

EPILEPSIA – MAIS DO QUE OS OLHOS VEEM

EPILEPSY – MORE THAN MEETS THE EYE

Irina Carvalheiro¹, Joana Faleiro², José Paulo Monteiro³

1. Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Oeste, Caldas da Rainha

2. Departamento de Pediatria, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE

3. Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta

Acta Paediatr Port 2014;45:240-241

Criança do sexo feminino, de sete anos de idade, com história familiar de epilepsia na linha materna, referenciada aos cinco anos por crises parciais complexas de predomínio noturno com dois meses de evolução. A observação e o exame neurológico foram normais. O eletroencefalograma mostrou atividade paroxística focal temporal direita e a ressonância magnética crânio-encefálica revelou bandas bilaterais de substância cinzenta interpostas na substância branca entre o córtex e os ventrículos laterais (Figuras 1 e 2), compatível com heterotopia subcortical em banda. Pelo gradiente antero-posterior da heterotopia foi pedido estudo molecular do gene DCX e identificada a mutação c.814C>T em heterozigotia no exão 5. A avaliação neuropsicológica (WPPSI-R) aos seis anos de idade revelou dificuldades globais nas provas verbais e de realização. Atualmente a epilepsia está controlada com carbamazepina e zonisamida. A mãe não apresenta alterações estruturais nem a mutação descrita, aguardando-se a colheita de amostras de outros tecidos para exclusão de mosaicismo materno.

Apesar da extensão da malformação cortical, destacamos a observação e exame neurológico inocentes bem como o fácil controlo da epilepsia. Este caso ilustra a importância da imagiologia na investigação de uma epilepsia focal, orientando a investigação para o gene DCX, o que permitiu um aconselhamento genético dirigido a esta família.

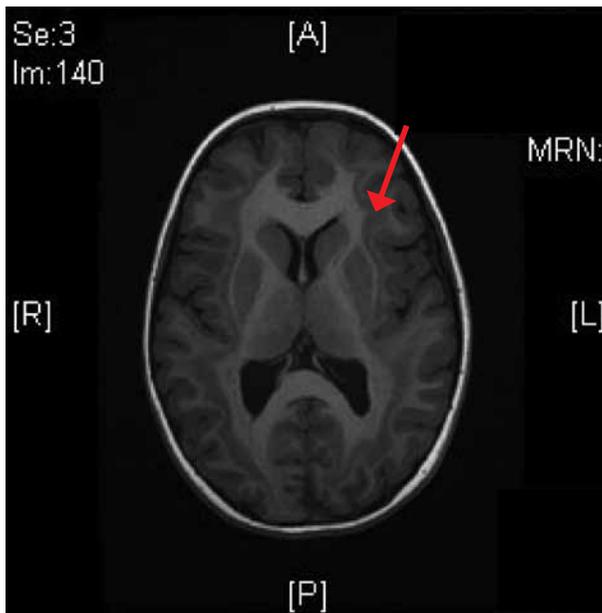


Figura 1. Heterotopia subcortical em banda ou duplo córtex (corte axial T1, RM 1,5 Tesla) - bandas bilaterais de substância cinzenta interpostas na substância branca visíveis entre o córtex e os ventrículos laterais.

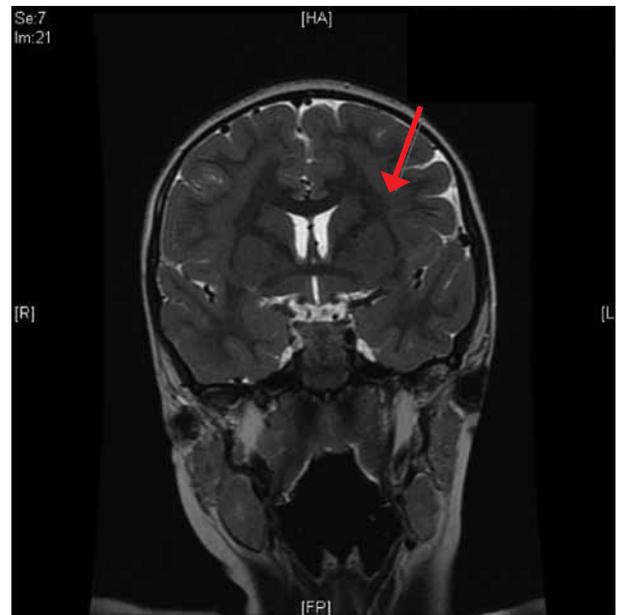


Figura 2. Heterotopia subcortical em banda ou duplo córtex (corte coronal T2 RM 1,5 Tesla).

Palavras-chave: Heterotopia subcortical em banda; Epilepsia; Gene DCX.

Keywords: Subcortical band heterotopia; Epilepsy; DCX gene.

CONFLITOS DE INTERESSE

Os autores declaram a inexistência de conflitos de interesse na realização do presente trabalho.

FONTES DE FINANCIAMENTO

Não existiram fontes externas de financiamento para a realização deste artigo.

APRESENTAÇÕES E PRÉMIOS

O presente trabalho foi apresentado no VIII Congresso de Neuropediatria “Dilemas em Epilepsia”, em janeiro de 2013.

AGRADECIMENTOS

Os autores agradecem à Dr^{as} Teresa Nunes (Serviço Neurroradiologia, Hospital Garcia de Orta), Ana Filipa Lopes (Psicóloga, Centro de Desenvolvimento Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta), Oana Moldovan e Patrícia Pais (Serviço de Genética, Centro Hospitalar de Lisboa Norte, Hospital de Santa Maria).

REFERÊNCIAS

1. Gonçalves R, Abuabara A, Abuabara RF, Feron CA. Scrotal hematoma as a sign of adrenal hemorrhage in newborns. *Sao Paulo Med J* 2011;129:113-115.
2. Lai LJ, Chen LM, Chu PY, Tseng MH, Chang CC, Lu CW. Neonatal adrenal hemorrhage associated with scrotal hematoma:

CORRESPONDÊNCIA

Irina Carvalheiro
irinacarvalheiro@gmail.com

Recebido: 23/05/2014

Aceite: 24/06/2014

an unusual case report and literature review. *Pediatr Neonatol* 2012;53:210-212.

3. Mutlu M, Karagüzel G, Aslan Y, Cansu A, Okten A. Adrenal hemorrhage in newborns: a retrospective study. *World J Pediatr* 2011;7:355-357.