA/E,
- ▶ Bioquímica: plasma e urina (metabólica)
- ▶ Neurofisiológica (EEG)
- ▶ Neuroimagem (RM-CE)

[Idiopático](#) Vs [não idiopático](#)?

A Genomewide Screen for Autism: Strong Evidence for Linkage to Chromosomes 2q, 7q, and 16p

International Molecular Genetic Study of Autism Consortium (IMGSAC)*



- ★ IMGSAC, 1998. Genome screen. Multipoint MLS > 1
- ★ IMGSAC, 2001. Genome screen. Multipoint MLS > 1
- ★ Philippe *et al.* 1999. Genome screen. Multipoint MLS > 1
- ★ Risch *et al.* 1999. Genome screen. Multipoint MLS > 1
- ★ Barrett *et al.* 1999. Genome screen. MMLS_{het}/lod > 2
- ★ Buxbaum *et al.* 2001. Genome screen. MMLS_{het}/lod > 1
- ★ Liu *et al.* 2001. Genome screen. Multipoint MLS > 1

- ★ Aurenen *et al.* 2001 Genome Screen
- ★ Shao *et al.* 2002 Genome screen. Multipoint MLS > 1

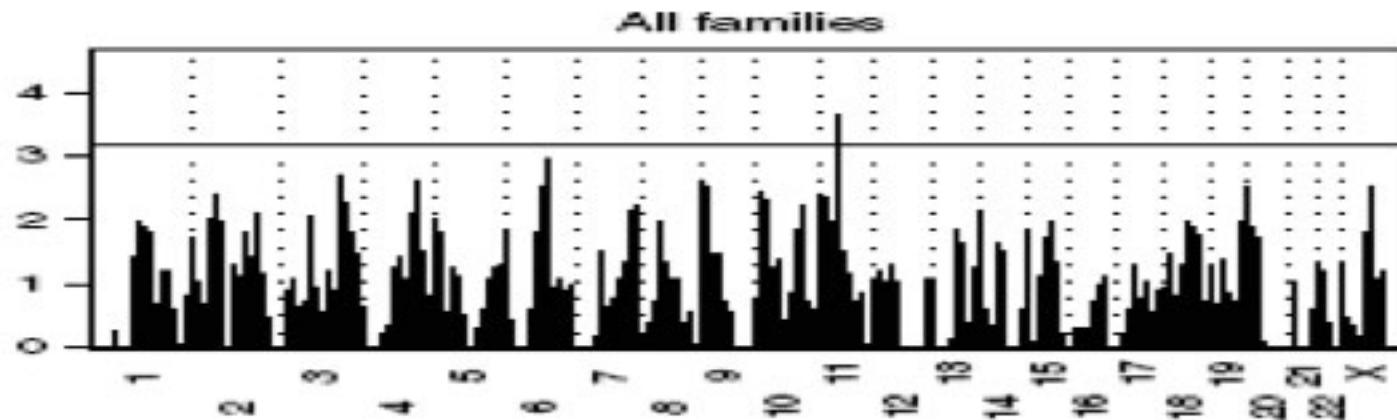
Genes candidatos...

Autism Genome Project

nature
genetics

Mapping autism risk loci using genetic linkage and chromosomal rearrangements

The Autism Genome Project Consortium¹



Estudios de linkage

Copy number variations

... Analysis implicates neurexins and neuroligins...related to synaptic differentiation of glutamatergic neurons...glutamate strongly linked to ASD...

Mutação (759G>A) em homozigotia no gene *NLGN4*

Analysis of the neuroligin 3 and 4 genes in autism and other neuropsychiatric patients

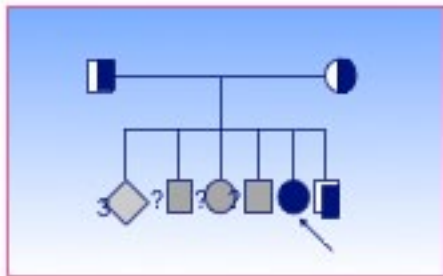
Molecular Psychiatry (2005) 10, 329–332.
doi:10.1038/sj.mp.4001629
Published online 28 December 2004

J Yan¹, G Oliveira², A Coutinho³, C Yang¹, J Feng¹,
C Katz¹, J Sram¹, A Bockholt¹, IR Jones⁴, N Craddock⁴,
EH Cook Jr⁵, A Vicente^{3,6} and SS Sommer¹

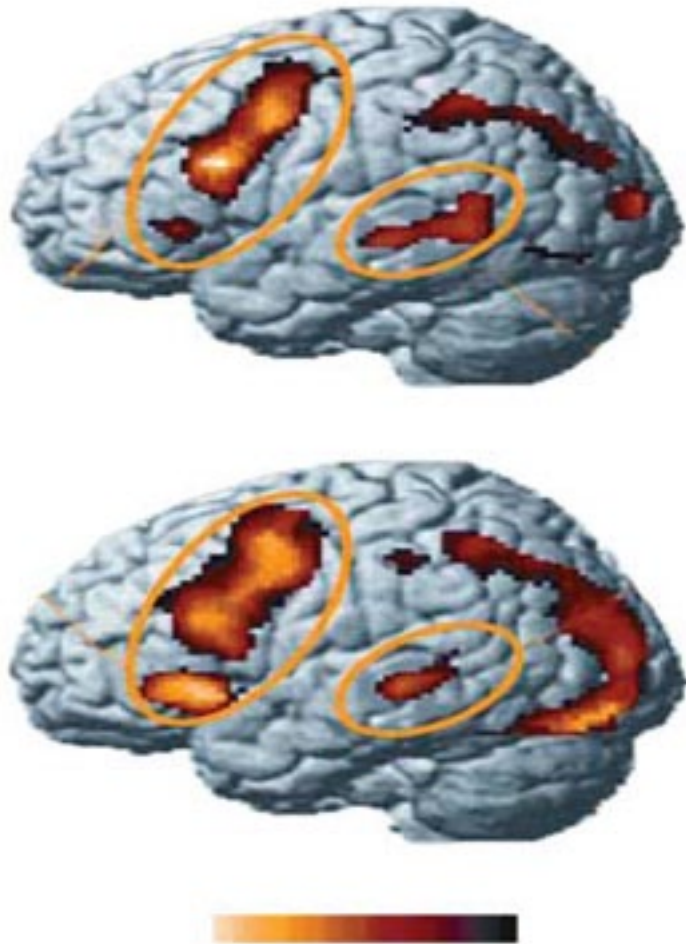
¹Department of Molecular Genetics, City of Hope National Medical Center, CA, USA; ²Centro de Desenvolvimento, Hospital Pediátrico de Coimbra, Coimbra, Portugal; ³Instituto Gulbenkian de Ciência, Oeiras, Portugal; ⁴Department of Psychological Medicine, University of Wales College of Medicine, UK; ⁵Department of Psychiatry, University of Chicago, Chicago, IL, USA; ⁶Instituto Nacional de Saúde Dr Ricardo Jorge, Lisboa, Portugal

Table 1 Structural variants identified in the *NLGN4* gene

ID	NT change	AA change	Conservation ^a	Clinical information	Family members ^b
#1	759 G>A	G99S	NLGN2/3/4/4Y	Portuguese Caucasian, female Diagnosed at age 3 years with severe autism (the CARS score was 52, and scores on the three domains of the ADI-R, social interaction, nonverbal communication and repetitive behaviors were 26, 12 and 4, respectively) and mental retardation (GDQ of 31, with a cognitive profile characteristic of autistic children: performance DQ of 39 and language DQ of 18). The patient belongs to a large sibship, with the mother, who also carries the variant, and four sibs reporting learning disability without autism Patient #1 has a younger brother with a diagnosed language disability and a global developmental quotient below the mean (Ruth Griffiths Mental Developmental Scales score of 89), who also carries the G99S variation. Their mother, who is heterozygous for the variation, had a documented learning disability. As also found by Laumonnier <i>et al</i> , sequence variation in <i>NLGN4</i> may be segregating with autism and cognitive disability in this family	Mother: +/- Father: + Mother has learning disability. A brother with language disability: -



Neuroimagem... fMRI



Terapêutica Farmacológica

- ✓ nunca isoladamente !
- ✓ acompanha o programa de educação / intervenção
 - comportamentos disruptivos (comorbilidade)
- ✓ otimizar a independência funcional da criança
- ✓ facilitar o neurodesenvolvimento e aprendizagem
- ✓ minimizar a sintomatologia nuclear

Terapêutica Farmacológica

3 categorias:

✓ específica para outras morbilidades que se associam autismo

- ▶ Epilepsia
- ▶ D. Bipolar
- ▶ Alt. metabolismo da Purina
- ▶ Fenilcetonúria, ...

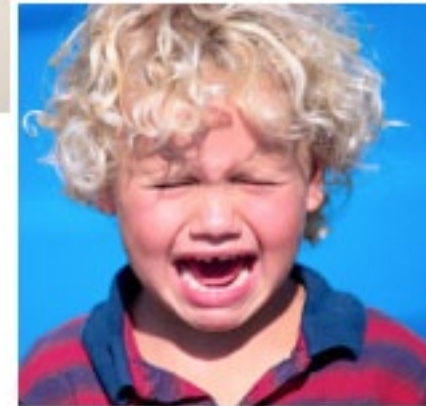
✓ **Sintomática**

✓ inespecífica do autismo

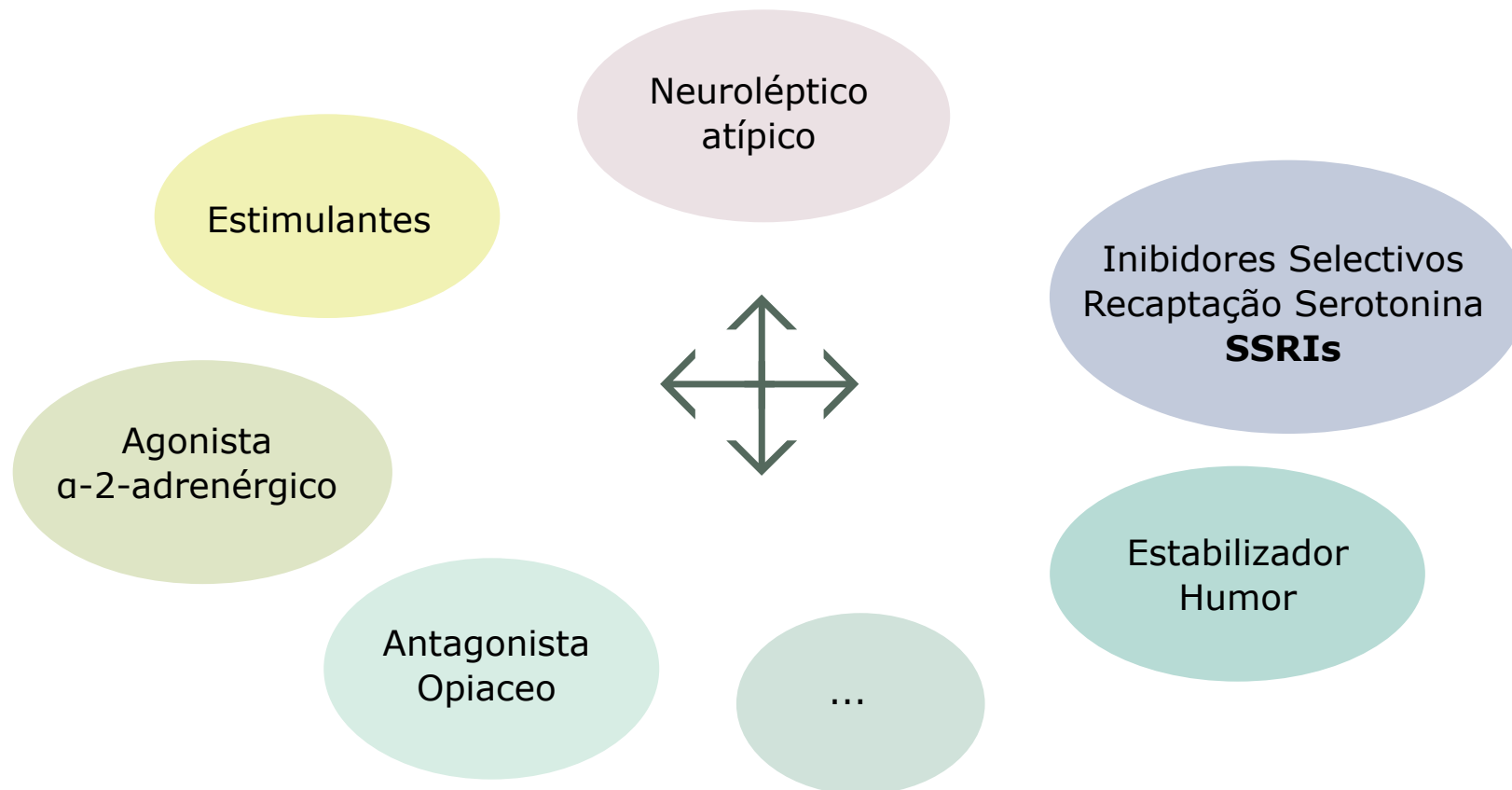
Terapêutica Farmacológica

Sintomas alvo

- ▶ Agressividade (auto e hetero)
- ▶ Irritabilidade
- ▶ Birras
- ▶ Labilidade do humor
- ▶ Ansiedade
- ▶ Hiperactividade/agitação psicomotora
- ▶ Estereotipias
- ▶ Comportamentos repetitivos/compulsões
- ▶ Problemas Sono



Terapêutica Sintomática



Terapêutica Sintomática

1 Fármaco → 56%
↪ 20% - ≥3

Neuroléptico atípico	31%
SSRIs	25%
Estimulante	22%

0-2 anos - 18%
3-5 anos - 32%

Mandell DS et al. Psychotropic Medication Use among children with ASD.
Pediatrics 2008;121(3):441-8

Em 1995 - 30%

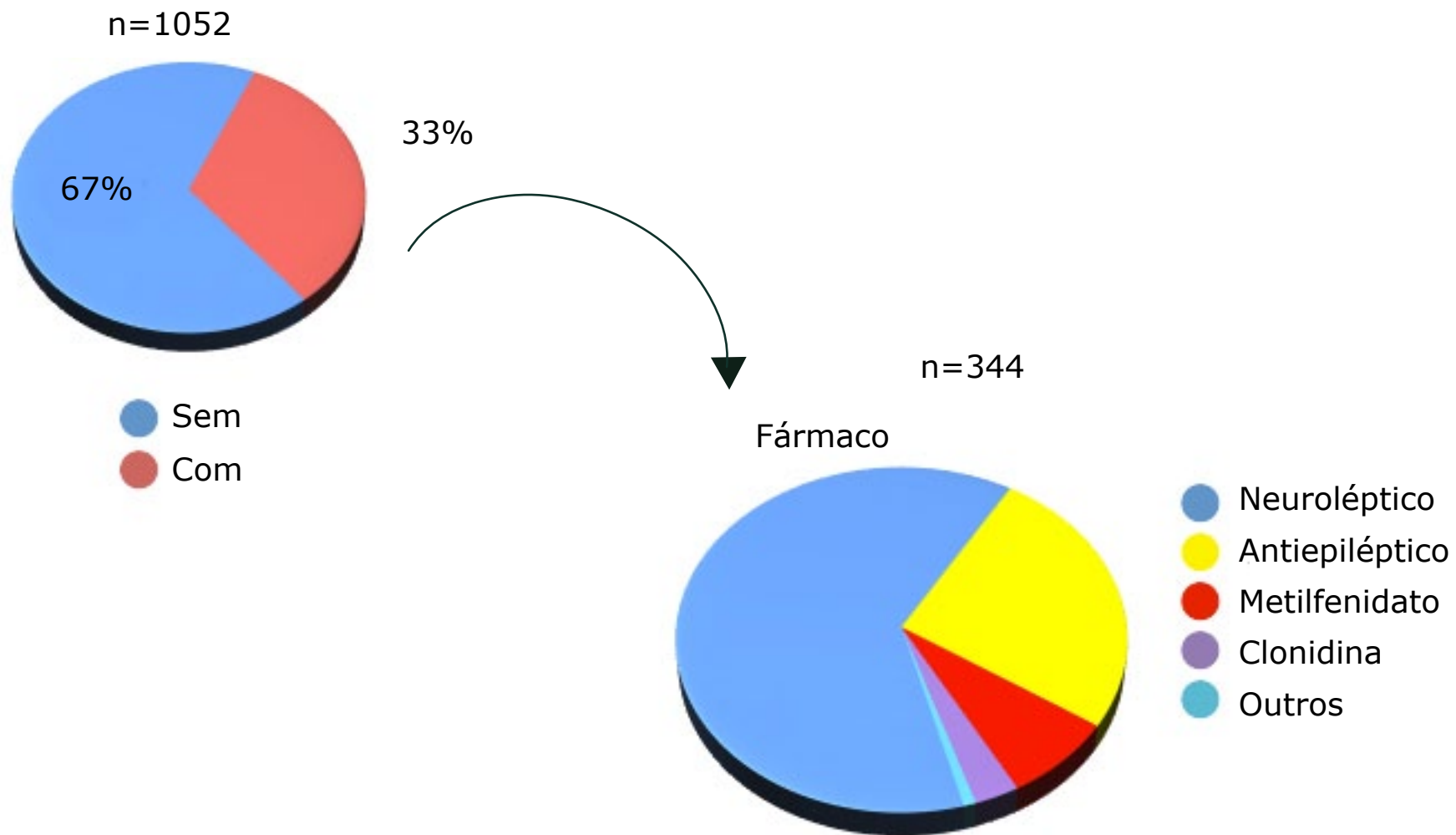
Follow-up 2001 - 46%

Aman M et al. J Autism Dev Disord 2003;33(5):527-33



Benefício Vs Risco Vs Custo

Casuística do Hospital Pediátrico Terapêutica Farmacológica



Comentários

- ▶ A terapêutica farmacológica é adjuvante!
- ▶ Necessidade de estudos baseados em evidência
- ▶ A risperidona é um fármaco com boa tolerância, seguro e eficaz na melhoria da comorbilidade
- ▶ O futuro?... .. intervenção global e individualizada incluindo terapêutica farmacológica personalizada





Through the Looking Glass: My Involvement with Autism Quackery

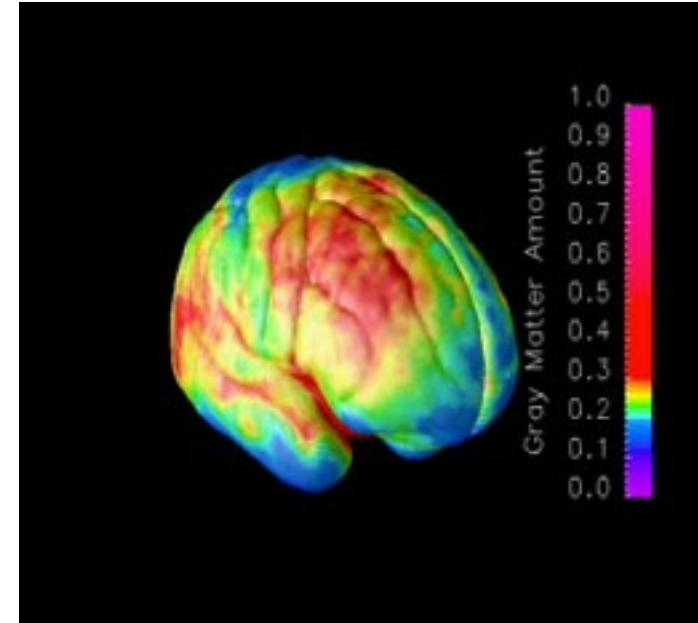
James R. Laidler, MD

Ever since I began the Herculean (some might say Quixotic) task of exposing the quackery and pseudoscience surrounding autism, I have had people ask me, “Are you the same Jim Laidler who used to talk about chelation at autism conferences?” To them, the idea that I could once have been an impassioned supporter of the very thing I am now trying to debunk is hard to fathom. Well, everyone has something in their past that they are embarrassed about—and that is mine.

I consider myself to be a very scientific person. While growing up, I was skeptical and inquiring and naturally gravitated to the sciences. My first brushes with pseudoscience and quackery in medical school left me convinced that “it could never happen to me.” I was sure that my background and training would keep me from making the same mistake as “those people.” I was wrong.

A year or so after my son was diagnosed with autism, with no hope for cure in sight, I was feeling desperate

Autismo ??



Áreas de Dificuldades

- ▶ Desenvolvimento da linguagem
- ▶ Interacção social
- ▶ Integração sensorial
- ▶ Funcionamento motor
- ▶ Processamento cognitivo



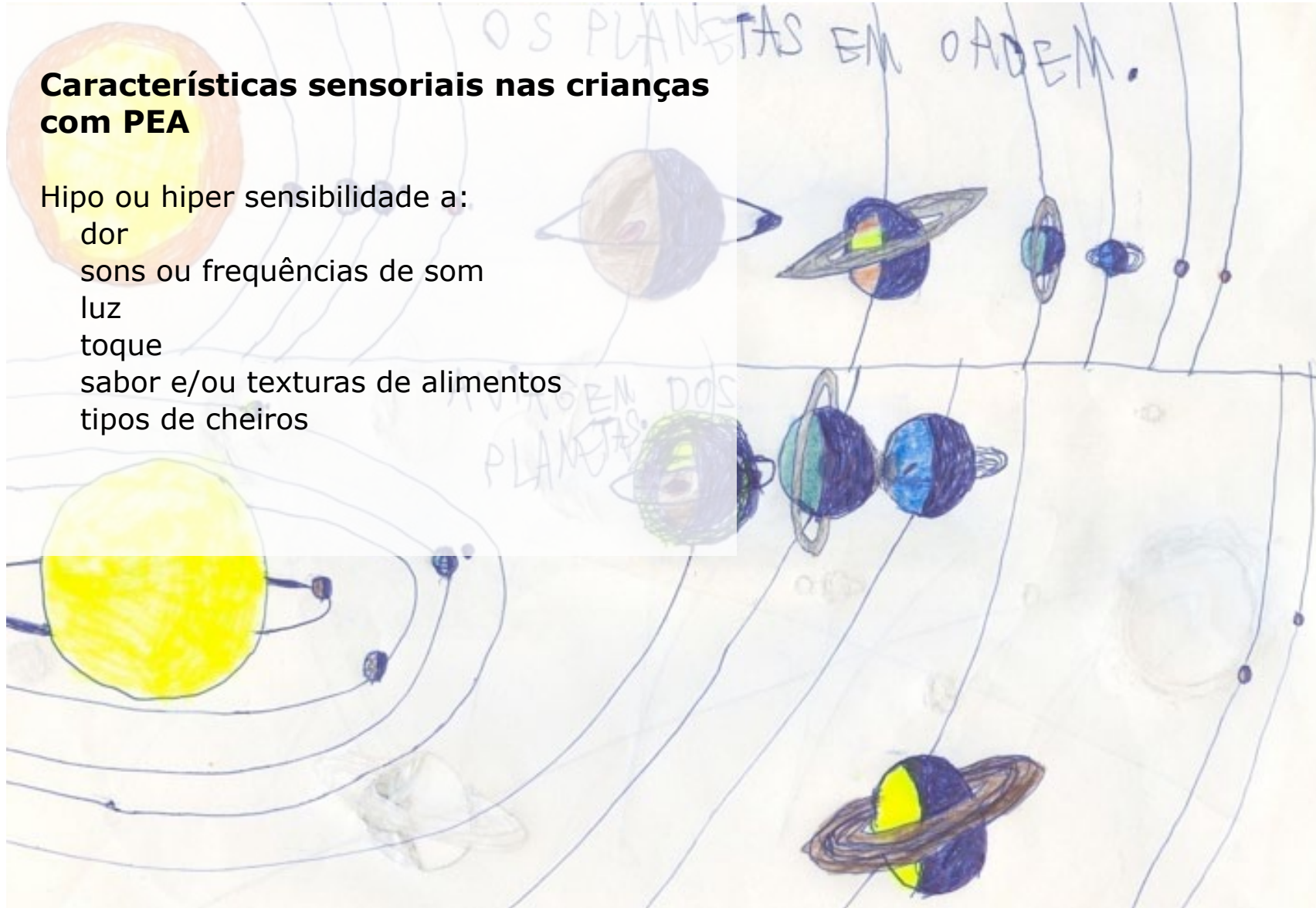
Características sociais nas crianças com PEA

- Dificuldade
- jogo simbólico
 - imitação
 - fazer amizades
 - iniciar ou manter conversas
 - esperar a vez
 - colocar-se no lugar do outro
 - "ler" a linguagem corporal
 - regras sociais



Características sensoriais nas crianças com PEA

Hipo ou hiper sensibilidade a:
dor
sons ou frequências de som
luz
toque
sabor e/ou texturas de alimentos
tipos de cheiros



Características motoras nas crianças com PEA

Coordenação

Equilíbrio

Hipotonia

Disgrafia

Planeamento motor

Planeamento visuomotor



INTERVENÇÃO EDUCATIVA "TRÍADE"



CLAREZA

ROTINA

CONSISTÊNCIA



Comentários



Clinical Evidence ↔ Best Treatments

- ✓ Primordial o diagnóstico e a intervenção precoces
- ✓ Crucial procurar e divulgar a diversidade das causas conhecidas de autismo
- ✓ O diagnóstico etiológico permite o aconselhamento clínico e genético





Paisagem incontornável. Nikias Skapinakis 2006

Caminhar na mesma direcção...

Melhorar a qualidade vida das crianças e famílias...



Epilepsia e fenómenos paroxísticos não epilépticos

Conceição Robalo

FPNE

Fenómenos Paróscísticos Não Epilépticos

▶ História Clínica cuidadosa e detalhada

Mas atenção:

- ▶ A presença de descargas paroxísticas no EEG não faz o diagnóstico de EPILEPSIA
- ▶ 20% das crianças c/ epilepsias refractarias têm FPNE(Jeavons)
- ▶ 2% das crianças em idade escolar têm pontas focais no EEG(Cavazutti)
- ▶ 9% das crianças apresentam paroxismos generalizados no EEG(Olofsson)

Principais Causas de Erro Diagnóstico

- ▶ História mal colhida
- ▶ Presença de H. Familiar de Epilepsia
- ▶ História prévia de convulsões febris
- ▶ Alterações do EEG
- ▶ Mov. clónicos e perda de controle de esfínteres não são necessariamente de etiologia epilética
(Jeavons)

Situações relacionadas com falsos diagnósticos de Epilepsia

- ▶ Reacção pouco habitual a certos estímulos, que se acompanhe de paragem de actividade
- ▶ Comportamentos estereotipados
- ▶ Movimentos involuntários
(Metrick et al.)

FPNE mais frequentemente confundidos c/ crises epiléticas

- ▶ Síncopes 44%
- ▶ Problemas Psiquiátricos 20%
- ▶ Espasmos de Choro 11%
- ▶ Migraine e Terrors Nocturnos 6%
- ▶ Miscelânea 11%

FPNE-Situações Sistémicas

Classificação de Pinsky – 1992

Fenómenos relacionados com outras doenças

- ▶ Crises Cianógenas – Tetralogia de Fallot
- ▶ Arritmias cardíacas
- ▶ Hipoglicémia
- ▶ Refluxo Gastro-esofágico

Perdas de Tónus e/ou Consciência

- ▶ Síncope (vaso-vagal, ortostática, reflexa, familiar)

Problemas Respiratórios

- ▶ ALTE
- ▶ Espasmos do choro
- ▶ S. Hiperventilação

FPNE-Situações Sistémicas (cont.)

Alt. do Comportamento

- ▶ Ruminação / Refluxo / S. Sandifer
- ▶ Crises psicogénicas
- ▶ Munchausen's by proxy
- ▶ Crises de pânico
- ▶ Estereotipias

Padrões Variantes do Movimento

- ▶ Jitteriness
- ▶ Shuddering
- ▶ Auto-estimulação (balanceios, masturbação)

FPNE-Situações Neurológicas

(interessando primariamente o SNC e fenómenos próprios do sono)

Fenómenos Normais

- ▶ Abalos Hípnicos
- ▶ Bruxismo

Alterações Benignas e Transitórias dos padrões do movimento

- ▶ Mioclonus Benigno do Sono
- ▶ Desvios Paroxísticos do olhar para cima
- ▶ Distonia Paroxística transitória
- ▶ Reacções adversas a agentes exógenos

Movimentos de auto-estimulação/Gratificação

- ▶ “Head Banging ”
- ▶ Balanceio do corpo
- ▶ Masturbação

FPNE-Situações Neurológicas (cont.)

(interessando primariamente o SNC e fenómenos próprios do sono)

Padrões Anómalos e Sintomáticos do movimento

- ▶ Sínd. Opsoclonus –Mioclonus
- ▶ Olhos em Sol Poente

Outros Padrões Paroxísticos do Movimento

- ▶ Hiperekeplexia
- ▶ Vertigem Paroxística Benigna
- ▶ Espasmus Nutans
- ▶ Distonia paroxística e Coreo-atetose

Patologia cardíaca

- ▶ Cardiopatias cianógenas - Fallot
- ▶ Arritmias - D. nodo sinusal, QT-longo
 - Perda de consciência
 - Paragem cardíaca → Verdadeira crise epilética.
- ▶ Anóxia cortical → Síncope
 - Bradicardia < 40/min
 - Taquicardia > 150/min
 - Assístolia > 4/seg.
 - P.Sistólica > 50mm Hg
 - Po² < 20 mmHg

Síncope

Alt. Súbitas do tónus + Alt. Consciência + ↓ P. Sistólica

Causas e mecanismos

Anemia	< Vol. Sanguíneo
Vasovagal	Medo, dor, imagens desagradáveis
Reflexa	Tosse, micção, deglutição
< Retorno venoso	Ortostatismo
D. Cardíaca	Arritmias
Ins.Cerebro-vasc	
Causas Familiares	

Investigação (ANTES)

TA (decúbito e de pé) + ECG + Auscultação + Teste do Tilt

Nota: As Síncopes podem acompanhar-se de fenômenos convulsivos,
perda de controle de esfíncteres

As Síncopes não lesam o cérebro

Espasmos do Choro / Soluço

4% das crianças < 5 Ano

- ▶ Choro - Susp. Resp - Cianose - Perda de Consc. - Hipertonia - Abalos clónicos
- ▶ Traumatismos Minor - Crises Anóxicas Reflexas - S/cianose -Hipertonia

Pálidos /Cianóticos

76% Crises (6-18M)

85% resolvem <5 A



ESTEREOTIPIAS



Auto-Estimulação



Startle



Distonia Paroxística



Distonia - Benigna



Torcícolo Paroxístico



“Head Banging”



Masturbação



Crises Mio-Atónicas



Desvio Paroxístico dos Olhos para Cima

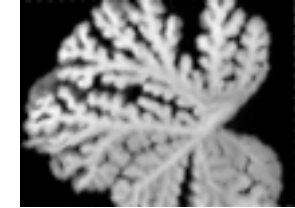


 **Ataxia. Movimentos involuntários**

Mónica Vasconcelos

Ataxia

Perturbação da coordenação durante a realização de movimentos voluntários
- Incapacidade de manter a postura, equilíbrio e movimentos harmoniosos



Disfunção do cerebelo, das vias sensoriais ou motoras associadas

Braços e mãos → tremor intencional, dismetria, disdiacocinésia

Marcha → instabilidade, marcha de base alargada

Fala → voz escândida, monótona, disartria

Olhos → nistagmus, apraxia oculo-motora

Ataxia

Formas clínicas

Aguda ou subaguda

Crónica progressiva

Crónica não progressiva

Objectivos da abordagem diagnóstica

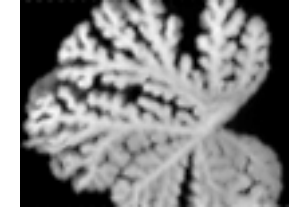
- ▶ Detecção precoce de causas tratáveis
- ▶ Adequada classificação nosológica, que permita um aconselhamento genético



Ataxia

História detalhada

- ▶ Início e duração, progressão dos sintomas ao longo do tempo
- ▶ Hx recente de infecção, convulsões ou traumatismo craniano
- ▶ Exposição ambiental: metais pesados, gases, solventes, medicamentos, ...
- ▶ Outros sinais e sintomas associados: cefaleias, vômitos, fotofobia, vertigem, alteração do estado de consciência, ...
- ▶ Antecedentes familiares: migraine ou doença neurológica ...



Ataxia

Exame neurodesenvolvimento detalhado

Idade: distinguir marcha desajeitada própria da criança pequena / ataxia

Ex. neurológico completo: estado mental, equilíbrio, movimentos oculares, força e tônus muscular, ROT, ...

Distinguir ataxia de outras dças do SN ou dças musculares

Miopatia ? Neuropatia ?

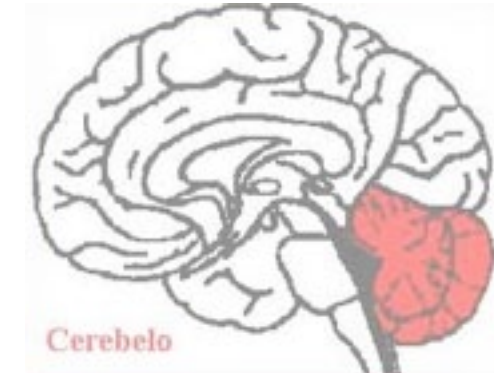
– marcha alterada, equilíbrio instável, mas ↓ da força muscular e dos ROT

Espasticidade ?

– marcha instável, de base estreita, mas ↑ tônus musc e reflexos vivos

Dças do movimento ?(coreia, mioclonias)

– evidentes mesmo quando a criança está em repouso



Ataxia

Ex neurológico

HTic ? Infecção ? – sinais vitais, sinais meníngeos, fundo ocular

Estado mental, pares craniano, força e tônus muscular, ROT , RCP

- Postura ● Marcha
- Coordenação: prova dedo-nariz, joelho-calcão, movimentos rápidos alternados, oposição do polegar, desenhar, copiar figuras
- Prova de Romberg ● Voz: disartria, ...

Disfunção do vérmis cerebeloso

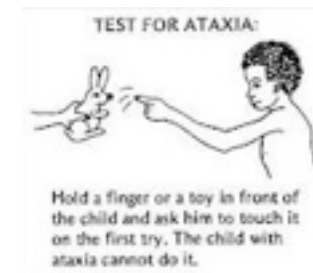
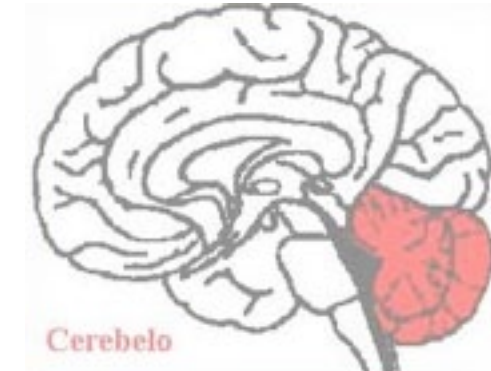
- ataxia do tronco, titubeio da cabeça

Disfunção dos hemisférios cerebelosos

- marcha com desequilíbrio para o lado envolvido, dismetria da extremidade ipsilateral

Diminuição do input sensorial (lesão de n. periférico ou cordões posteriores)

- marcha em steppage, sinal Romberg +, alt. sensibilidades cordonais



Ataxia aguda

Ingestão de tóxicos

Ataxia cerebelar aguda

Encefalite, cerebelite, meningite bacteriana

ADEM

Síndr. opsoclonus-mioclonus

Polirradiculopatia desmielinizante inflamatória aguda

Migraine basilar

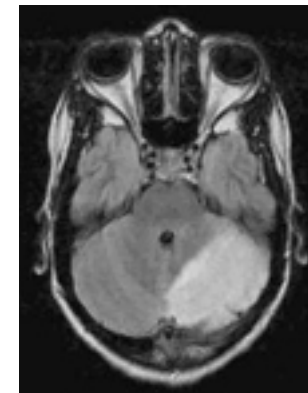
Enfarte / trombose / hemorragia do cerebelo

Trauma

Hidrocefalia aguda / Tumores da fossa posterior

Ataxias intermitentes

ataxia episódica tipo 1 e tipo 2, leucinose, dça Hartnup, dças mitocondriais, def. ciclo da ureia, def. GLUT1



Caso clínico 1

Ataxia cerebelar aguda

- Início súbito, criança previamente saudável, 1 – 6 anos
- Processo pós-infeccioso, mediado imunologicamente (semanas após uma IR banal, varicela,, imunizações)
- Sintomas cerebelares agudos
ataxia marcha, dismetria, nistagmus, disartria, ...
- LCR : Normal (pleocitose ligeira, proteínas ↑)
- RMN : Normal, alt discretas no cerebelo
- Dça autolimitada, bom prognóstico
maioria recuperam completamente até 2 meses

Ataxia aguda por tóxicos

- 1 – 4 anos
- Ataxia associada a alt. da consciência, estados confusionais, sonolência e por vezes irritabilidade

▶ Metais

mercúrio, chumbo, tálio

▶ Químicos

alcoól, dissolventes, insecticidas, ...

▶ Medicamentos

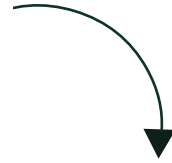
benzodiazepinas, tranquilizantes, anti-histamínicos, fenitoína, carbamazepina,



Caso clínico 2

Victor

SU
"quedas frequentes"



Neuropediatria - 21 M
DPM adequado à idade
EO:
Marcha de base alargada
F. muscular N. ROTs ++/+++; Ø dismetria.

2ª consulta (23 M): sem ataxia → alta

CK - N
EEG - N

Readmitido (24 M): quadro intermitente de ataxia
"irritável ... situação variável ... melhor quando come mais frequentemente..."

Caso clínico 2

Antecedentes Pessoais:

IG, vigiada, 40 semanas

IP, eutócico, Apgar 9-10; PN 3460g

Após os 6M:

peso e estatura P50 → P5

PC P50

→ P10

Aos 10M e aos 18M:

De manhã - episódios de prostração, sonolência, ataxia do tronco (ao colo).

Noção de melhoria com a alimentação e período de sono

DPM adequado à idade

Infantário desde os 18M

“quedas frequentes”; “birrento, difícil”.

Antecedentes Familiares:

Irrelevantes

Caso clínico 2

Em "Crise" – atáxico, irritado, choroso

Glicémia - 4,6mmol/L

Amónia - 38mmol/L

Lactato - 1,8mmol/L

LCR - glicose 1,6mmol/L

lactato - 1,8mmol/L

Glicose LCR/plasma
0,34
(N >0,45)

Repetiu PL:

Glucose LCR/plasma ratio 0,36

Síndrome de défice do GLUT1



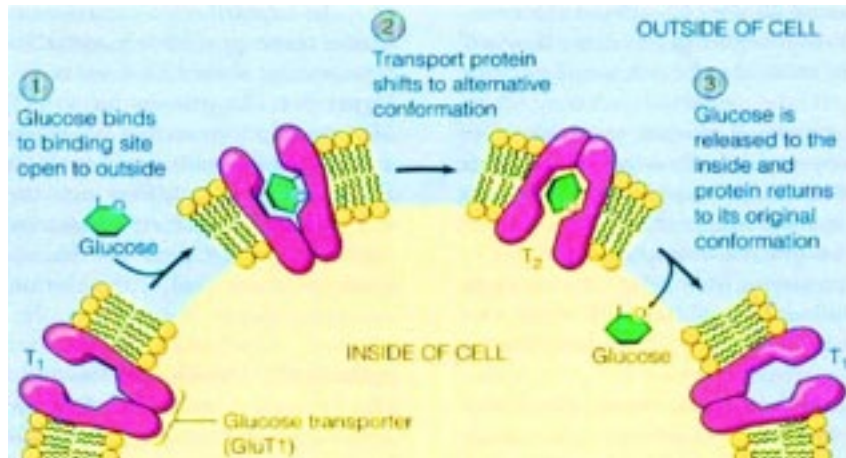
Dieta Cetogénica

Caso clínico 2

Dieta cetogénica

Após D15
melhor disposição, menos quedas...

Após 3M
marcha menos atáxica



Estudo genético em fibroblastos

Mutação gene *Glut1* c.848insA

Paris: CHU – Bichat-Claude Bernard
Laboratoire de Biochimie A

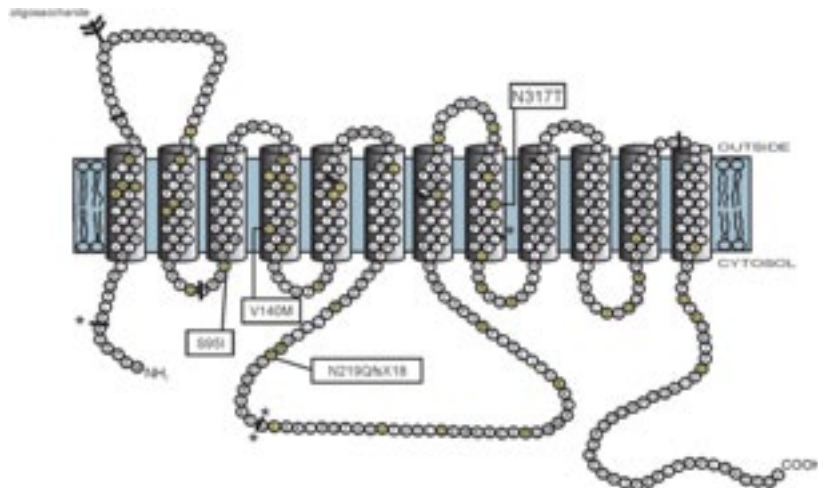
Síndrome de déficit do GLUT1 (OMIM 606777)

Déficit do metabolismo energético cerebral
Diminuição do transporte de glicose para o cérebro

- ▶ Encefalopatia epiléptica
- ▶ Início na infância
- ▶ Atraso desenvolvimento psicomotor
- ▶ Microcefalia pos-natal
- ▶ Ataxia e espasticidade

Primeiros casos

1991: 2 doentes (De Vivo)



- ▶ Hipoglicorráquia
- ▶ Normoglicémia
- ▶ Lactato LCR N

Défice de GLUT1

2007: ~ 100 doentes

Fenótipo clássico:

Epilepsia (6,5 M) + outros ep. paroxísticos
(ataxia, sonolência, hemiparésia alternante, alt. movimento/ postura)
Frequência mto variável; +++ jejum / fadiga

ADPM (linguagem). Bom comportamento social adaptativo
Desaceleração do PC (microcefalia adquirida ~ 50%)
Hipotonia, distonia, ataxia, espasticidade
Marcha espástica-atáxica

Fenótipos não clássicos (10-20% dos casos)

Sem epilepsia – predomina dças do movimento
Adultos – clínica ~ clássico; estabilização com a idade

Défice de GLUT1

Paroxysmal exercise-induced dyskinesia and epilepsy is due to mutations in SLC2A1, encoding the glucose transporter GLUT1

Brain (2008), 131, 1831-1844

Discinésia paroxística induzida pelo exercício

- ▶ Coreoatetose, distonia ou ambos
- ▶ Afectando sobretudo membros inf.
- ▶ Associado ou não a epilepsia

Défice de GLUT1

TAC/ RMN ce - Normal; alt. inespecíficas

EEG

Interictal – normal

Ictal – lentificação focal; ponta-onda generalizada a 2,5-4 Hz

Pode melhorar do jejum (12-18h) para o posprandial

PL

Hereditariedade – Autossômica dominante

54 mut. de novo – Heterozigóticas → haploinsuficiência

Homozigóticos → letal in utero (estudo em animais)

Gene SLC2A1
Crom 1p35.31.3

Défice de GLUT1

Tratamento

- ▶ **Dieta cetogénica** (até à puberdade)
- ▶ Evicção de inibidores do GLUT1:
ex: etanol, cafeína, fenobarbital, diazepam e valproato

Prognóstico

- ▶ Normal esperança de vida
- ▶ Estabilização clínica (convulsões) após a puberdade
- ▶ Possível vida activa, integrada, nos casos menos graves



Síndrome opsoclonus- mioclonus Dancing eyes syndrome

- ▶ Opsoclonus
- ▶ Mioclonus
- ▶ Ataxia
- ▶ Problemas do comportamento
- ▶ Défices cognitivos

Etiologia:

- ▶ Paraneoplásica: neuroblastoma ou ganglioneuroblastomas (7-46%)
- ▶ Vírica



Síndrome opsoclonus- mioclonus

▶ **Fase prodrômica**

- sint. inf. resp. sup ou GI
- irritabilidade, problemas sono

▶ **Fase neurológica aguda**

- incoordenação motora, quedas frequentes
- opsoclonus, mioclonus (interfere com a motricidade fina, pior ao acordar, pode persistir durante o sono)
- ataxia da marcha

▶ **Fase neurológica crónica**

- multifásica
- as recaídas são desencadeadas por infecções, imunizações, suspensão prematura da imunoterapia
- défice de atenção (com ou sem hiperactividade), POC, alterações do humor, comportamento de oposição / desafiante.
- dificuldades articulatórias
- ataxia

Síndrome opsoclonus- mioclonus

▶ **Tratamento**

- ACTH
- corticóides
- Igev
- ciclofosfamida
- Rituximab

Ataxia crónica / progressiva

► Causas adquiridas

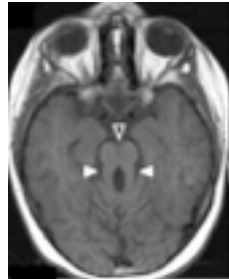
Tumores cerebrais
Hidrocefalia
Dças desmielinizantes
Síndr. Opsoclonus-mioclonus
Toxinas

Anomalias estruturais congénitas

Malf. Arnold-Chiari
Síndr. Joubert
Malf. Dandy-Walker
Disgenesia do cerebelo / vermis

Síndromes genéticas

Síndr. Rett
Síndr. Angelman



Ataxias hereditárias

At. Friedreich
Ataxia-telangiectasia
Ataxias espinhocerebelares
DRPLA
Ataxia com apraxia oculo-motora
Ataxia com def. vit E

Erros hereditários do metabolismo

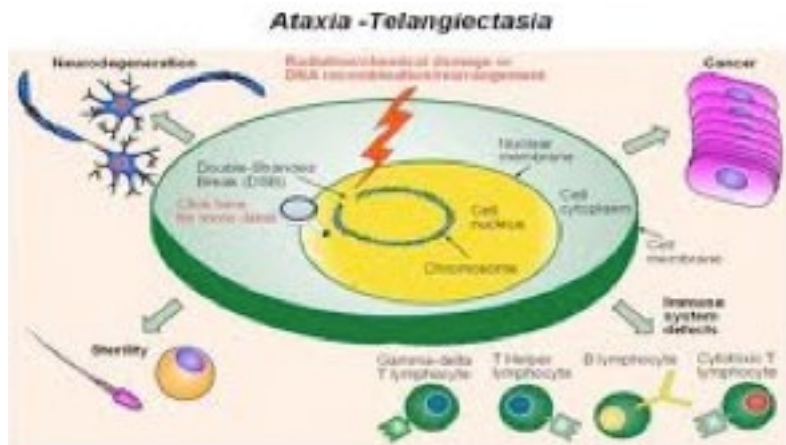
Dças mitocondriais
Dças peroxissomas
Leucodistrofias
Dças lisossomais
Abetalipoproteinémia
CDG
Def. CoQ10

Caso clínico 3

► Ataxia-telangiectasia

Doença multissistémica, rara, prevalência 1-2,5:100.000, ♀ = ♂

- Autossómica recessiva, mutação gene ATM, crom 11q22-23 (> 200 mutações descritas)
- Gene ATM: ataxia – telangiectasia mutated proteína serina / treonina cinase, envolvida no controlo do ciclo celular e na resposta celular à lesão do DNA



Ataxia-telangiectasia

- **Ataxia**, marcha instável ---- 3 anos
Dismetria, tremor intencional, disartria, disfagia ---- 10 anos
Coreoatetose, distonia
Movimentos oculares anormais, **apraxia oculo-motora**
Neuropatia axonal periférica
↓ sensibilidades cordonais
- **Telangiectasias** ---- entre os 3 e 6 anos

Ataxia-telangiectasia

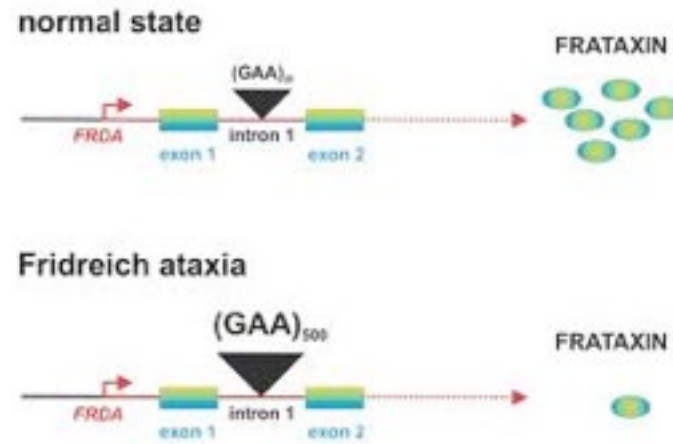
- **Imunodeficiência**
sinusite, bronquite, pneumonia, ... (raro inf. oportunistas)
Sist. imunitário humoral, celular ou ambos
↓ Ig G (IgG2), Ig A, Ig E
IgM normal ou ligeiramente ↑
- ↑ **alfa-FP** (> 90% casos; pode haver falsos neg em < 2 anos)
- **RMce**: atrofia cerebelar, predomínio vermiana
- Sequenciação **gene ATM**,
Identificação prot. ATM por imunoblotting



Caso clínico 4

Ataxia de Friedreich

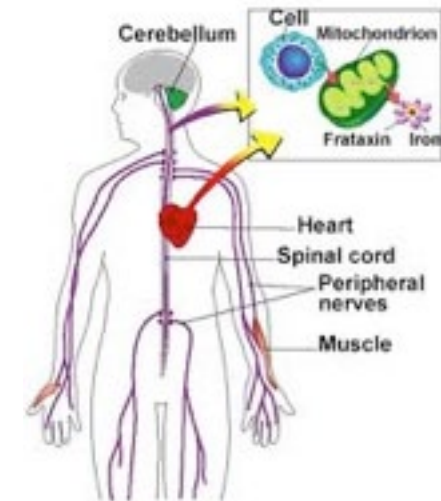
- ▶ Ataxia hereditária mais frequente; dça neurodegenerativa, 1: 50.000
- ▶ Autossômica recessiva, expansão do GAA no gene FRDA, crom 9q13

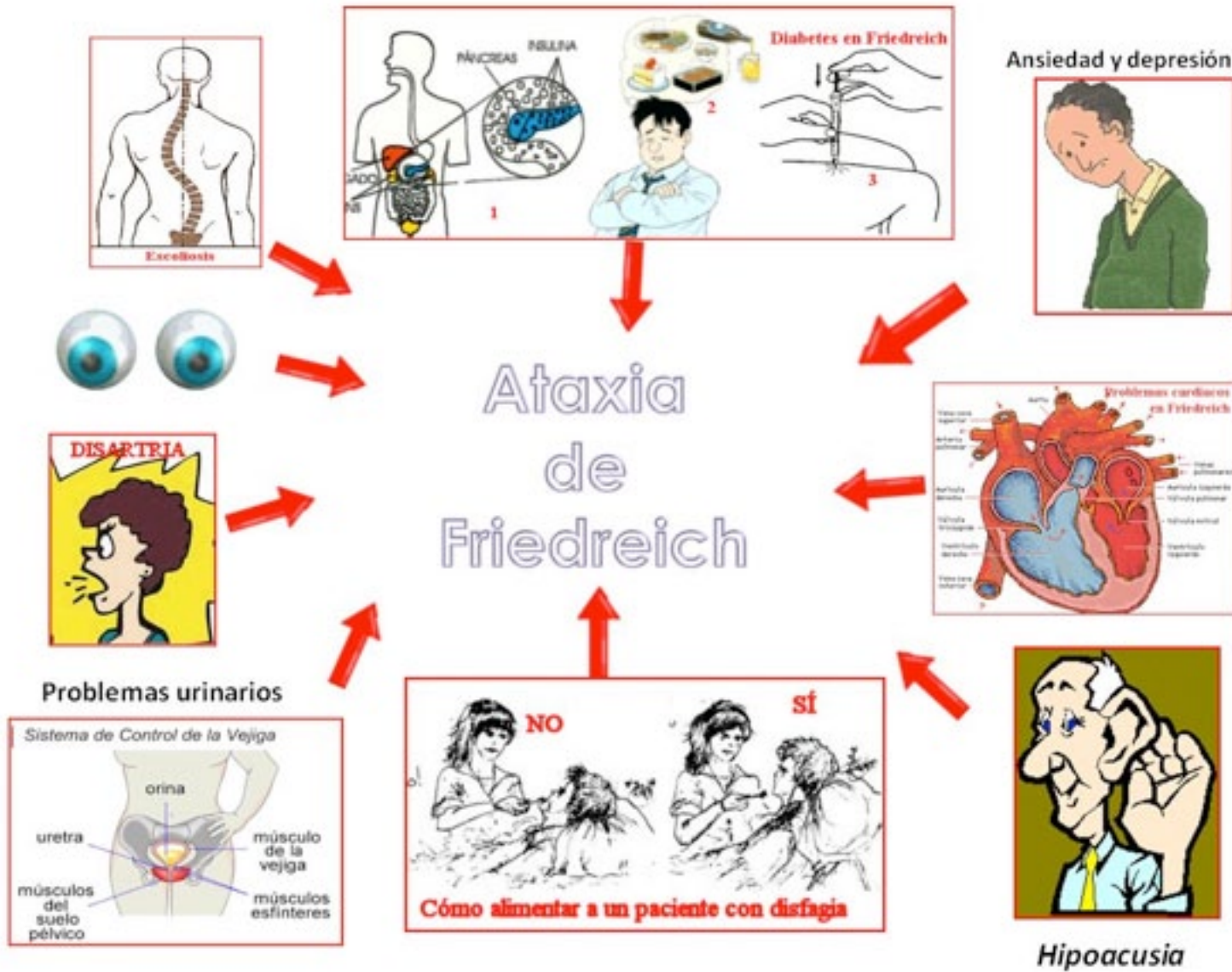


↓ transcrição frataxina

Ataxia de Friedreich

- Ataxia do tronco e da marcha
- Dismetria, tremor intencional, disartria, disfagia
Movimentos oculares anormais, atrofia óptica
Hiporreflexia / arreflexia; Babinsky
↓ vibratória, proprioceptiva
- Outros: cardiomiopatia hipertrófica, DM, escoliose, pés cavus
- Prognóstico reservado





Ataxia de Friedreich

Avaliação

- Teste genético – gene FRDA
- Avaliação cardíaca : ECG, ecocardiograma
- Glicémia
- Avaliação ortopédica (escolioses, espasticidade, contracturas)
- Avaliação oftalmológica (atrofia óptica, movimentos oculares anormais)

Se o dg não é claro

- RMN com espectroscopia - Ex. oftalmológico - EMG
- BQ, Vit E, colesterol e TG, AA, AO, lactato / piruvato, ác. fitânico, α -FP, níveis de Ig, enz. lisossomiais, ...

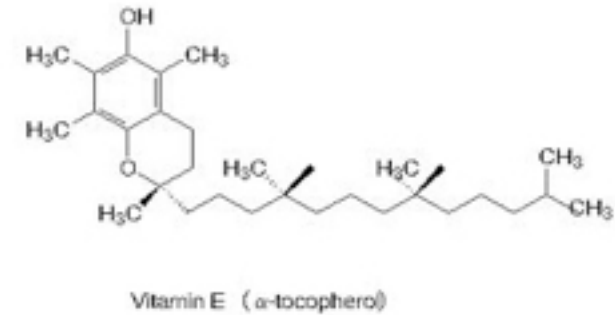


Ataxia hereditária

	Ataxia – Telangiectasia	Ataxia de Friedreich
Idade início	3 – 6 anos	7 – 14 anos
Transmissão	AR	AR
Cromossoma	Crom 11q	Crom 9q
Gene	ATM	FRDA
Clínica	Ataxia Disartria / Disfagia Apraxia oculomotora Hiporreflexia / arreflexia	Ataxia Disartria / Disfagia An. oculo-motoras Hiporreflexia / arreflexia Babinsky
Outros	Telangiectasias Imunodeficiência Leucemia / linfoma	Cardiomiopatia Pés cavus Escoliose DM Atrofia óptica Perda auditiva neurosensorial

Ataxia com deficiência vit. E

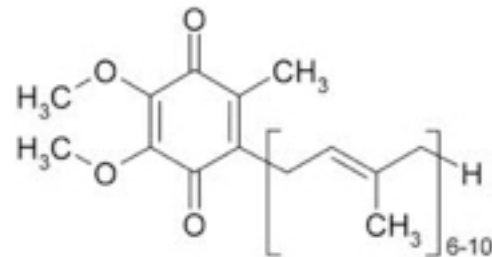
- ▶ Ataxia hereditária, mutações gene alfa - TTP
gene alfa- tocopherol transfer protein
- ▶ Clínica ~ ataxia Friedreich
ataxia, disartria, arreflexia, ↓ vibratória, proprioceptiva, Babinski
raro: envolvimento cardíaco, intolerância glucose
- ▶ Níveis baixos Vit. E
na ausência de malabsorção
- ▶ Tratamento: Vit. E



Deficiência CoQ10

AR

- ▶ Encefalomiopatia
mioglobinúria recorrente, intolerância ao exercício, fraqueza generalizada,
por vezes epilepsia, sint. cerebelares
- ▶ Dça multissistémica
encefalopatia, envolvimento renal
- ▶ Ataxia cerebelar
atrofia cerebelar
pode ocorrer: epilepsia, ADPM
- ▶ Síndr. Leigh
- ▶ Miopatia isolada



Deficiência CoQ10

- ▶ ↓ concentração CoQ10 no músc e/ou fibroblastos
- ▶ Suplementação com CoQ10

→ Melhoria clínica



Pontos - chave

- ▶ Anamnese; AP; AF; ex. neurológico detalhado
- ▶ **Ataxia aguda:** causas mais frequentes ingestão de tóxicos
ataxia cerebelar aguda
- ▶ **Ataxia crônica:** as dças adquiridas são mais frequentes do que as genéticas
exame de 1ª linha é a RMN ce com espectroscopia

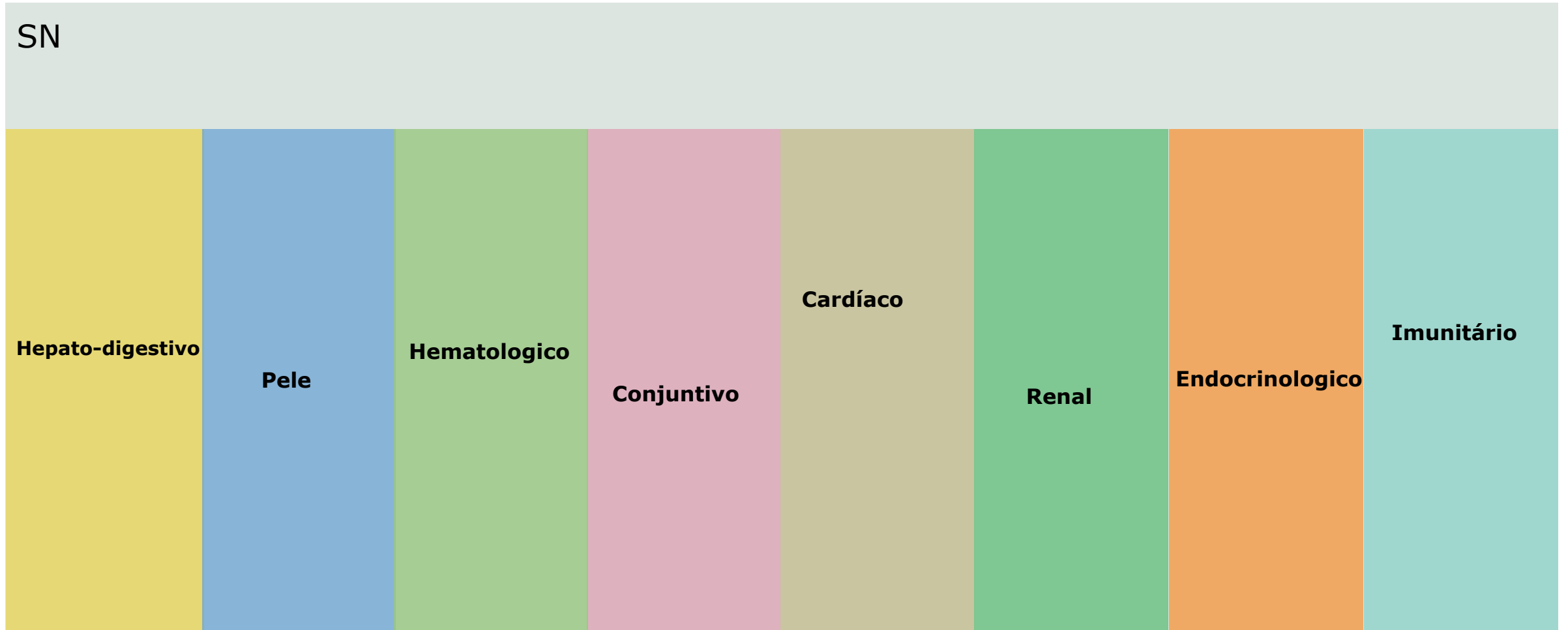
NÃO ESQUECER CAUSAS TRATÁVEIS DE ATAXIA

- epilepsia ou equivalentes migranosos
- déficit vit E, déf. biotinidase, hipo/abetalipoproteinémia, déf. CoQ10, PDH (tiamina), déf. GLUT1, ataxias sensíveis à acetazolamida

Manifestações neurológicas nas doenças sistémicas

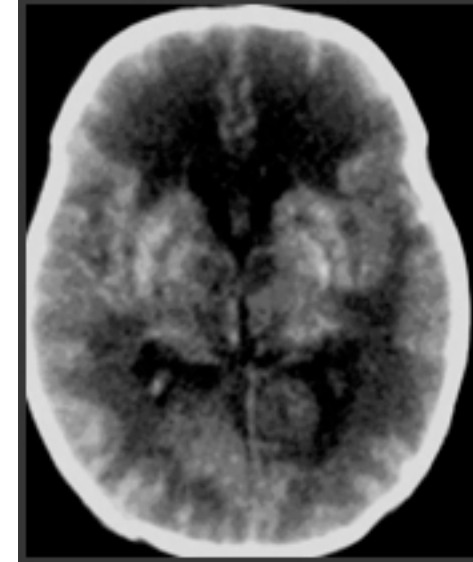
Carmen Costa

Manifestações neurológicas e o sistema...



SN e distúrbios eletrolíticos: **desidratação aguda**

- ▶ Maior risco na criança: GEA, doença renal, suprarrenal, diabetes insípida...
- ▶ Mecanismos:
 - ▶ **Perda de volume** → insuficiência circulatória e colapso vascular → hipoperfusão cerebral e hipóxia
 - ▶ Hiper Na



SN e distúrbios eletrolíticos: desidratação aguda

ENCEFALOPATIA HIPÓXICA AGUDA

Coma, **Convulsões** → correlação com níveis de ureia + [Na] , velocidade de ↓ natrémia

Sequelas: diplegia, microcefalia, atraso mental, epilepsia, cegueira cortical (transitória)

HIPOVOLÉMIA

TROMBOSE VENOSA /SEIOS VENOSOS
(hemorragia subaracnoideia → sinais focais)

SN e distúrbios eletrolíticos: **Hipernatrémia**

Saída de água da célula cerebral para espaço hiperosmolar vascular

Manifestações neurológicas na ausência de lesão estrutural do SNC:

Alt. estado de consciência

Febre

Espasticidade

Convulsões ~1/3

(24-48 horas após re-hidratação)

SN e distúrbios eletrolíticos:

Hipernatrémia

- ▶ Distúrbio eletrolítico mais frequente na prática clínica
- ▶ Se grave pode tornar-se **emergência** → arritmia cardíaca, paragem respiratória
- ▶ Expoliação excessiva rim, intestino (GEA)
- ▶ Manifestação neuromuscular, sem sinais de SNC

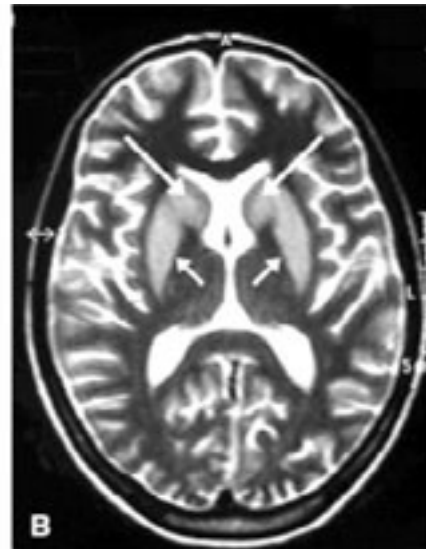
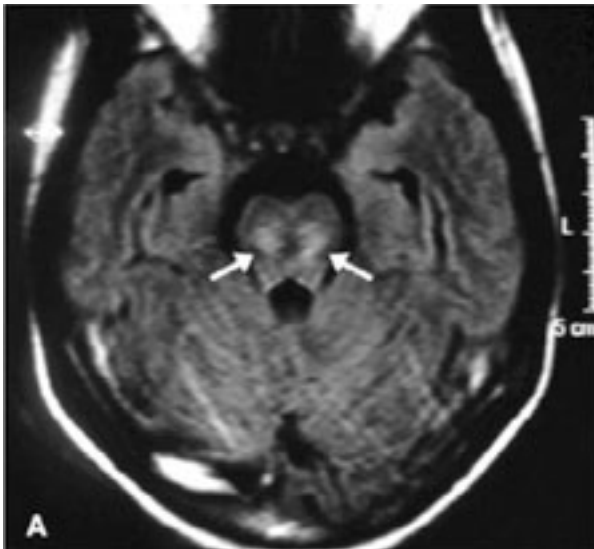
PARALISIA FLÁCIDA AGUDA

[K] < 2,5 mmol/L , instalação lenta

Fraqueza muscular MII → tronco + extremidades superiores

SN e distúrbios eletrolíticos: Mielinólise pontina central

- ▶ oscilações abruptas na osmolalidade sérica → desmielinização simétrica da parte central da base da protuberância, tb pode envolver núcleos da base
- ▶ Rápida correção de hiponatremia (Kernicterus, após transplante hepático, diarreia aguda....)



alt . aguda do estado de consciência
coma, tetraparésia flácida → espástica
paralisia pseudobulbar

2 a 7 dias após a correção

raro: ataxia, parkinsonismo, distonia, catatonia,
....

→ MAU PROGNÓSTICO

SN e patologia cardíaca

Congénita / Adquirida

Cianótica / Não-cianótica



Importante causa de
complicações neurológicas

cardiopatias não operadas
cirurgia cardíaca

SN e patologia cardíaca **cardiopatias congénitas**

▶ **Atraso de desenvolvimento** **Cianóticas > não-cianóticas**

(Silbert et al.1969)

Mecanismo: enfarte, crise cianótica, hipóxia crónica ...

....associada a incapacidade motora, dif.escolares, dif.atenção
(Wright and Nolan, 1994)

▶ **Malformações do SNC**

+ frequentes do que na população geral;
major ou minor

Não-cianóticas > cianóticas
(coA, estenose aórtica)

Complicações neurológicas das cardiopatias não operadas

► Crise cianótica

convulsão
(hipóxia, Daniel et al 1973)

alt. estado consciência

hemiplegia aguda

hemianopsia,
afasia

► AVC

✓ Nos primeiros 20 meses de vida em 75% casos: 90% TGV + TF
(Cottrill and Kapplan, 1973)

✓ Incidência progressivamente menor → cirurgia mais precoce

✓ Enfarte + a. cerebral média (anemia ferripriva)

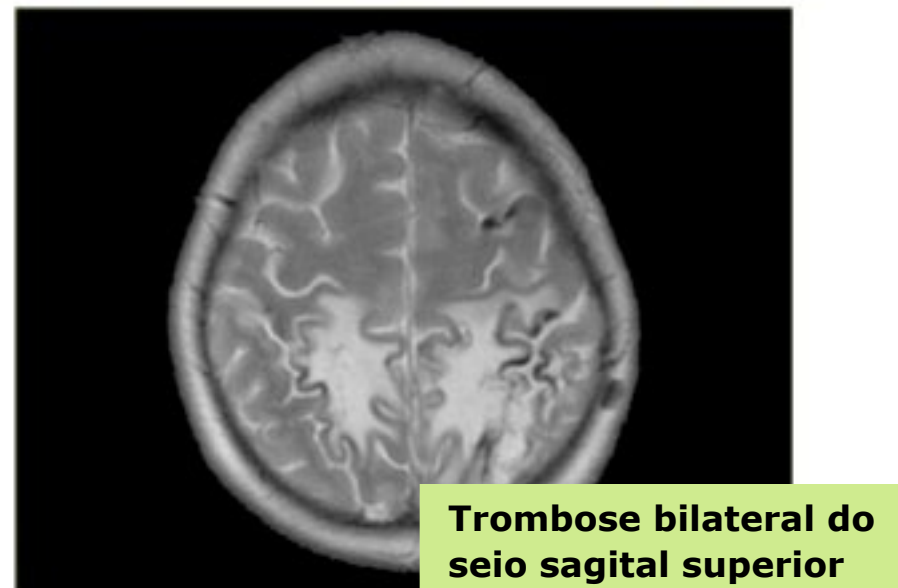
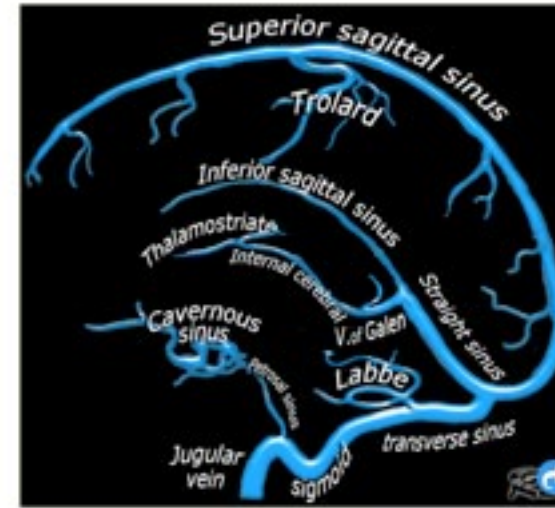
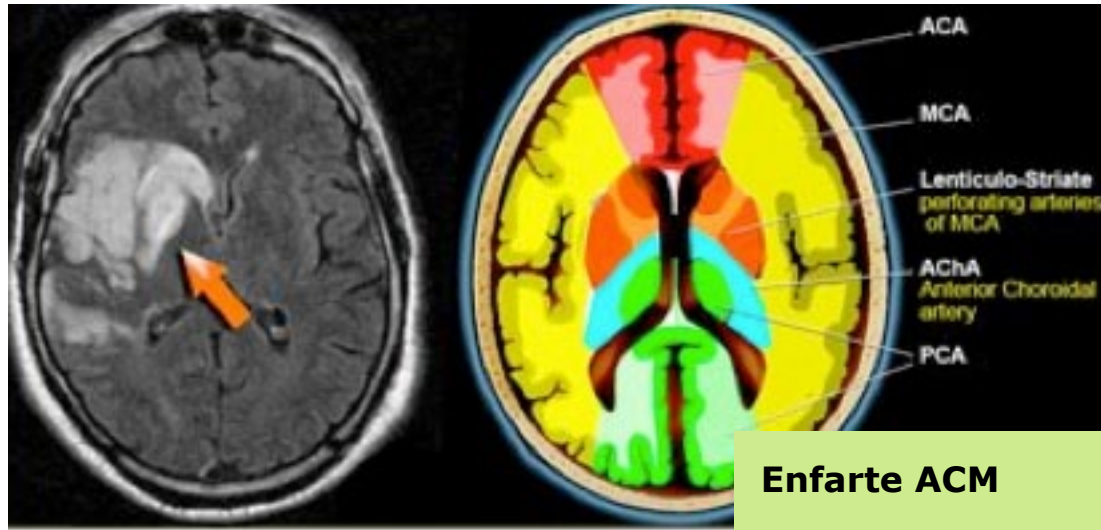
✓ Trombose venosa (desidratação e hematócrito)

► Abscesso cerebral

80% associado a TF e TGV
múltiplos pequenos enfartes

Suspeitar!

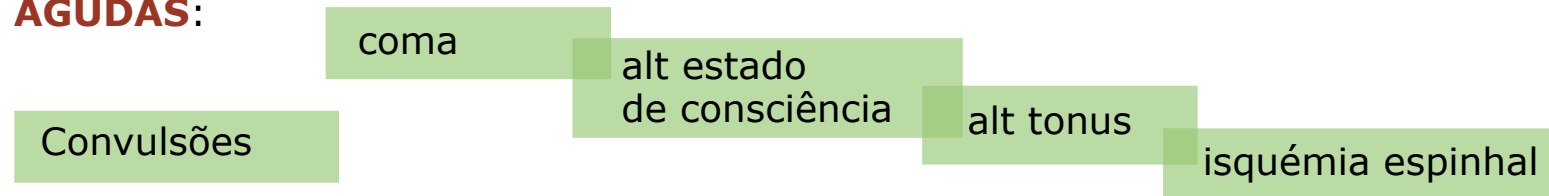
Complicações neurológicas das cardiopatias não operadas



Complicações neurológicas da cirurgia cardíaca

Mais frequentes → ↑ nº cardiopatias operáveis

AGUDAS:



mecanismo: ↓ perfusão + fenômenos embólicos + hipoCa/Mg

patologia: leucomalácia periventricular, necrose cerebral, necrose do tronco cerebral

Reperusão → hemorragia subdural ou extradural

Hipotermia profunda induzida → coreoatetose / discinesias orofaciais

Complicações neurológicas da cirurgia cardíaca

▶ **SEQUELAS TARDIAS:**

- ▶ Atraso mental
- ▶ Paralisia cerebral
- ▶ Epilepsia (S. West)
- ▶ Dificuldades de aprendizagem
- ▶ Défice auditivo - mecanismo??

▶ **RMN-ce**

- ▶ Ventriculomegália
- ▶ Atrofia
- ▶ Enfarte de substância branca

SN e patologia respiratória

HIPÓXIA

RETENÇÃO DE CO₂

Encefalopatia progressiva do prematuro com displasia broncopulmonar
Retenção de CO₂ na doença pulmonar crónica (ex. FQ)
Complicações de ECMO

SN e patologia respiratória

▶ **Encefalopatia progressiva em prematuro com displasia broncopulmonar**

- ▶ Hipotonia + perda DPM c/ deterioração EEG → **morte**
- ▶ Hipoventilação crónica → **gliose** do tronco → **morte súbita**

▶ **Retenção crónica de CO₂**

- ▶ Associada a: hipóxia + acidose respiratória
- ▶ Letargia progressiva → coma (infecção respiratória)
- ▶ Disfunção cognitiva
- ▶ HIT-ic (vasodilatação cerebral)
- ▶ Neuropatia subclínica (adulto)

SN e patologia respiratória

COMPLICAÇÕES DE ECMO
(Extracorporeal membrane oxygenation)

- ▶ Isquemia e/ou hemorragia ic
- ▶ Hemiplegia + convulsões (EEG)
- ▶ Sequelas: 20-50% sobreviventes
- ▶ Surdez

SN e patologia endocrinológica

▶ Sistema nervoso



▶ Glândulas endócrinas

Intra-cerebrais: hipotálamo, hipofise

Extra-cerebrais: tiroide, pâncreas, suprarrenais

Eixo hipotálamo-hipófise

Tiróide e paratiróide

Suprarrenal

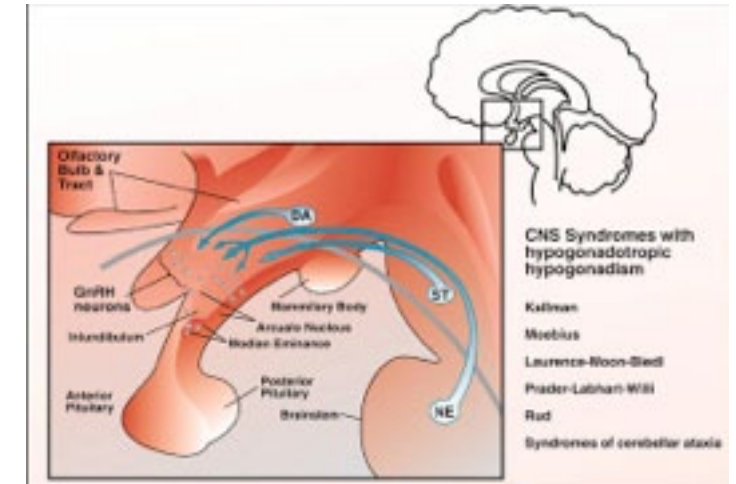
Pâncreas: DM1

Eixo hipotálamo-hipófise: Síndrome de Kallman (ou de Morsier ou displasia olfato-genital)

Hipogonadismo hipogonadotrópico (défice GnRH)
Hiposmia ou anosmia (secundária a hipoplasia dos bulbos olfativos detetável por RMN)

Surdez neurosensorial, nistagmo, estrabismo, ptose, sincinésias, síndrome cerebelosa, paraparésia espástica
Agenesia do corpo caloso, atraso mental moderado
Problemas visuo-espaciais
Problemas psiquiátricos

Dismorfismos: fenda palatina, agenesia dentária
Pes cavus bilateral
Aplasia renal unilateral ou bilateral
Criptorquidia, ginecomastia, obesidade



Eixo hipotálamo-hipófise: Síndrome de Sotos

Problemas de atenção, traços psicóticos

Dificuldades de aprendizagem >90%

Convulsões (50% , 1/2 ass. a febre)

Escoliose 30%

Alt cardíaca 8%

Tumores

Mutação de novo gene NSD1, 5q35

Raros casos familiares

RMN : dilatação ventricular + cornos occipitais,
agenesia corpo caloso, aumento tamanho do trígono

Critérios diagnósticos principais

Aceleração do crescimento EP + idade óssea 2 anos > id cronológica

Macrocefalia

Dimorfismos: fronte larga, mento pontiagudo, dolicocefalia

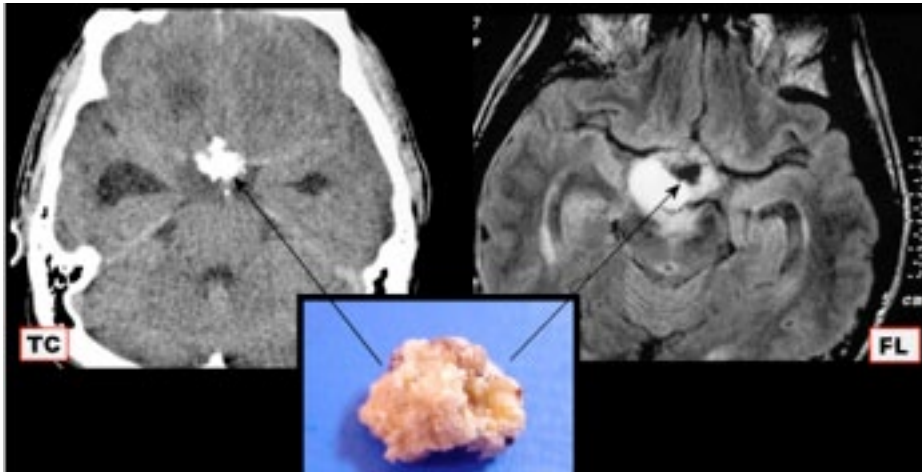


http://www.nature.com/ejhg/journal/v15/n3/fig_tab/5201686f2.html#figure-title

SN e Eixo hipotálamo-hipófise: Diabetes insípida

poliúria e polidipsia

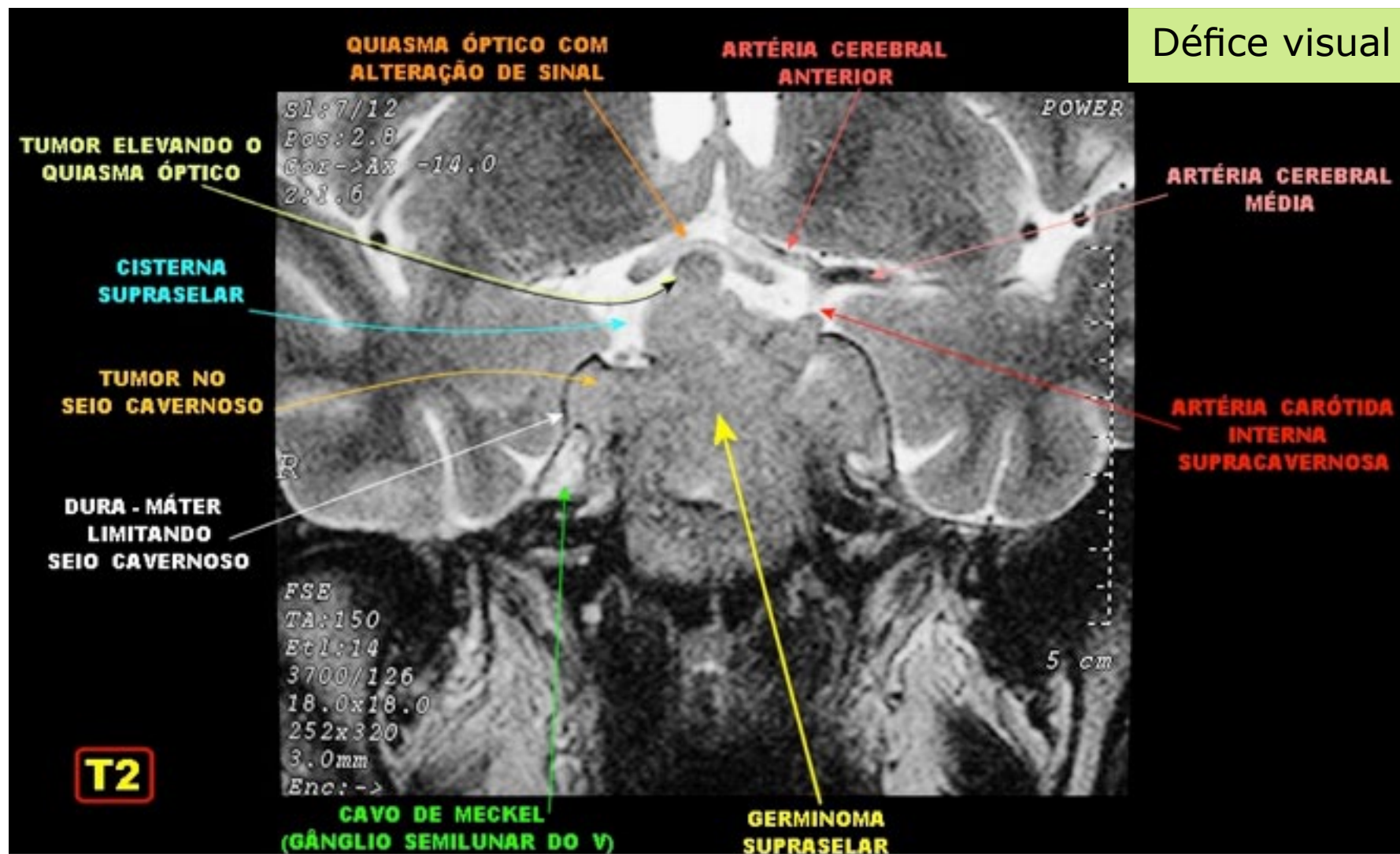
Pode ser 1ª manifestação de Tumor selar
craniofaringeoma, tumor germinativo
..raramente histiocitose X



Manifestações neurológicas secundárias
a desidratação

Déficit visual

Eixo hipotálamo-hipófise: Diabetes insípida



SN e Patologia Endocrinológica: **Tiróide**

Hormonas tiroideias: essenciais para função e maturação neuronal

Feto: T4 é sintetizada entre 10-14 SG

Início da gestação → maturação neuronal depende da produção T4 materna

Défi ce T4

→ alteração formação RNA e síntese proteica →

→ diminui tamanho/número do **neurónios corticais** + hipoplasia **dendrites**
e axónios + atraso de **mielinização**

SN e Patologia Endocrinológica: Tiróide

“Teste do pezinho”

FORMA CONGÉNITA OU HPOTIROIDISMO NEONATAL

Secundária a disgenesia tiroideia fetal, freq. 1/3300 RN

Compensação materna parcial

- ✓ 1^{as} dias de vida: icterícia, dificuldades alimentares, obstipação, distensão abdominal, hérnia umbilical, hipotonia, choro gritado/rouco
- ✓ Quadro clínico característico ~2 meses de vida: fácies lunar, traços grosseiros com macroglossia, cabelo seco/ sem brilho, ADPM
- ✓ Surdez neurosensorial 10% (malformações cocleares)
Espasticidade, incoordenação motora, ataxia cerebelosa – 1/3 casos

SN e Patologia Endocrinológica: **Tiróide**

FORMA ADQUIRIDA OU "CRETINISMO ENDÊMICO"

- ✓ Deficiência materna, secundária a carência de iodo
- ✓ Quadro clínico : espectro de acordo com grau de deficiência
- ✓ Quadro clínico característico ~2 meses de vida:
fácies lunar, traços grosseiros com macroglossia, cabelo seco/ sem brilho, ADPM

SN e Patologia Endocrinológica: **Tiroidite de Hashimoto**

- ▶ É a tiroidite mais frequente em crianças e adultos
- ▶ + sexo feminino
- ▶ Manifestações neurológicas:
 - ▶ Alterações cognitivas e psiquiátricas (confusão, alucinações)
 - ▶ Convulsões
 - ▶ Cefaleias
 - ▶ Mielopatia
 - ▶ Alterações variáveis do estado de consciência
 - ▶ Atrofia cerebral progressiva
- ▶ Anticorpos anti-tiroglobulina e anti-microsoma
- ▶ Resposta parcial à corticoterapia

SN e Patologia Endocrinológica: Suprarrenal

DISTÚRBIOS ELECTROLÍTICOS
↑ K, Ca, ↓ Na
HIPOGLICÉMIA

Cefaleia, HTA
Papiledema

"PSEUDOTUMOR CEREBRI"

▶ desmame inadequado de corticosteróides



SN e Patologia Endocrinológica: **DM1**

- ▶ Cetoacidose diabética
 - ▶ **Alteração aguda do estado de consciência**
 - ▶ redução perfusão cerebral/ O₂
 - ▶ edema cerebral (mm c/ adequada correção desidratação, sem papiledema)

- ▶ Coma hipoglicémico
 - ▶ **Disfunção cortical:** sonolência, lentificação psicomotora, alt.comportamento
 - ▶ Sinais neurológicos focais transitórios (hemiplegia)
 - ▶ Perda de consciência, convulsões generalizadas/ focais

SN e Patologia Renal

URÊMIA

DIÁLISE

Distúrbios eletrolíticos
Hipertensão
Toxicidade

Principais complicações

Encefalopatia urêmica

Complicações do tratamento da IRC

Neuropatia periférica urêmica

Miopatia

SN e Patologia Renal: Encefalopatia urêmica

Alteração do estado
de consciência

Atetose, mioclonus

ataxia

convulsões

hipotonia

nistagmo

PC diminui em proporção c/ estado nutricional → microcefalia em 50%
IRC grave: ADPM, ↓ QI progressiva na ausência de sinais neurológicos
(Bock et al, 1989)

SN e S. Renal:

Encefalopatia urémica

Encefalopatia hipertensiva → Sinais focais transitórios:

Hemiparesia

Cegueira cortical

Encefalopatia urémica → reversível após correção IRC
(hemodiálise ou transplante renal)

Hemodiálise não melhora sinais sensitivo/PNP

Crises → Anti-epilépticos, dose ajustada

Mioclonus → benzodiazepinas

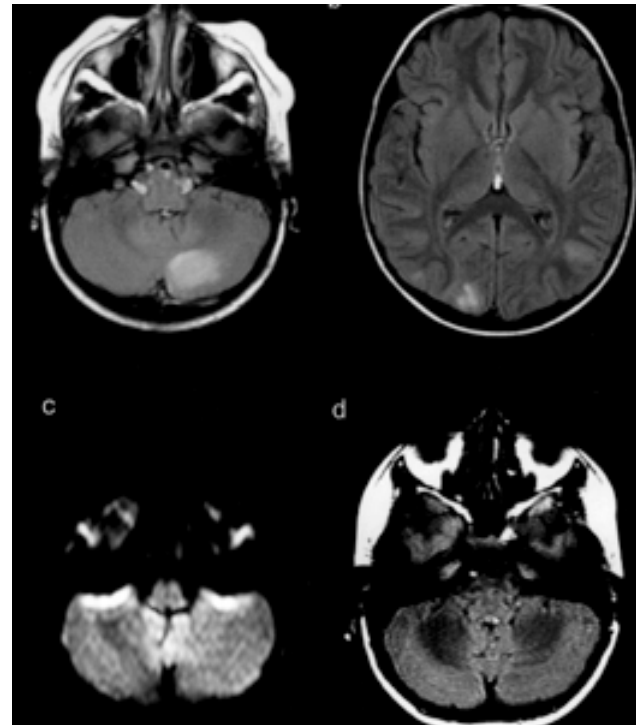
SN e Patologia Renal: **Encefalopatia hipertensiva**

Encefalopatia posterior reversível
(PRES: Posterior reversible encephalopathy syndrome)

HTA

alteração do estado de consciência,
crises convulsivas (90%),
náuseas e vômitos (75%),
cefaleias (60%),
alterações visuais (40%) sec. a lesão occipital

RMN-ce (difusão): edema vasogénico nas
regiões parieto-occipitais e cerebelo



SN e Patologia Renal: **S. hemolítico-urémico**

- ▶ Principal causa de IRA em lactentes e criança
- ▶ Atingimento cerebral em 30% dos casos

Sinais neurológicos:

Alterações de consciência → coma

Crises convulsivas parciais ou generalizadas

Hemiparésia

Afasia

Mortalidade elevada → 7-10% dos casos

Sequelas 30% dos sobreviventes : **epilepsia, atraso mental, dificuldades de aprendizagem, defice visual**

RMN-ce : ~50% casos com atingimento dos núcleos da base

SN e patologia hematológica: **Drepanocitose**

- ▶ Doença genética, recessiva, raça negra
- ▶ Manifestações neurológicas em >25% casos, < 5 anos idade → principal factor de morbilidade
- ▶ **Doença vascular** + maior risco de meningite pneumocócica

Proliferação da intima dos vasos
Trombose
Microenfartes

- ▶ Mecanismo:
 - ▶ doença vascular oclusiva GV 13-17% → circulação colateral ou síndrome de Moyamoya
 - ▶ Redução do fluxo capilar

SN e patologia hematológica

Hemofilia

- ▶ Causa importante de **hemorragia intracraniana**: intra-dural, extra-dural ou intra-parenquimatosa
- ▶ **Factor VIII**, factor IX, D. Von Willebrand

Purpura trombocitopénica

- ▶ Causa rara de hemorragia intracraniana
- ▶ Indicação para esplenectomia

SN e Patologia digestiva

1-Doença de Crohn

- ▶ **Tromboembolismo cerebral arterial** (hemiparesia, convulsão)

2- Doença celíaca

- ▶ **Epilepsia, ataxia, neuropatia periférica, calcificações**

- ▶ Epilepsia +++, por vezes antecede outros sintomas

1ºs anos de vida, parcial occipital ou generalizada, refratária ao tratamento anti-epiléptico, melhora com dieta sem glúten



>> **TAC-ce**: calcificações cortico-subcorticais uni ou bilaterais, na região parieto-occipital

>> **RMN-ce**: alterações de sinal de substancia branca ~20%

SN e Patologia hepato-digestiva: Encefalopatia hepática

HIPERAMONIÉMIA
(Cooper et al, 1984)

Hepatite aguda

Doença de Wilson

Doenças metabólicas

Hepatite tóxica/medicamentosa

(VPA, CBZ, fenitoina)

Hepatite crónica

- ▶ Mecanismo de toxicidade da amónia (?)
- ▶ Aumento do nº e tamanho dos astrócitos protoplasmáticos (cortex cerebral, gg da base, núcleos do tronco)

Alteração estado
consciência

anorexia

vómitos

ansiedade

depressão

disartria

letargia

desorientação

convulsões

mioclonus,
asterixis

ataxia

Coreia, rigidez

descerebração

convulsões

SN e Patologia hepato-digestiva: Doença de Wilson

- ▶ Doença do metabolismo do Cu, AR → deposição Cu livre...
...hepático, cerebral, renal, peri-corneano (anéis de Kayser-Fleisher)
- ▶ Manifestações hepáticas < 10 anos;
manifestações neurológicas > 10 anos- **quadro neuropsiquiátrico**



problemas de
comportamento/psicose

dispraxia

ataxia

desinteresse /dificuldades
escolares

dificuldades na escrita

Mov. Involuntários
DISTONIA

ansiedade, depressão

disartria

rigidez,
acinésia

SN e Patologia hepato-digestiva: Doença de Wilson

↓ Ceruloplasmina sérica
↑ Cu urinário 24h

OFL- lâmpada de fenda

TRATÁVEL

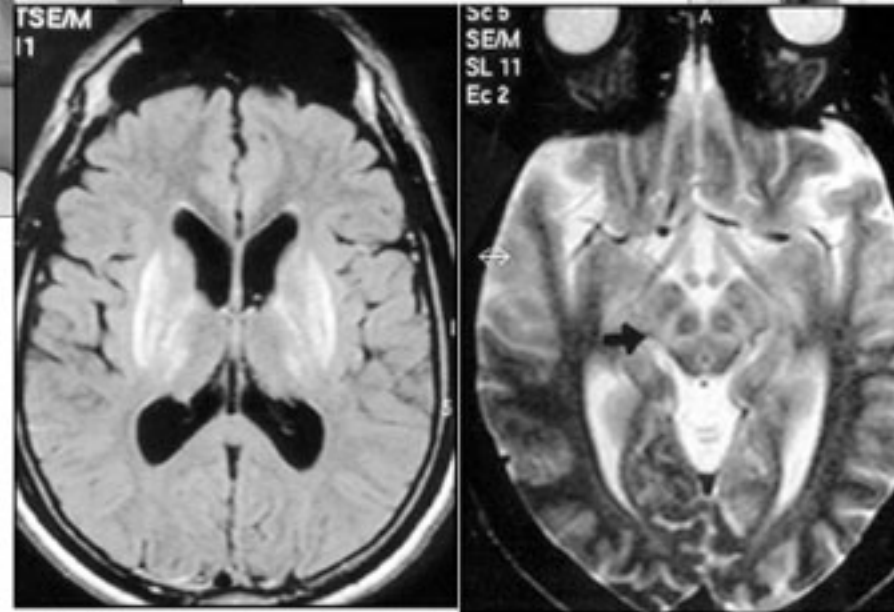


Fig 2. RM ponderada em T2, em secção axial, mostra hiperintensidade de sinal nos gânglios da base e tálamo.

Fig 3. RM ponderada em T2, em secção axial, revela a "face do panda gigante" no mesencéfalo (seta).

postura dística da mão esquerda.



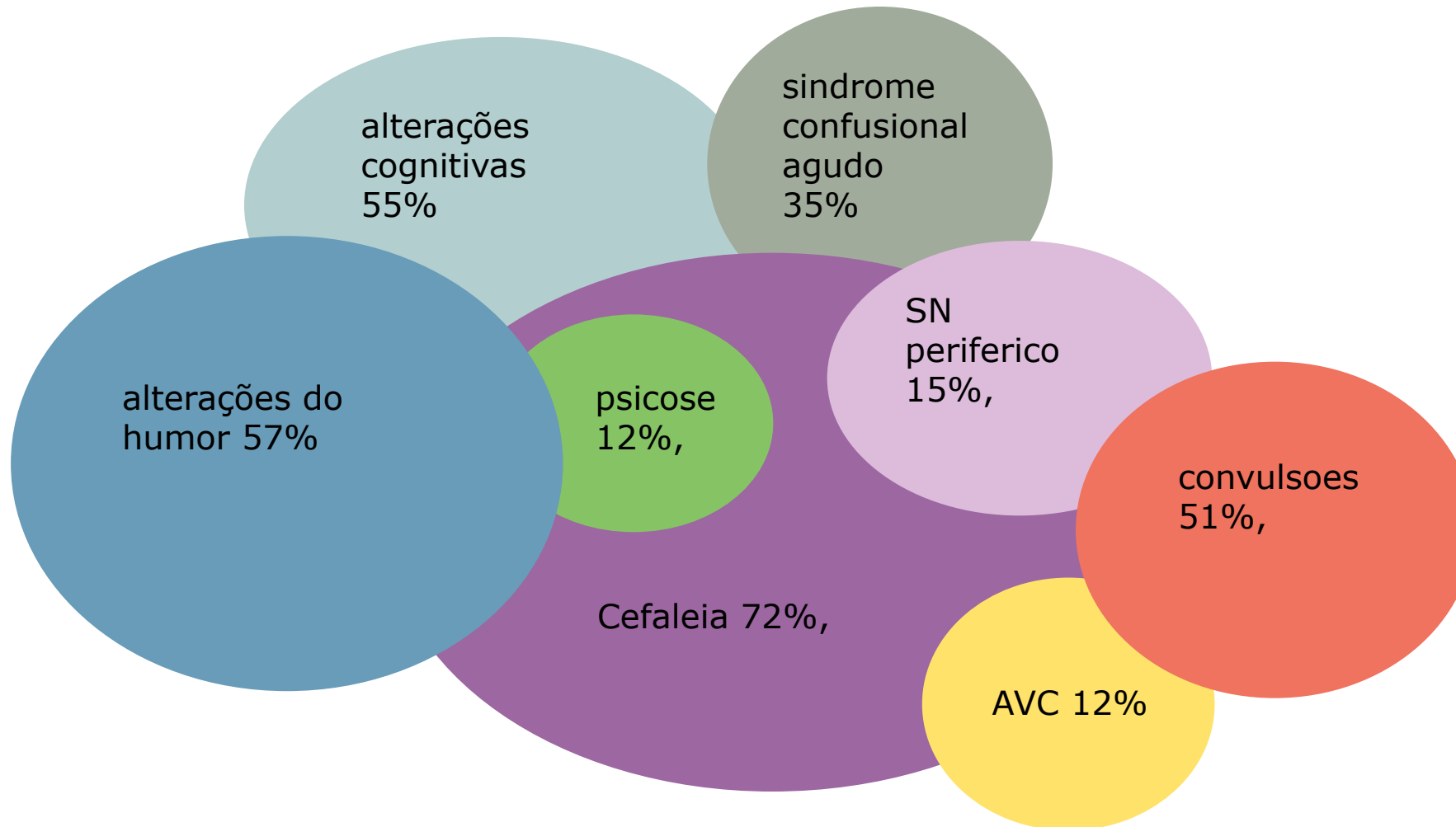
In Wilson's disease, toxic levels of copper accumulate and damage many tissues and organs, including the basal ganglia of the brain. [Image credit: Kevin Roth and Robert Schmidt, Washington University, St. Louis, MO, USA.]

SN e S. Conjuntivo: **Lupus eritematoso sistêmico**

- ▶ Prevalência das manifestações neurológicas:
14% - 80% adulto; 22%–95% criança.
mais grave na criança → sequelas permanentes
- ▶ Mais frequente o sexo feminino (+15-50 anos)
- ▶ **Neurolúpus** (vasculite secundária do SNC)
mecanismo autoimune: produção de Ac, microangiopatia,
produção intratecal de citocinas pró-inflamatórias,
aterosclerose prematura



SN e S. Conjuntivo: Lupus eritematoso sistémico



Outras manifestações: rash fotossensível, artrite, serosite...

SN e S. Imunitário: **síndromes paraneoplásicas**

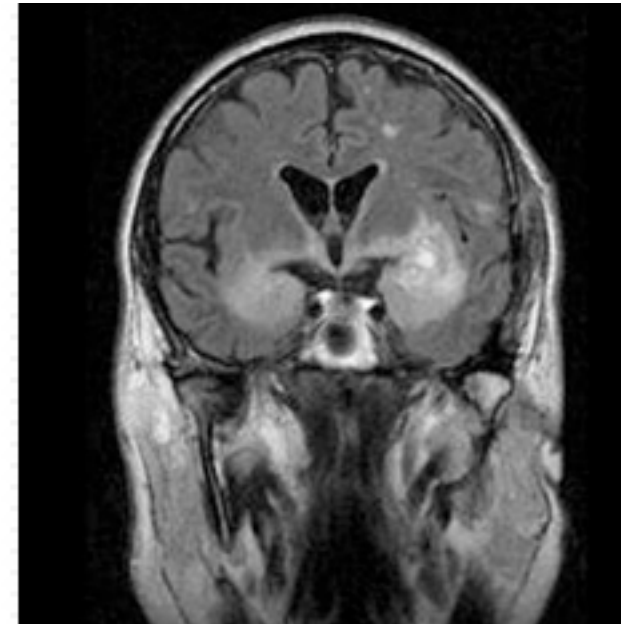
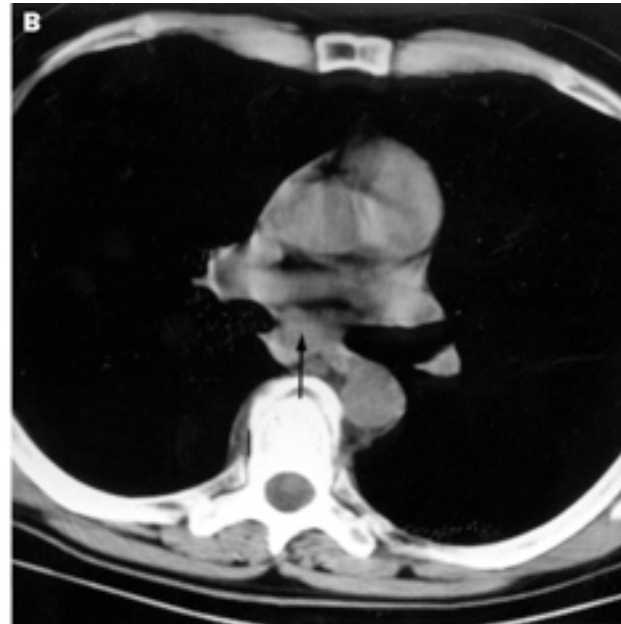
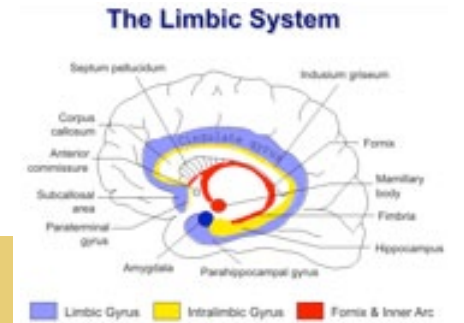
- ▶ Mecanismos imunológicos
- ▶ Antígeno intracelular → **SNC** (pulmão, ovário, testículo)
 - ▶ Neuropatia sensitiva , ataxia(Hu)
 - ▶ Ataxia cerebelosa (Yo)
 - ▶ **Encefalite límbica (Hu, Ma2, NMDAR...)**
- ▶ Anticorpo → **nervo periférico** (linfoma)
 - ▶ Neuropatia motora (IgM anti-GM1)
 - ▶ Neuropatia anti-MAG
 - ▶ Crioglobulinémia
 - ▶ Miastenia gravis (timoma)

SN e S. Imunitário: encefalite límbica paraneoplásica

Alt consciência/ confusão,
Alt. comportamento/personalidade
Irritabilidade/agitação/ crise pânico
Amnésia/ alucinações

Convulsões
refractárias

Nistagmo, ataxia



LCR: pleocitose

SN e S. Imunitário:

PANDAS(pediatric autoimmune neuropsychiatric disorders associated with streptococcal infeccion)

- ▶ Entidade controversa, descrita por Swedo em 1998
- ▶ **Presença de Tiques e/ou POC**, exacerbados por infecção estreptocócica
Início explosivo na infância (3 anos- puberdade) ou evolui com remissões e recidivas
- ▶ **Manifestações associadas: Hiperactividade e movimentos coreiriformes**
- ▶ Susceptibilidade genética + infecção
- ▶ Dg é clínico. AC anti-estreptocócicos e anti-Dnase (inespecíficos)

SN e Pele:

Neurofibromatose tipo 1

- ▶ doença **multissistémica** que afecta **1/3.500 recém-nascidos** (RN)
- ▶ **gene NF1**, cromossoma 17q11.2 → proteína **neurofibromina**, de expressão ubiqüitária, ++ sistema nervoso, nos melanócitos e nos queratinócitos → papel modulador na diferenciação e na proliferação celular, actuando como **supressor tumoral**

manchas
café-com-leite



efélites

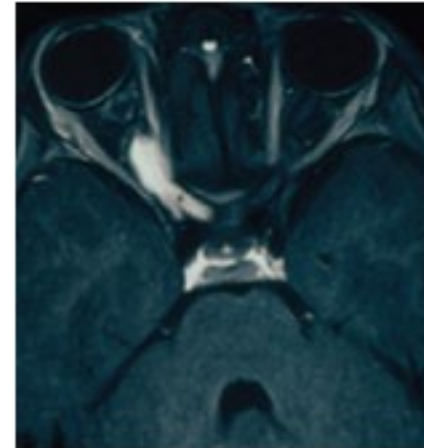
neurofibromas



nódulo de Linch



displasia
óssea



glioma do nervo
óptico

SN e Pele:

Neurofibromatose tipo1

- ▶ **Défice cognitivo** + frequente do que na população geral (4% -8%);
- ▶ **Dificuldades de aprendizagem** 65% - 81% ;
- ▶ **Problemas de atenção** ~60% das crianças, mas apenas 38 % com critérios PHDA;
- ▶ **Problemas de comportamento**
- ▶ **Cefaleia 40%**
- ▶ **Macrocefalia 50%**
- ▶ **Epilepsia:** 6% - 7% dos doentes e parece estar relacionada com disgenesia cortical → excluir tumor.

SN e Pele:

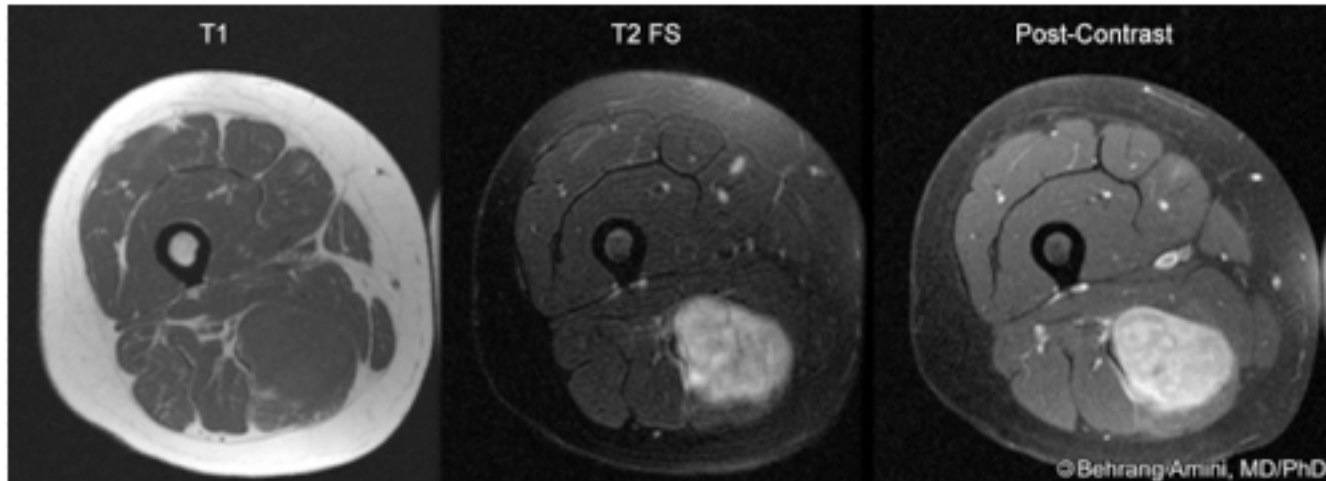
Neurofibromatose tipo1

▶ Tumores:

- ▶ Glioma das vias ópticas e outros tumores SNC
- ▶ Tumores malignos da bainha dos nervos periféricos -TMBN
- ▶ (MPNST - malign peripheral nerve sheath tumours)
- ▶ Outros tumores: feocromocitoma, rabdomiossarcoma, leucemia

▶ Complicações neurológicas

- ▶ Lesão intracraniana ou compressão medular, HITic



SN e Pele:

Neurofibromatose tipo 1

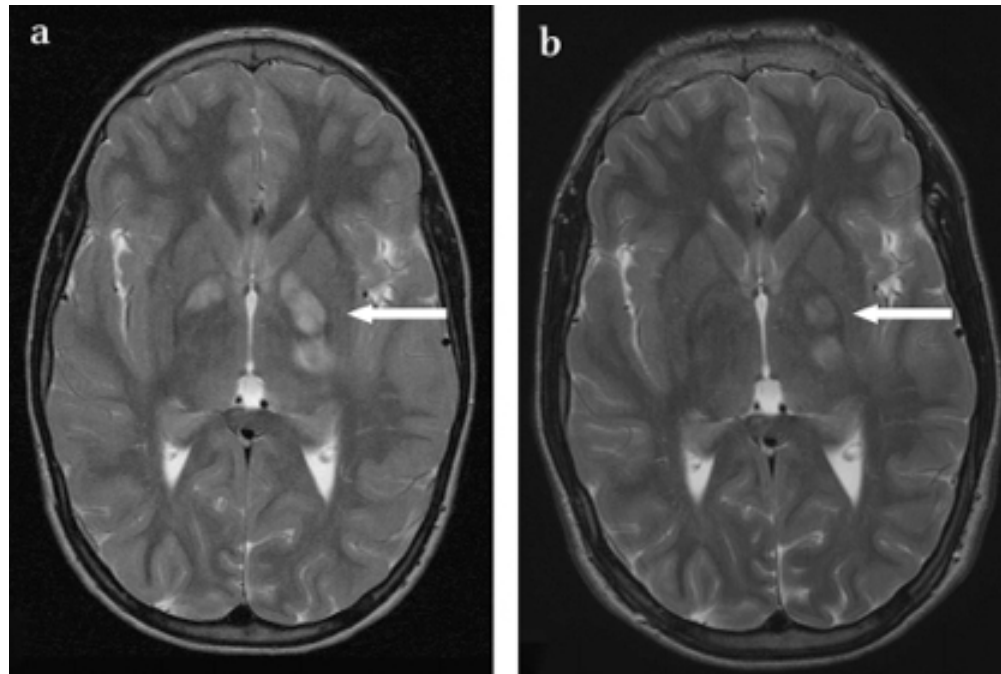
- ▶ **RMN-ce : áreas hiperintensas em T2 e em FLAIR, sobretudo nos núcleos da base, tálamos, tronco cerebral, substância branca cerebelosa**
(provavelmente causadas por mielinização ou gliose aberrantes)

60% - 70% das crianças com NF1,
+ 8-16 anos de idade;

desenvolvimento rápido em número
e volume entre os 4 e os 10 anos,;

regredem posteriormente, tornando-se
raras após os 20 anos

São **lesões características** de NF1, mas
não são um critério de diagnóstico.



SN e Pele:

Esclerose tuberosa

- ▶ Doença autossômica dominante, sub-diagnosticada, incidência estimada 1/ 6000 recém-nascidos (RN)
- ▶ É a causa genética mais comum de epilepsia e déficit cognitivo.
- ▶ O gene **TSC1**, 9q34, codifica a proteína **hamartina**; **gene TSC2**, 16p13.3, codifica a proteína **tuberina** → função supressora tumoral.
- ▶ Caracteriza-se pela presença de múltiplos hamartomas distribuídos por todo o corpo, especialmente no cérebro, pele, retina, rim, coração, pulmão e esqueleto.

TRÍADE CLÁSSICA de diagnóstico inclui:

Convulsões + déficit cognitivo + angiofibromas faciais

SN e Pele:

Esclerose tuberosa



angiofibromas
faciais



máculas em confetti
manchas hipopigmentadas



hamartomas ou nevus
do tecido conjuntivo



fibromas periungueais
e ungueais
(tumores de Koenen)

SN e Pele:

Esclerose tuberosa

A epilepsia (75%) e o défice cognitivo (50%) são o principal risco na ET

EPILEPSIA

- ▶ Início **precoce**, 2/3 dos casos <1º ano
- ▶ As crises + frequentes: **espasmos infantis (25-40%)**. A pesquisa de manchas acrómicas deve ser constante no lactente com espasmos infantis (a ET representa 7% a 13% da etiologia dos espasmos):
- ▶ Grupo de risco para a ocorrência de tuberomas, > 10% de risco

a incidência de autismo associado a ET tem diminuído com o tratamento dos espasmos com vigabatrina

ALTERAÇÕES COGNITIVAS

- ▶ Incluem **autismo, défice cognitivo, dificuldades de aprendizagem, de hiperactividade, de atenção (PHDA) e alterações de humor.**
- ▶ O défice cognitivo ocorre apenas associado à epilepsia
- ▶ Dist. bimodal do QI nos doentes com ET: QI entre 30-40 e QI em média de 93

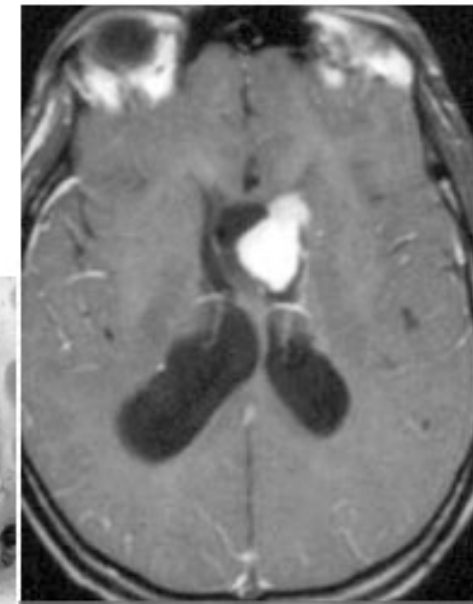
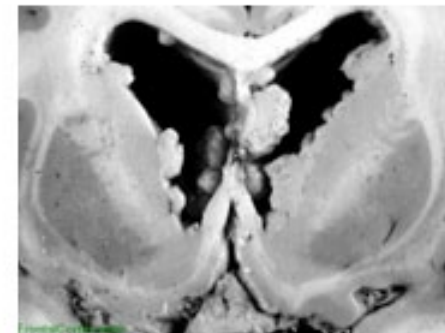
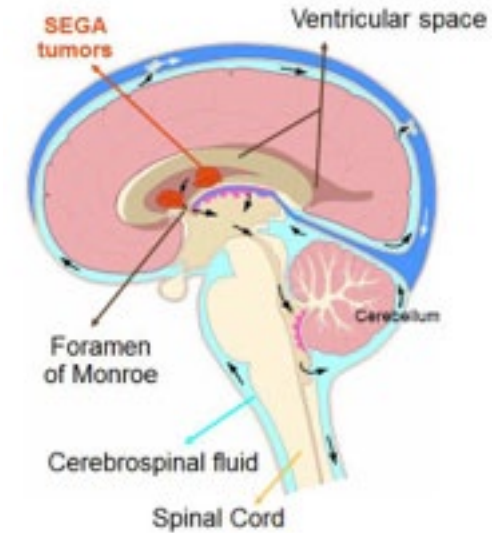
SN e Pele:

Esclerose tuberosa

► Tumores do SNC

Tumores subependimários de células gigantes

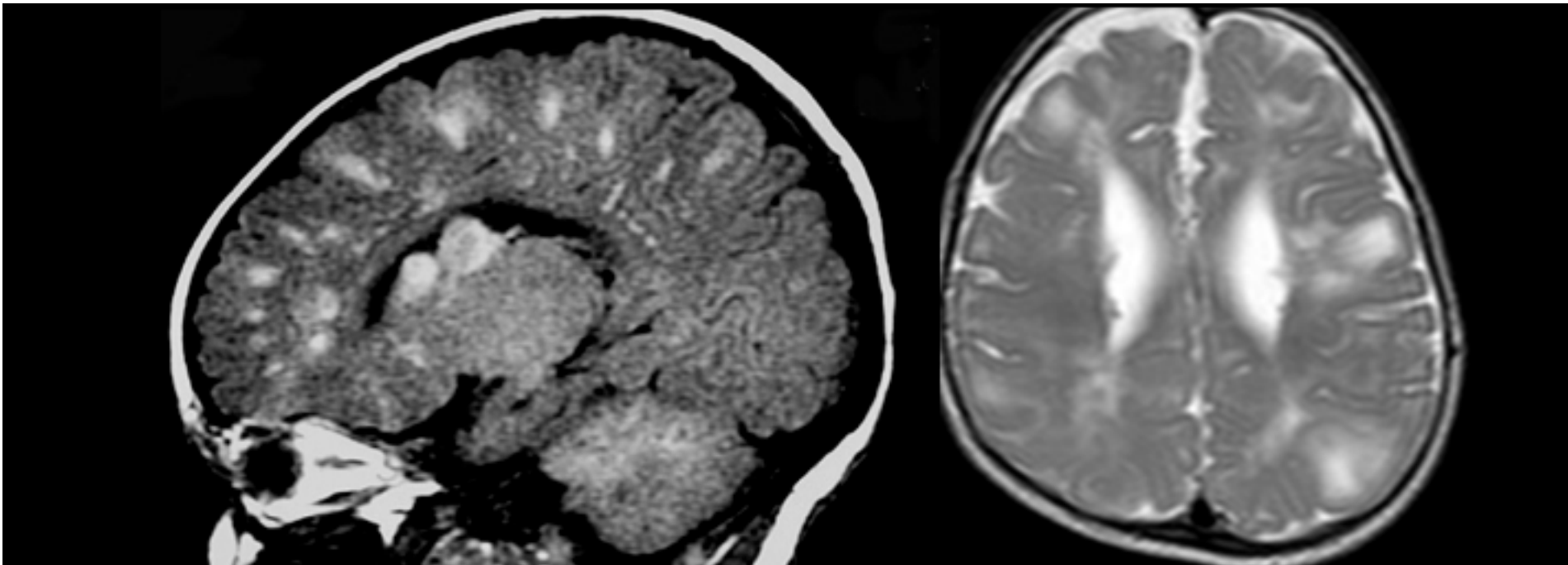
em **10%-15%** dos casos, + frequentes na criança ou no adolescente. Situam-se próximo do buraco de Monro → crescimento progressivo evolui frequentemente para **hipertensão intracraniana** insidiosa por **hidrocefalia**.



SN e Pele:

Esclerose tuberosa

- ▶ Na ET podem ocorrer também
 - ▶ **tubérculos corticais** (hamartomas da substância cinzenta, predominantemente nos lobos frontais);
 - ▶ **heterotopias de células gigantes na substância branca;**
 - ▶ **nódulos subependimários** (que se projectam para os ventrículos, ocasionalmente são intraventriculares, geralmente calcificados).



A reter suspeitar....

- ▶ História clínica detalhada
 - ▶ Instalação, evolução....
 - ▶ Antecedentes P e F
 - ▶ Crescimento P, E, PC
- ▶ Exame objectivo e neurológico completo
 - ▶ Não esquecer: PC, TA, pele....
 - ▶ Fundoscopia, acuidade visual....
- ▶ Investigação etiológica sistemática dando prioridade a causas tratáveis

 **Hipotonia neonatal. Doenças neuro-musculares**

Isabel Fineza

Hipotonia

▶ Tonus Muscular

Resistência ao movimento passivo em repouso

Existem dois tipos de tonus:

Tonus fásico → resistência passiva ao mobilizar os membros

Tonus postural (axial) → resistência dos músculos axiais

Hipotonia – Variante do normal



PC-hipotonia axial e hipertonia dos membros



Fusos musculares Ansas alfa e gama

Localizados paralelamente às **fibras musculares**

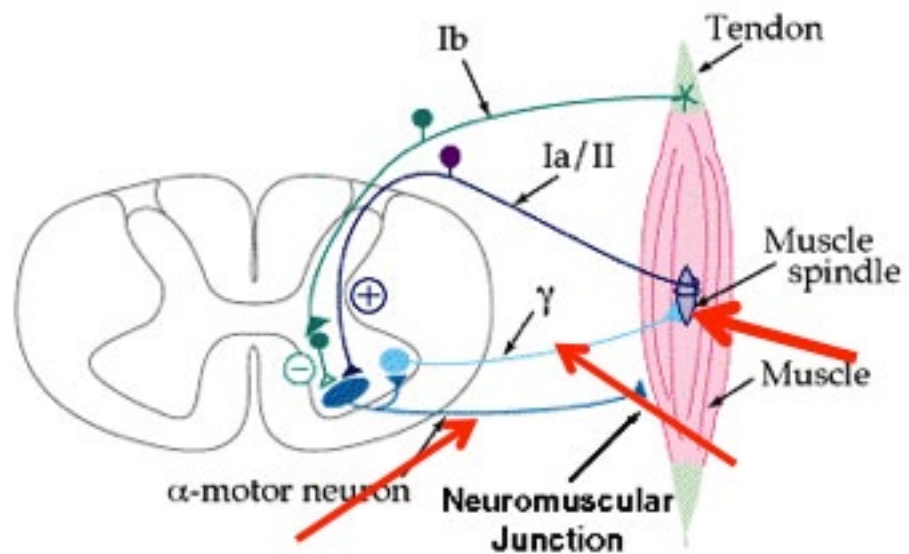
Receptores estimulados pelo:

reflexo miotático

estiramento passivo do músculo

Sinalizam o comprimento das fibras musculares em repouso

Cessam este **trabalho** quando o músculo contrai isotonicamente



Tónus Normal

Desenvolvimento céfalo-caudal

PT

20-30 S

► Hipotonia "fisiológica"

28 S

4 membros extensão e abdução

Flexão membros inferiores

Flexão membros inferiores e superiores

RN termo

4 membros em flexão



Controle do tônus

Vias Centrais
Vias Periféricas

Neurónio motor superior

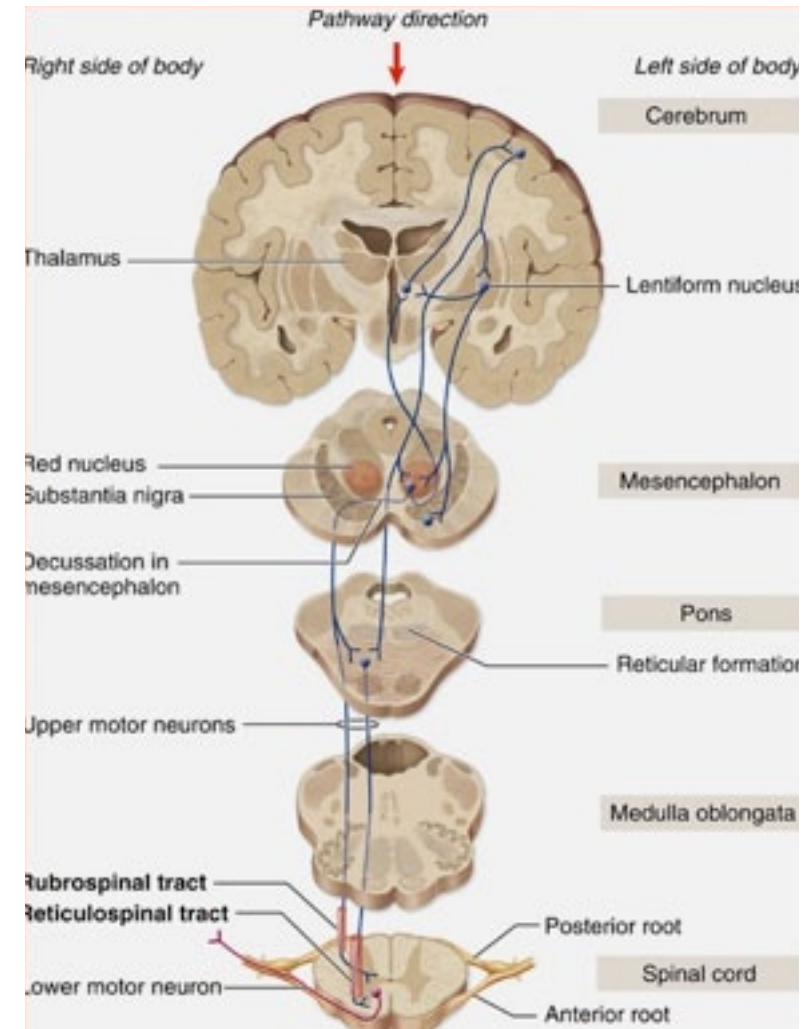
Cortex
cerebelo
gânglios da base -

vias facilitadoras e inibidoras -

Neurónio motor inferior/ Unidade Motora

- ▶ Célula do corno anterior
- ▶ Nervo
- ▶ Junção neuro-muscular
- ▶ Músculo

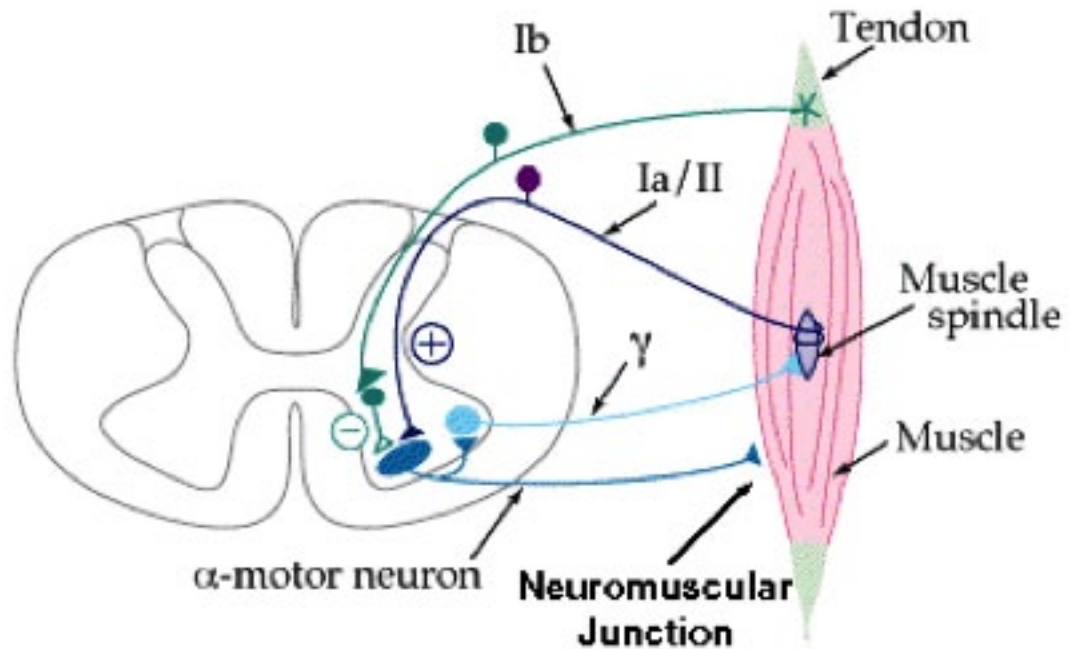
arco-reflexo



Hipotonia

Mecanismo fisiopatológico

Depressão simultânea das ansas alpha e gamma



Hipotonia

Fisiopatologia

- ▶ Contração lenta em resposta ao estímulo
- ▶ Contração muscular mantida por períodos curtos
- ▶ O músculo acomoda-se ao estímulo e inicia descontração imediata


Hipotonia

- ▶ Diminuição da resistência ao movimento passivo
- ▶ Pode coexistir com ↓ força muscular
- ▶ Sinal pouco específico
 - ▶ manifestação de grande variedade de doenças.
- ▶ Fácil de reconhecer desde o período NN
- ▶ Difícil diagnosticar a causa subjacente

Hipotonia

- ▶ Incidência: ?
- ▶ Idade de início:
 - ▶ RN > infância
 - ▶ Factores de risco: dependentes da etiologia

Etiologia

- ▶ Lesão ▶ Central: Neurónio motor superior
- ▶ Periférica: Neuro-muscular

2/3 lesões sistema nervoso central

1/3 lesão do sistema nervoso periférico

História clínica

- ▶ Prenatal : Inf. TORCH ? Drogas/alcool?
 - ▶ Doença Materna? Movimentos Fetais?
- ▶ Neonatal : Complicações no parto?
 - ▶ Pretermo? Convulsões? Hipotonia neonatal
- ▶ Idade inicio dos sintomas?
 - ▶ Estáticos? Progressivos?
- ▶ Desenvolvimento:
 - ▶ Atraso ? Perda de aquisições motoras, sociais, linguagem
- ▶ Problemas alimentares? Alterações sistémicas?
- ▶ História familiar : consanguinidade?
 - ▶ Atraso de desenvolvimento? Doenças neurológicas? Doenças metabólicas?

Aspectos relevantes

História familiar

Doença neuromuscular (mãe, outros...)

Consanguinidade

Mortes in útero/ neonatais

Medicação/ drogas

Gravidez e Parto

Movimentos fetais pobres

Polihidramnios

Sofrimento fetal

Problemas período neonatal

Aspectos relevantes

Parto

Apresentação pélvica
Movimentos fetais ↓
Parto traumático
Sofrimento fetal
Gasimetria cordão
Índice APGAR

Período neonatal

Convulsões
Encefalopatia
Início precoce/ tardio
Dificuldades alimentação
SDR/ ventilação
Choro fraco/ ↓ vitalidade

Exame físico

- ▶ Microcefalia? Dismorfismos?
- ▶ Ptose palpebral? Expressão facial pobre?
- ▶ Alterações do esqueleto? Artrogripose?
- ▶ Alterações cardíacas?
- ▶ Hepatoesplenomegalia?



Exame físico

Postura passiva



Postura activa



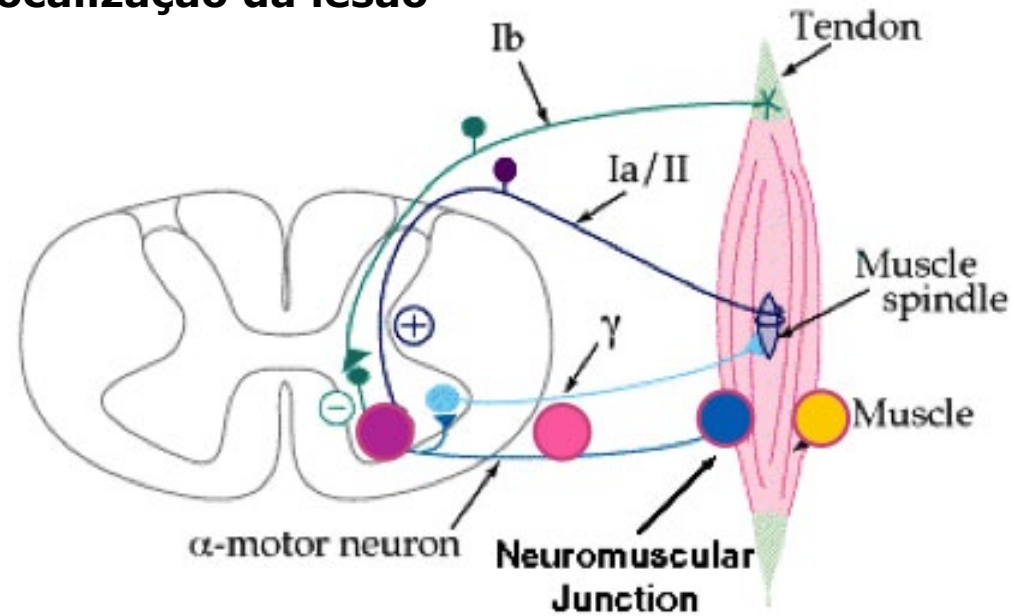
Localização da lesão



Alterações do exame neurológico

Tonus	↑ Espasticidade ; rigidez; membros inferiores em tesoura Hipotonia axial
Força	↓
Reflexos	↑ clonicos

Localização da lesão



Alterações do exame neurológico

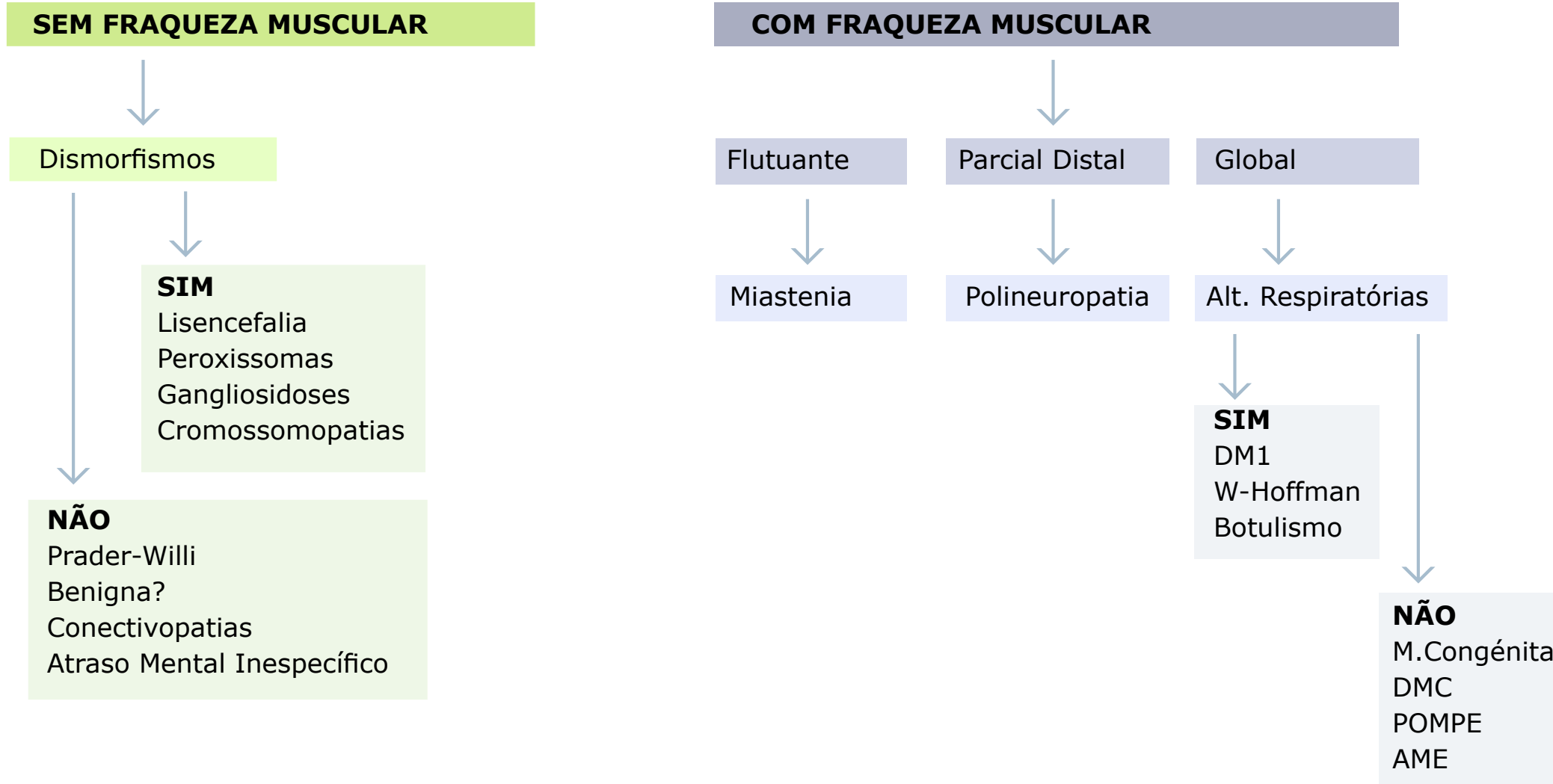
	Atrofia espinal	Nervo	JNM	Músculo
Tonus	↓	↓	N/↓	
Força	↓	↓	N/↓	
Reflexos	ausentes	ausentes	N/↓	N/↓
Músculo	↓	↓	N/↓	N/↓

Hipotonia

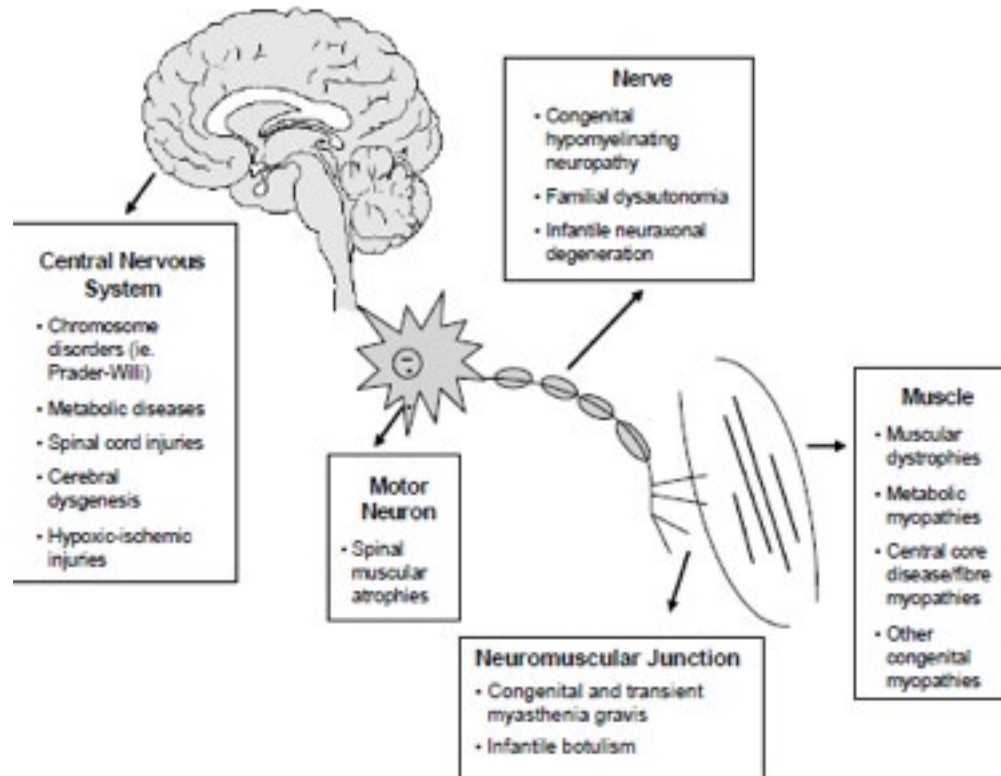
- ▶ Encefalopatia causa X
- ▶ Doença sistémica aguda (sepsis; doença metabólica)
- ▶ Hipotonia isolada
- ▶ Hipotonia e fraqueza muscular
- ▶ ADPM
 - ▶ Atraso motor
 - ▶ Atraso motor e cognitivo



Diagnóstico diferencial



Investigação da Hipotonia



Geral: TSH, T4 livre, ião, gasimetria, amónia, f.hepática

Suspeita alterações CNS: TC/RM ce, EEG

Suspeita doença metabólica: AO, AA P e urinários

Suspeita doença neuromuscular: CK, EMG c/ VCN

Cariotipo se dismorfismos

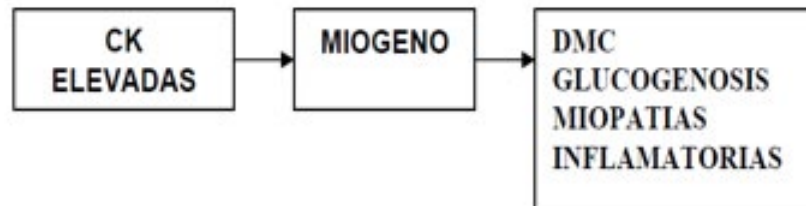
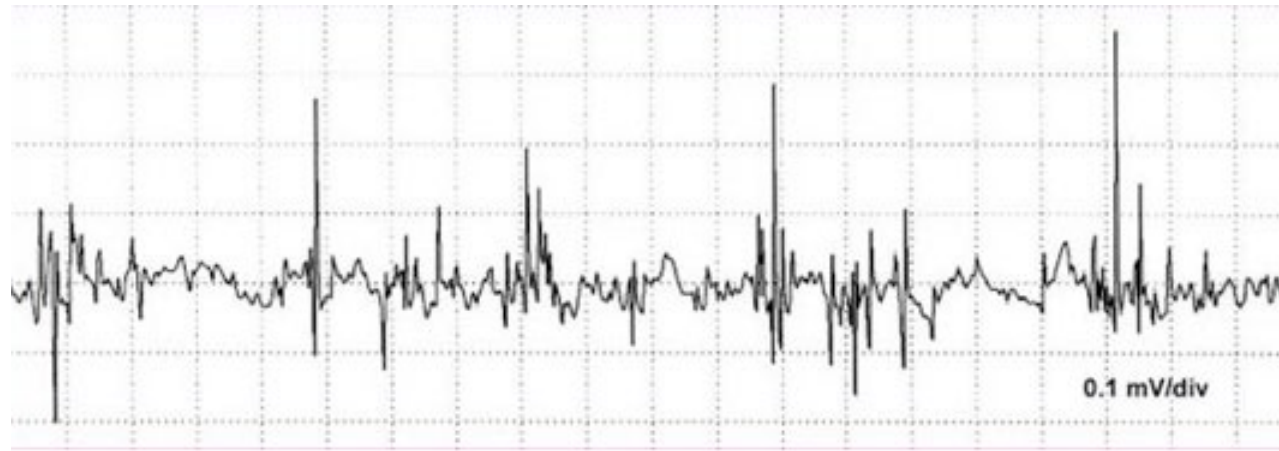
EMG/VCN

Exame mais útil na patologia do sistema nervoso periférico
Confirma lesão

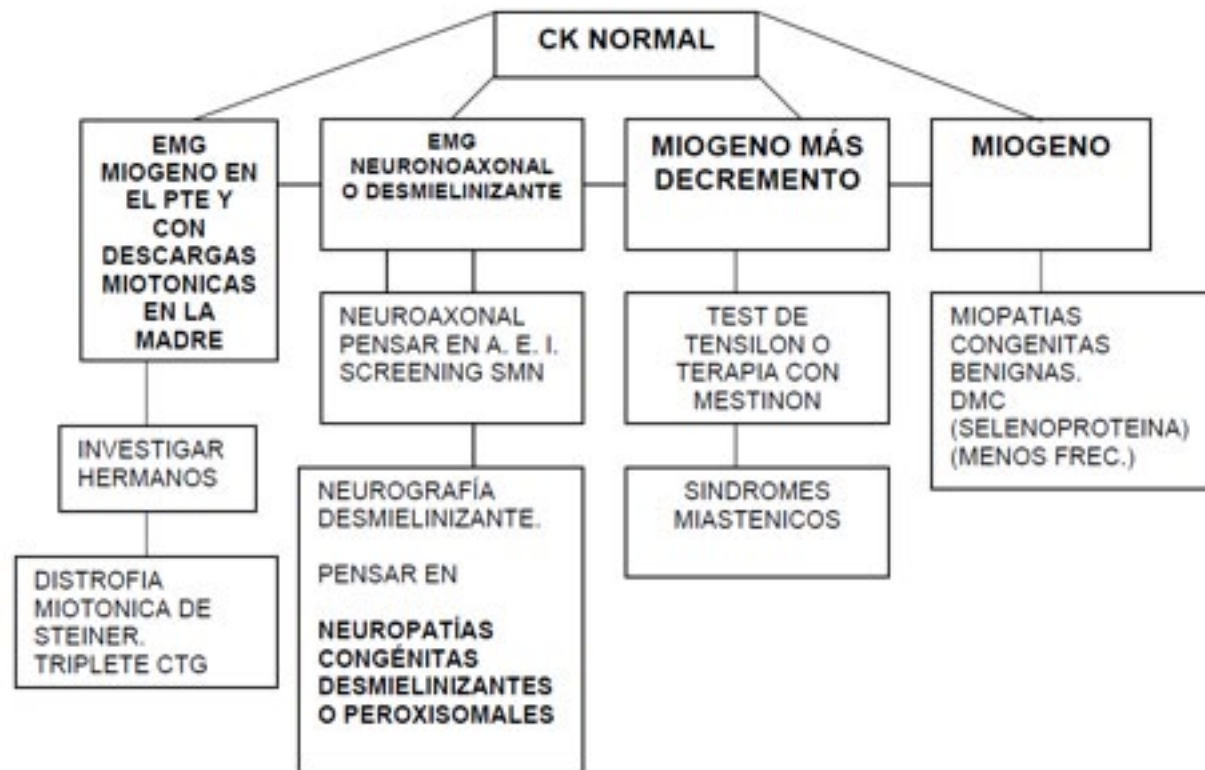
1. Motora /sensitiva
2. Corno anterior da medula
3. Ganglio raquídeo
4. Axonal ou desmielinizante
5. Da placa motora
6. Da fibra muscular

Inflamatória.
Miotonia
Miopática

EMG



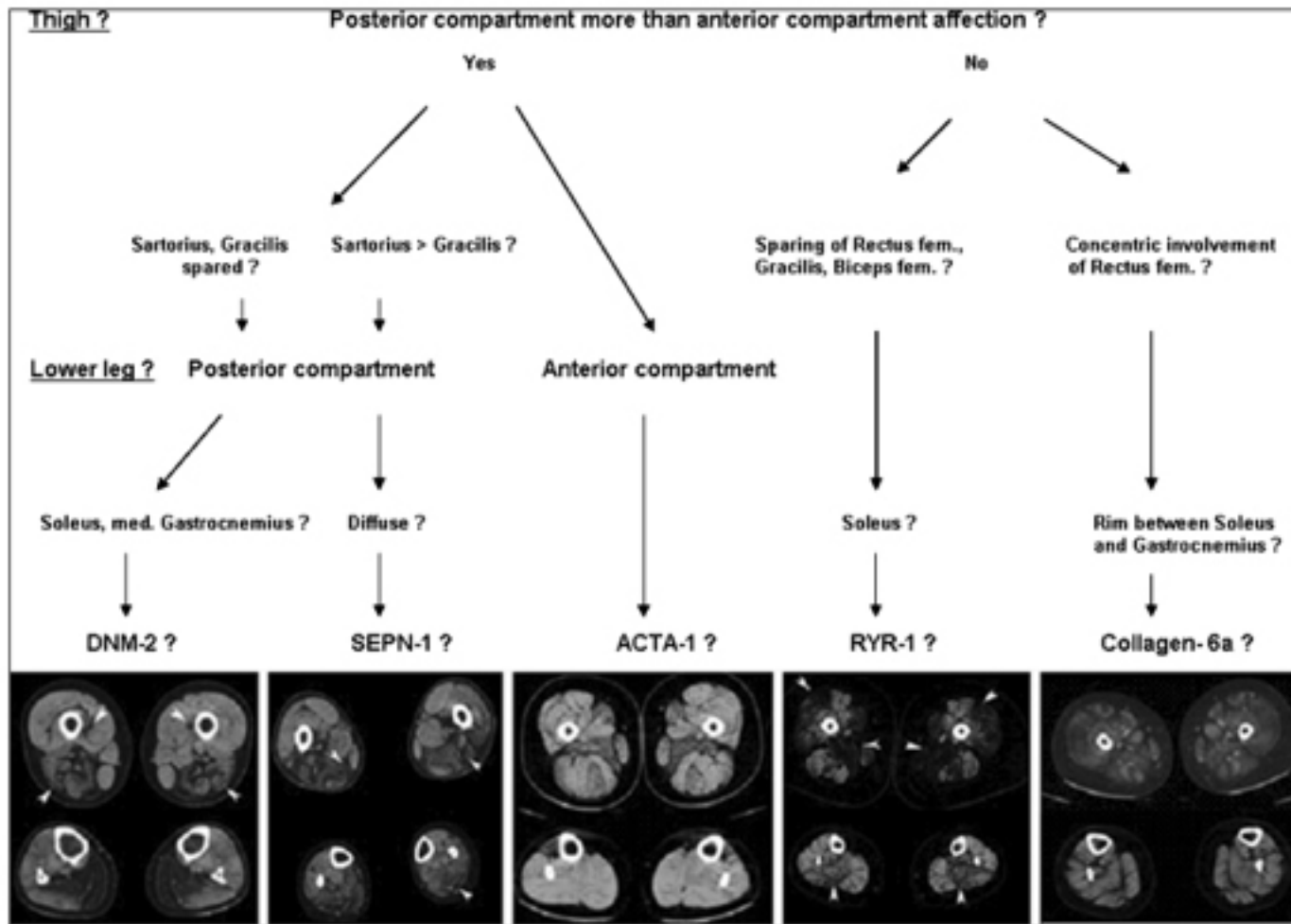
EMG-CK Normal



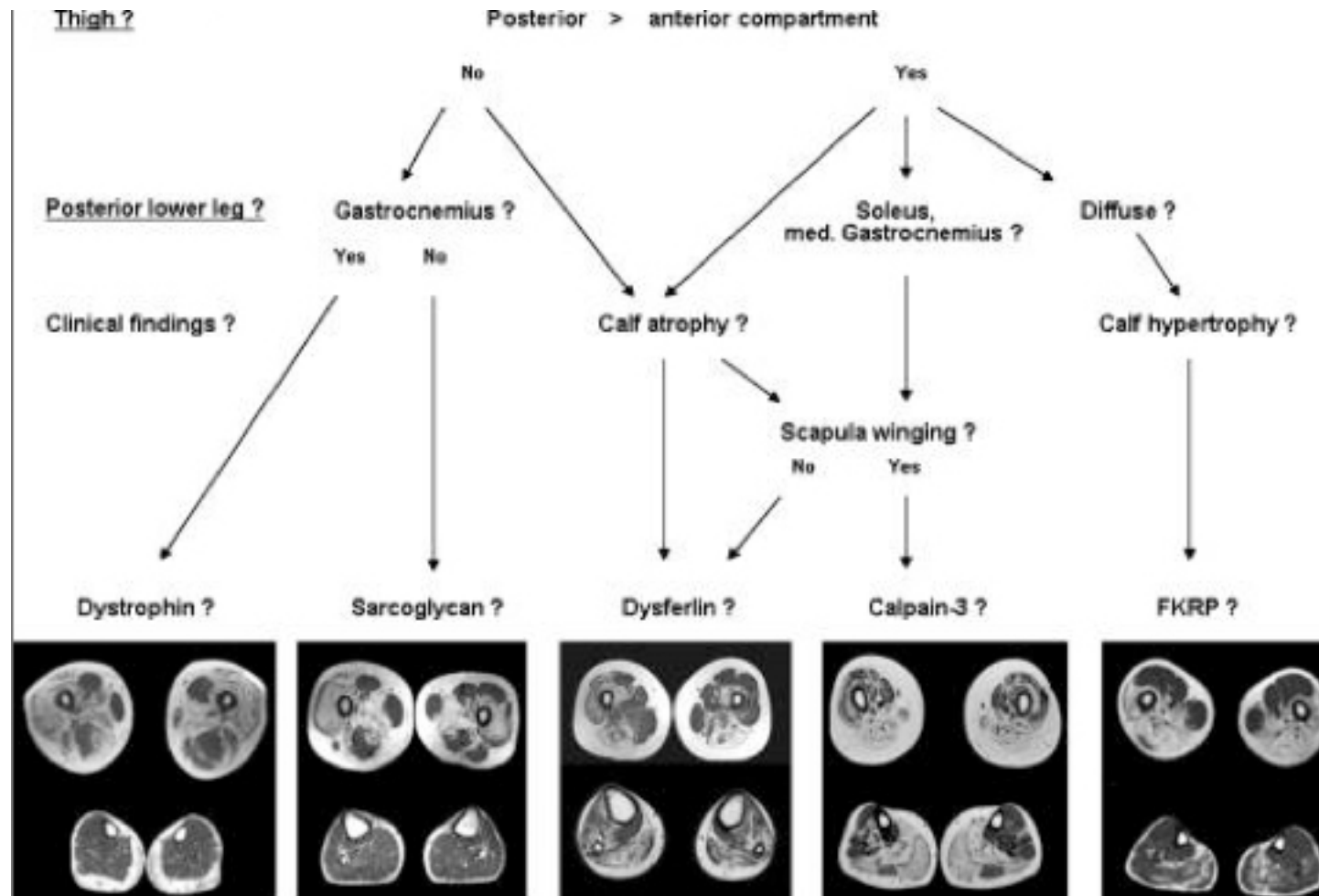
Musculo e imagem (RM)

- ▶ Nos últimos 5 anos foi estudado o padrão muscular por imagem
- ▶ Grande contributo para o estudo não invasivo das doenças Neuromusculares (NM)
- ▶ Os dados mais relevantes de momento dizem respeito ao estudo de doenças NM que atingem grupos musculares específicos dos membros inferiores
- ▶ Está em investigação a possibilidade de estudar todos os músculos para melhor caracterizar outras doenças neuromusculares

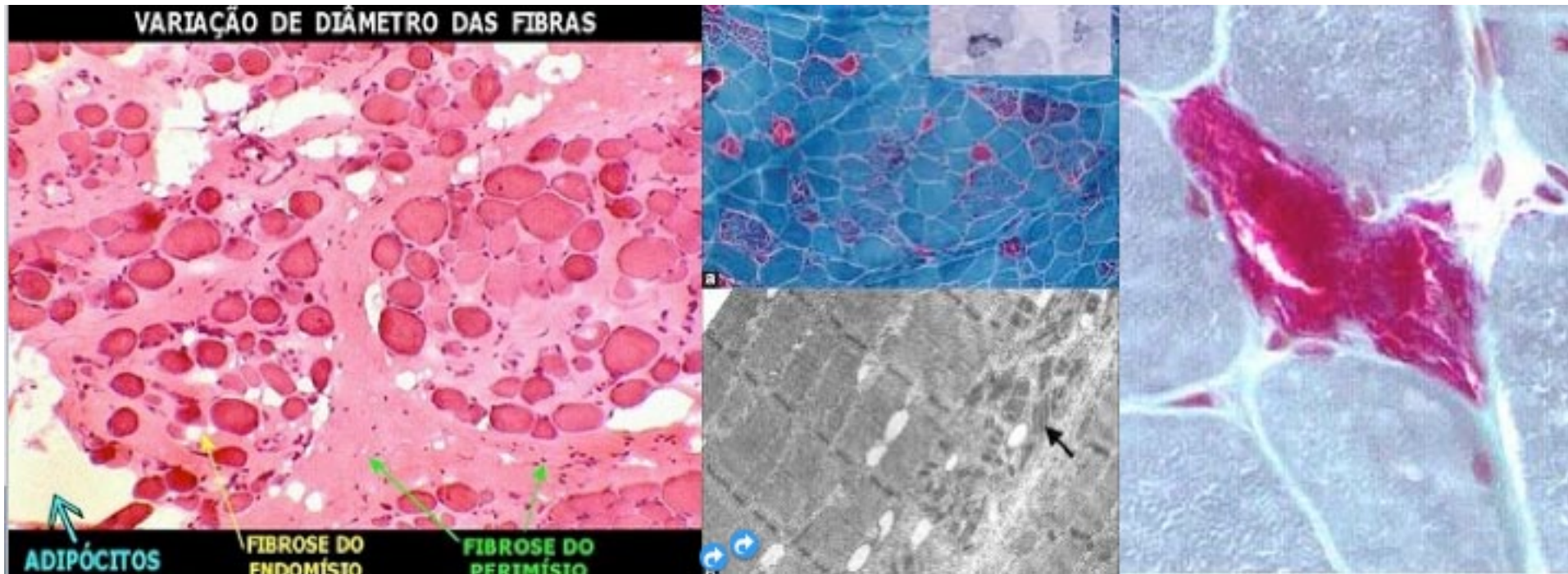
Miopatias congénitas



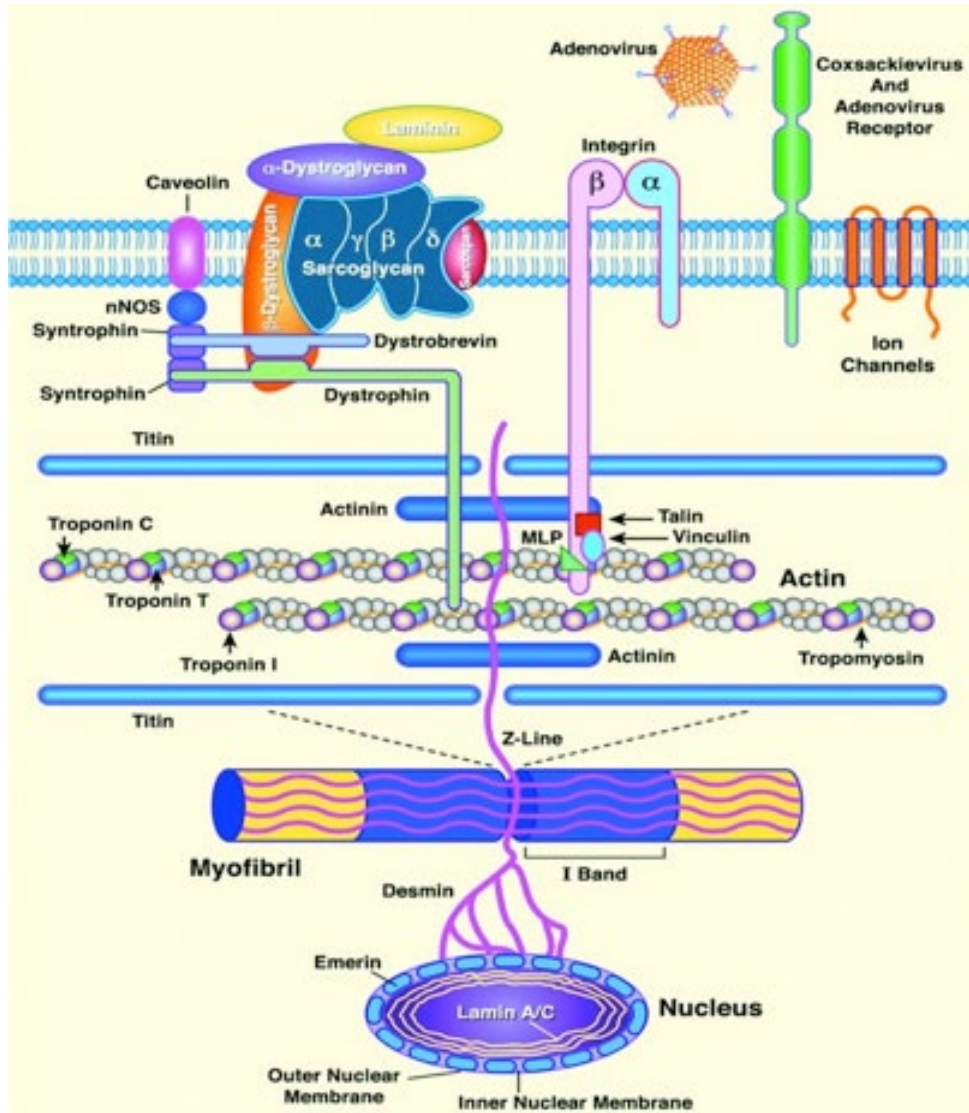
Distrofias musculares



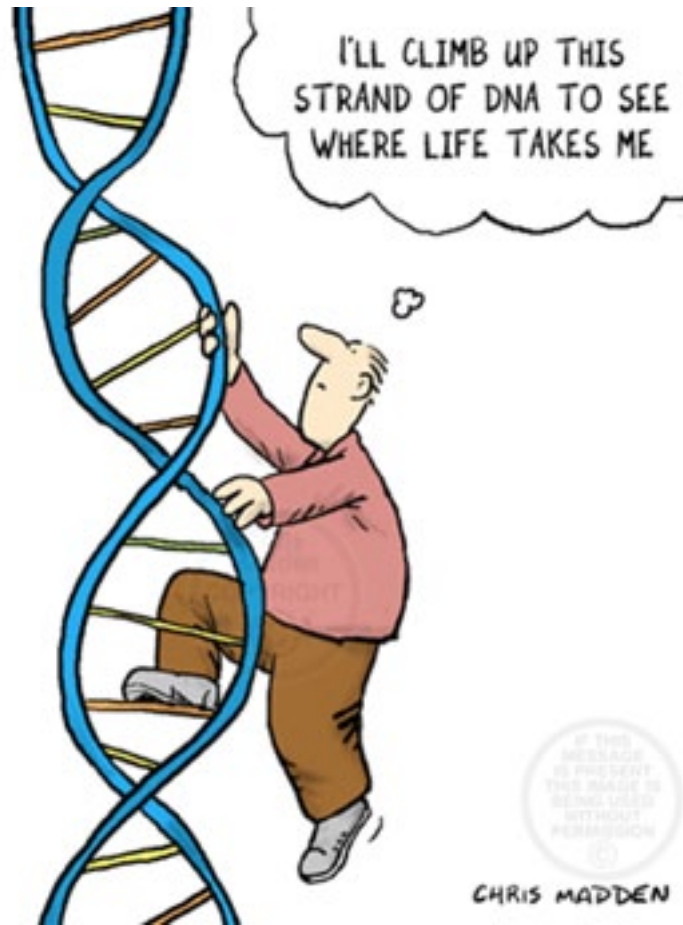
Biópsia muscular



Fibra Muscular



Estudos genéticos



Distrofias Musculares de Cinturas (LGMD) - AD

Classif	Loc Chr	Gene/Proteína	Idade inicio	CK	Clínica
1A	5q31.2	TTID Miotilina (Citoesqueleto)	>20	normal - 10x	Disartria
1B	5q31.2	LMNA Lamin A/C	<10	normal - 10x	Contraturas
1C	3p25.3	CAV3 Caveolina-3	<10	2 - 25x	Rippling
1D	7q	?	>15	normal - 4x	Cardiomiopatia
1E	6q22	?	>30	normal - 10x	
1F	7q31.1 ? 4p21	?			

Hipotonia neonatal. Doenças neuro-musculares

Classif	Loc Chr	Gene/Proteína	Idade inicio	CK	Clínica
2A	15q15.2	CAPN3 Calpaina	5-40 A	N - 50x	Fraqueza das cinturas Fenótipo tipo Miyoshi
2B	2p13.2	DYSF Disferlina	10-30 A	10 - 150x	Fraqueza das cinturas Fenótipo tipo Miyoshi e outros
2C	13q12	SGCG Gama-sarco	3-20 A	5 - 120x	
2D	17q21.33	SGCA Alfa-sarco	3-20 A	5 - 120x	
2E	4q11	SGCB Beta-sarco	3-20 A	5 - 120x	
2F	5q33.3	SGCD Delta-sarco	3-20 A	5 - 120x	
2G	17q12	TCAP Teletonina	2-15 A	2 - 30x	Fraqueza tibial anterior Cãibras
2H	9q33.1	TRIM-32	15-30 A	N - 20x	Lentamente progressiva
2I	19q13.32	FKRP FKRP	1-40 A	5 - 40x	Vários fenótipos SWW;MDC1C;
2J	2q24.3-31	TTN Titina	5-20 A	N - 2x	Perda da marcha <30A Por xs fraqueza muscular distal
2K	9q34.1	POMT1	Variável		Distroglicanopatia Sínd. Walker-Warburg (SWW)
2L	11p14.3	Anoctamina 5	Início tardio		Atrofia assimétrica quadricip.
2M	9q31	Fukutina	<6M		DD com miosite
2N	14q24	POMT2	Variável (5-20 A)		Vários fenótipos
2O	1p34.1	1p34.1	Precoce		Distroglicanopatia MEB

Doenças neuromusculares

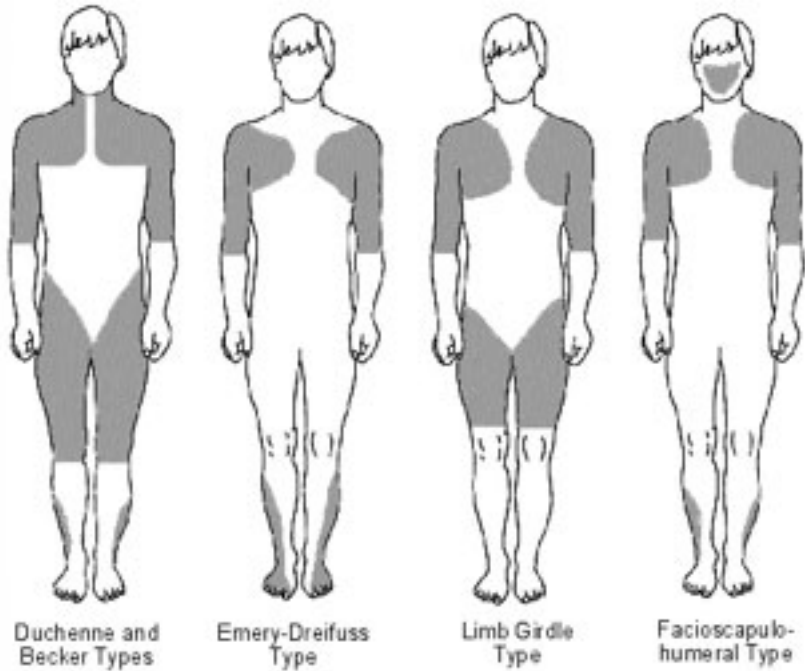
Sinais de alarme

Fraqueza muscular

- ▶ Padrão de fraqueza muscular aponta etiologia:
 - ▶ Global
 - ▶ Extra-ocular (ptose, oftalmoplegia)
 - ▶ Facial (dificuldade no encerramento ocular, sem sorriso);
 - ▶ Bulbar (disfagia, disartria);
 - ▶ Cinturas escapular e/ou pélvica;
 - ▶ Distal (pé pendente) ++ origem neurogénica!



Fraqueza muscular Grupos musculares mais atingidos



Fadiga nas actividades funcionais

Grafomotoras



Facies miopático

- ▶ Família com distrofia miotónica

Manobra de Gowers



Marcha miopática

- ▶ Lordose lombar acentuada
- ▶ Movimentos de inclinação lateral do tronco para compensar a fraqueza da cintura pélvica



Atrofia muscular



Pseudohipertrofia muscular



Escoliose



Coluna rígida



Pés equinovarus



Miotonia



Cãibras

- ▶ Contrações breves, involuntárias, dolorosas, com origem em descargas neuronais espontâneas. Distúrbios neurogênicos e não miopáticos.
- ▶ Contractura
Desencadeada pelo exercício;
Miopatias metabólicas ou mitocondriais;



Mialgias

- ▶ Queixa comum mas raramente por doença muscular – especialmente se FM normal;
- ▶ Normalmente transitórias e 2^{as} a infecções sistémicas (virais)
- ▶ Pode ocorrer nas miopatias inflamatórias, distrofia miotónica, miopatias por fármacos.
- ▶ Precipitadas por exercício (c/ ou s/ mioglobínúria) miopatias metabólicas, mitocondriais.

Alterações cardíacas

1. Miocardiopatia dilatada primária (MDP)
2. Anomalias da condução (++ intraauricular e interauricular)

The incidence and evolution of cardiomyopathy in Duchenne muscular dystrophy. Nigro G, Comi LI et al. Int J Cardiol 1999; 26:271

Estudo em 328 rapazes com DMD, incidência de **MDP**:

1/3 \leq 14 anos,

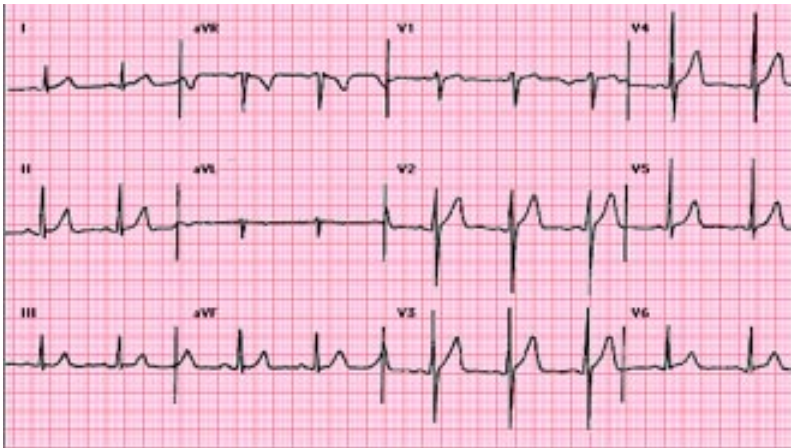
1/2 = 18 anos

Todos > 18 anos

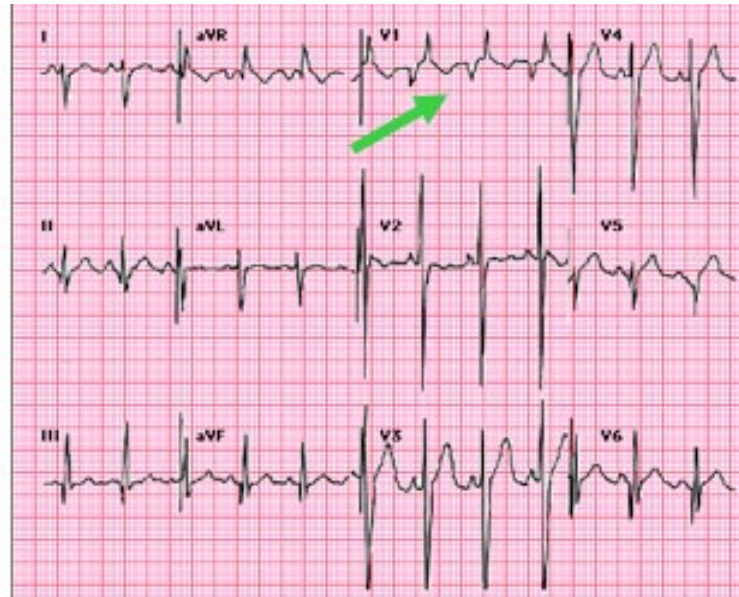
Controle anual até aos 10 A e bianual após 10 A

Electrocardiograma

- Aumento R/S
- Ondas Q profundas em DI, aVL, V5-6
- Arritmias cardíacas (++ supraventriculares)



ECG normal



Alterações respiratórias

Diminuição da capacidade vital

Padrão restritivo

Suporte ventilatório não invasivo precoce

Miopatias congénitas

- ▶ Hipotonia e fraqueza “congénita” :
 - ▶ Ao nascimento / 1os anos de vida
 - ▶ Atraso motor.



Miopatias congénitas

- ▶ Outras miopatias hereditárias não progressivas
 - ▶ Fraqueza muscular intermitente
 - Síndromes miasténicas/canalopatias
 - ▶ Fadiga, intolerância ao esforço e dor muscular
 - Miopatias metabólicas /mitocondriais



Distrofias musculares

- ▶ Fraqueza muscular progressiva .
- ▶ Fenotipo clínico e classificação genética heterogêneos
- ▶ Classificação de acordo com idade de início e o padrão da fraqueza muscular (proximal, com ou sem envolvimento facial, distal)

Distrofias musculares

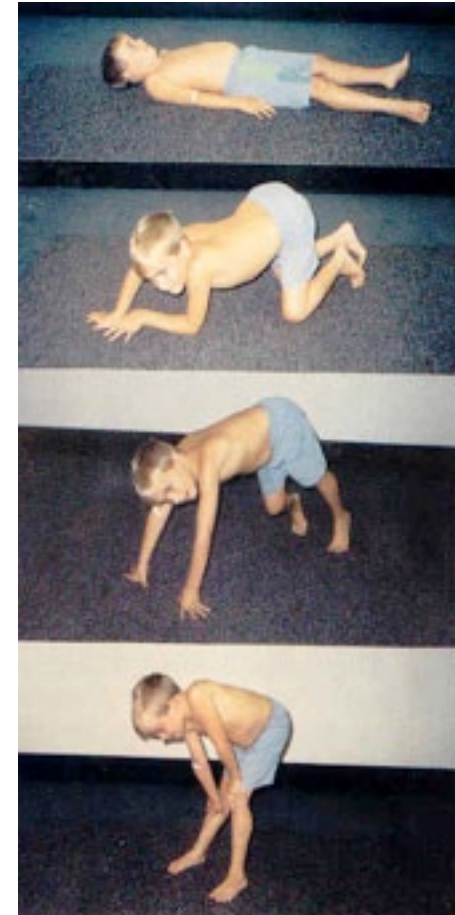
▶ Distrofinopatias

Distrofias musculares mais frequentes


Início na 1º década de vida

Rapazes aparentemente saudáveis.

Fraqueza proximal da cintura pelvica



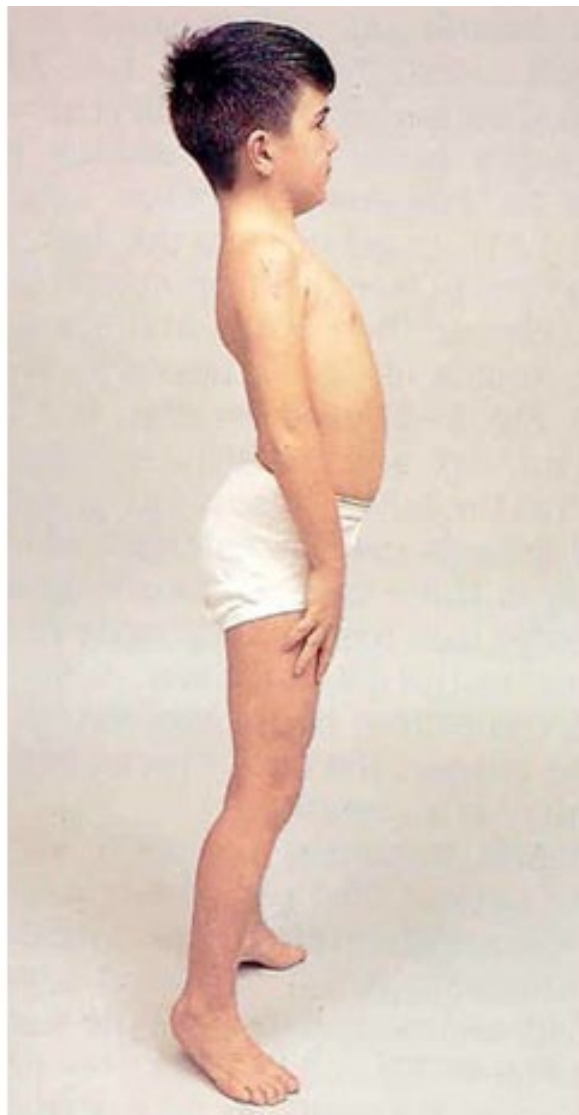
Distrofinopatias-Forma clássica



16 M	Início da marcha; CK: 8200 U/L
4- 6 A	Com ou sem déficit cognitivo. Dificuldade em subir escadas
6-7A	Quedas frequentes, com colapso dos joelhos
8-10A	Impossível subir escadas ou levantar-se do chão
10-12A	Perda da marcha (média: 9,6 A)
13-15 A	Contracturas: ancas, joelhos, tibio-társicas Escoliose; compromisso respiratório e cardíaco



Gowers



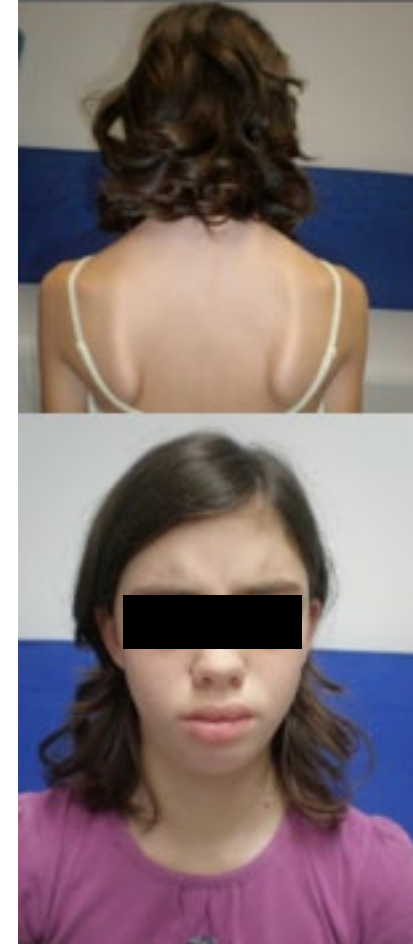
Postura miopática- hiperlordose

Distrofias musculares

- ▶ Outras distrofias de cinturas (LGMD) têm fraqueza em grupos musculares específicos
- ▶ Idades variáveis

Distrofias musculares

- ▶ Distrofia facio-escapulo-umeral



Polineuropatia/fraqueza distal
Amiotrofia



Hipotonia isolada

- ▶ Apenas 1/3 dos bebés hipotónicos têm neurodesenvolvimento N aos 5-7 anos
 - ▶ 24% alterações minor
 - ▶ 43% alterações importantes
- ▶ Áreas mais afectadas:
 - motora e linguagem

Todas as crianças hipotónicas devem ser vigiadas.
A intervenção deve ser tão precoce quanto possível.

Andrew Morgan (U. Illinois College of Medicine)

Nas doenças neuromusculares

- ▶ Não existe

A equação simplista:

- ▶ “Um gene/uma doença ”
- ▶ “Uma doença/um gene”
- ▶ Porquê?
- ▶ - **Um gene ≠ doenças** (ex. lamina A/C)
 - ▶ Divergência fenotípica
- ▶ - **Uma doença ≠ genes** (ex. DMC)
 - ▶ Convergência fenotípica

Particularmente relevante na criança

- Sinais clínicos iniciais discretos e inespecíficos
- Diagnóstico diferencial mais difícil



Carmen Costa

Conceição Robalo

Frederico D`Oliveira Duque

Guiomar Oliveira

Isabel Maria Fineza Cruz

José Eduardo Boavida

Mónica Vasconcelos

Susana Nogueira

Carmen Costa

carmencosta@chc.min-saude.pt

Pediatra

Subespecialidade Neuropediatria

Licenciatura em Medicina

Assistente Hospitalar de Medicina

Centro de Desenvolvimento da Criança Dr. Luís Borges

Neuropediatria

Doenças Neuromusculares

Membro da Ordem dos Médicos

Membro da Sociedade Portuguesa de Pediatria

Membro da Sociedade Portuguesa de Neuropediatria

Membro da Sociedade da Portuguesa de Estudo de Doenças Neuromusculares

Conceição Robalo

c.robalo@chc.min-saude.pt

Neuropediatra

Assistente Hospitalar, Hospital Pediátrico (HP) – Centro Hospitalar e Universitário Coimbra E.P.E. (CHUC).

Centro de Desenvolvimento Luis Borges.

Frederico D`Oliveira Duque

fredericoduque@chc.min-saude.pt

Pediatra

Licenciatura pela Faculdade de Medicina de Lisboa

Assistente Hospitalar de Pediatria

Unidade de Neurodesenvolvimento e Autismo

Centro de Desenvolvimento Luís Borges

Neurodesenvolvimento

Tutor do 6º ano do MIM da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

Secretario- Geral da Sociedade de Pediatria do Neurodesenvolvimneto da Sociedade Portuguesa de Pediatria

Guiomar Oliveira

guiomar@chc.min-saude.pt

Pediatra

Doutoramento em Medicina

Assistente Hospitalar Graduada de Pediatria, Hospital Pediátrico (HP) – Centro Hospitalar e Universitário Coimbra E.P.E. (CHUC).

Coordenadora da Unidade de Neurodesenvolvimento e Autismo do Centro de Desenvolvimento Luís Borges do HP-CHUC.

Coordenadora do Ciclo de Estudos Especiais de Pediatria do Neurodesenvolvimento do HP-CHUC.

Diretora do Centro de Investigação e formação Clínica do HP-CHUC.

Professora auxiliar convidada de Pediatria da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra.

Presidente da Sociedade de Pediatria do Neurodesenvolvimento da Sociedade Portuguesa de Pediatria.

Conselho Editorial da Ata Pediátrica Portuguesa.

Elemento da Direção do Colégio de Pediatria da Ordem dos Médicos.

Isabel Maria Fineza Cruz

fineza@chc.min-saude.pt

Neurologia com a subespecialidade de Neuropediatria

Licenciatura

Assistente graduado

Responsável pela neuropediatria

Neuropediatra

Ex- membro SPNeuropediatra

Membro da SP de Estudos de Doentes Neuromusculares

Ex-membro Colégio de Neurologia

Membro do Colégio de Neuropediatria

Fundador da Associação Portuguesa de doentes neuromusculares- APN

José Eduardo Boavida

boavida@chc.min-saude.pt

Pediatra

Assistente Hospitalar Graduado de Pediatria, Hospital Pediátrico (HP) – Centro Hospitalar e Universitário Coimbra E.P.E. (CHUC).

Centro de Desenvolvimento Luís Borges.

Mónica Vasconcelos

mvasconcelos@chc.min-saude.pt

Neuropediatra

Assistente Hospitalar de Pediatria, Hospital Pediátrico (HP) – Centro Hospitalar e Universitário Coimbra

E.P.E. (CHUC).

Centro de Desenvolvimento Luis Borges.

Susana Nogueira

Susana.nogueira@chc.min-saude.pt

Pediatra

Assistente Hospitalar Graduado de Pediatria, Hospital Pediátrico (HP) – Centro Hospitalar e Universitário Coimbra E.P.E. (CHUC).

Centro de Desenvolvimento Luis Borges.