

## REGISTRO DE CASOS

### EPILEPSIA MIOCLÔNICA. ESTUDO CLÍNICO E ELETRENEFALOGRAFICO

JOSÉ LAMARTINE DE ASSIS \*

ADAIL FREITAS JULIÃO \*\*

GABRIEL RUSSO \*\*\*

O registro dêste caso se justifica pela raridade da afecção e pelas alterações clínicas e eletrencefalográficas encontradas. Trata-se do 4º caso de epilepsia mioclônica registrado na Clínica Neurológica do Hospital das Clínicas nestes últimos 15 anos, e o primeiro estudado detalhadamente sob o aspecto eletrencefalográfico.

Do ponto de vista clínico chamavam a atenção os sinais de uma síndrome cerebelosa com predomínio da série neocerebelosa, e mioclonias muito acentuadas, que apareciam em forma de salvas desencadeadas pela luz e pelo fechamento e/ou abertura das pálpebras, além de crises convulsivas generalizadas progressas, tipo grande mal. Do ponto de vista eletrencefalográfico o interesse maior reside no fato de que o presente caso constitui um dos exemplos mais típicos de fotoepilepsia que conhecemos. A extraordinária sensibilidade da enferma aos estímulos luminosos, mesmo de fraca intensidade, pôde ser comprovada e registrada de maneira precisa pelo eletrencefalograma.

#### OBSERVAÇÃO

N. A., com 23 anos de idade, sexo feminino, branca, brasileira, solteira, internada em 11-12-1956 no Hospital das Clínicas (Reg. Geral 465.345). Os primeiros sintomas da moléstia atual datam de 6 anos, e foram representados por "repuxamentos" nos membros inferiores, o esquerdo mais que o direito e, por vêzes, quedas súbitas. A paciente não sabe precisar bem sobre a freqüência e características das quedas, porém, refere que as mesmas eram diárias e que vinham se repetindo cada vez mais. As vêzes a enferma caía com tal violência que se feria, e até chegava a perder os sentidos em virtude de bater com a cabeça no chão ou em algum móvel. Segundo informações colhidas de uma irmã da paciente, esta teria apresentado, afora as

---

Trabalho da Clínica Neurológica da Fac. Med. da Univ. de São Paulo (Prof. A. Tolosa), apresentado no Departamento de Neuro-Psiquiatria da Associação Paulista de Medicina em 7 maio 1957.

\* Livre-Docente; \*\* Eletrencefalografista; \*\*\* Plantonista de Neurocirurgia.

crises acima referidas, outras com características de grande mal, nestes últimos 6 anos. *Antecedentes pessoais* — Paciente nascida a termo e de parto normal. Andou aos 2 e falou aos 4 anos. Não conseguiu fazer nem o 1º ano primário. Teve as moléstias próprias da infância. Sempre fôra obesa até o início da moléstia atual. Nega convulsões na infância. *Antecedentes familiares* — Pais e 5 irmãos vivos e sadios. Dentre os consanguíneos próximos apenas uma tia paterna, já falecida, teria sofrido ataques convulsivos. *Exame clínico* — Bom estado geral. Mucosas bem coradas. Pressão arterial 115-80 mm Hg. Pulso 68 batimentos por minuto. Temperatura 36,5°C (axilar). Os diferentes órgãos e aparelhos estão normais clinicamente. *Exame psíquico* — Enferma consciente. Desorientação temporal por deficiência mental: não sabe dizer quantos anos tem, em que ano nasceu, nem o dia do mês ou do ano corrente; também não sabe dizer os meses do ano, nem satisfatoriamente os dias da semana. Define os objetos somente pelo uso, merecendo registrar o exemplo da definição de mãe: “é para lavar roupa”. Sabe distinguir a manhã da tarde. Mostra duas imprecisões na prova da “comparação estética”. Orientação direita e esquerda satisfatória. Designa bem as côres. Não foi capaz de contar de 1 a 20. Satisfaz as provas de “figuras incompletas”. Dá duas respostas não completamente satisfatórias nas “três perguntas fáceis”. Comprometimento evidente nas provas gráficas, mesmo na simples reprodução de quadrado e de triângulo. As respostas ao teste das palavras são do tipo descritivo. Identificação satisfatória dos desenhos esquemáticos. Arma sem dificuldade o “boneco de Pintner”. Em conclusão, deficiência mental (idade mental aproximada de 7 a 8 anos).

*Exame neurológico* — Assimetria facial, sendo a hemiface esquerda maior que a direita. A paciente consegue manter-se de pé em equilíbrio mesmo com os olhos fechados, porém habitualmente mostra discreto alargamento da base de sustentação. As modificações de posição da cabeça, com os olhos abertos ou fechados, não alteram as condições de equilíbrio. Ao fechar os olhos a paciente apresenta mioclonias generalizadas; com o repetir da prova, ao fechar as pálpebras, reaparecem as mioclonias, mais intensas, com queda violenta para trás. A marcha é cautelosa; às vezes a paciente alarga a base de sustentação e oscila o corpo, porém não há queda. O fechamento das pálpebras não acarreta modificações na marcha a não ser quando surgem os movimentos mioclônicos, ocasião em que pode haver queda para trás. Entretanto, não se notam os desvios característicos da marcha de tipo cerebelar. As provas deficitárias de Barré e de Mingazzini nos membros inferiores mostram oscilações bilaterais de tipo atáxico, que não se modificam após o fechamento dos olhos. Há hipotonia muscular generalizada, moderada, mais acentuada nos membros inferiores. As provas index-nariz e calcanhar-joelho mostram ataxia de tipo cerebelar e se acompanham, no final do movimento, de tremor intencional. Discreta disidiadocinesia no membro superior direito. O fechamento dos olhos não agrava a ataxia. Das provas para evidenciar assinergeria, são positivas as das posições de pé e deitada de Babinski. Mioclonias generalizadas, poupando o véu do paladar, de intensidade variável conforme o momento do exame, de aparecimento súbito e de curta duração. A frequência dos surtos mioclônicos também é variável. As mioclonias aparecem espontaneamente, mas na grande maioria das vezes elas são desencadeadas pelo fechamento e abertura das pálpebras, ou pela estimulação luminosa direta. É de notar-se que houve coincidência, pelo menos no início, entre as melhoras verificadas e o uso do Gardenal. Entretanto, ultimamente, não se observou qualquer influência do barbitúrico, mesmo em doses altas, sobre as mioclonias. O reflexo patelar apresenta resposta do tipo pendular dos dois lados; demais reflexos profundos, normais. Reflexos cutâneo-abdominais, de Geigel e cutâneo-plantar, não obtidos. Não há reflexos patológicos. Sensibilidade, troficidade e esfínteres normais. É de notar-se que não foram observados nistagmo nem mioclonia do véu do paladar.

*Exames complementares* — *Exame do líquido cefalorraquidiano*: Punção suboccipital em decúbito lateral; pressão inicial 23 cm de água (manômetro de Claude); pressão final 11; Qr 4,7 e Qrd 1,2; liquor límpido e incolor; proteínas totais 17 mg por 100 ml (V.D.R.L.); 0 células; reações de Pandy e Nonne negativas; reação do

benjoim 00000.00000.00000.0; reação de Takata-Ara negativa; cloretos e glicose normais; reações de fixação de complemento e de floculação negativas. *Exame neurológico*: normal, exceto campo visual que não pôde ser determinado com rigor por falta de cooperação da paciente. *Exame hematológico*: de importância havia apenas eosinofilia (9%) e linfocitose (38%). *Reações de Wassermann, Kahn e Kline no sangue*, negativas. *Pneumencefalografia* normal, inclusive a fracionada.

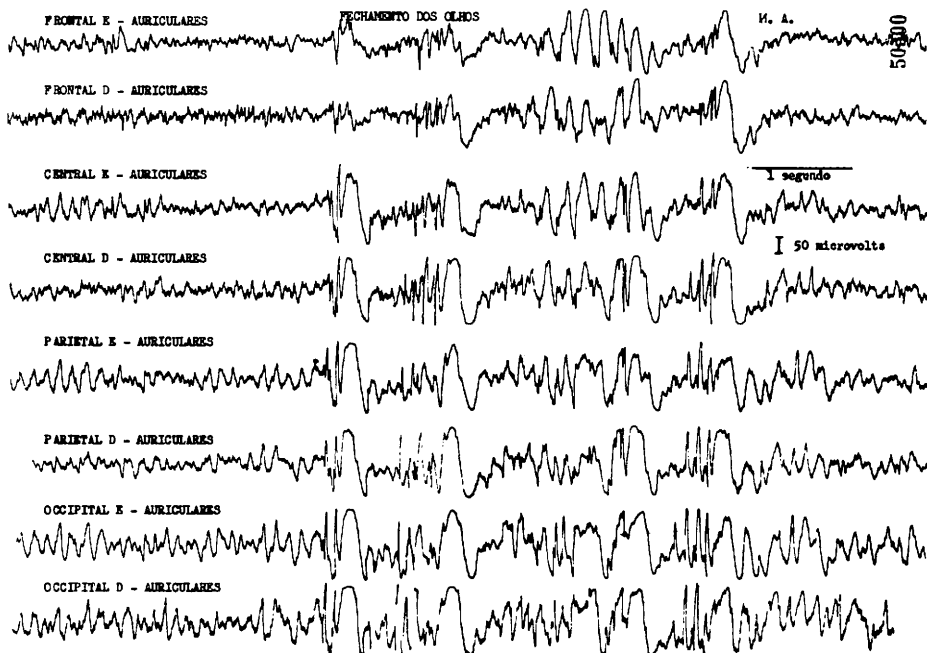


Fig. 1 — Surto disrítmico seguindo-se ao fechamento das pálpebras, constituído principalmente por poliespículas e por complexos "poliespículas-onda", bilaterais síncronos. Duração do surto: cerca de 4 segundos.

*Estudo eletrencefalográfico* — Durante sua internação a paciente foi submetida a 9 exames eletrencefalográficos, realizados com aparelho Grass de 8 canais, modelo III. Sete dos exames foram realizados durante vigília, dois durante vigília e durante o sono (Seconal). Em 8 dos exames a paciente foi submetida à estimulação luminosa intermitente, uma das vezes após curarização. Conservando-se a paciente de olhos abertos, o traçado mostrou-se constituído principalmente por ondas de frequências compreendidas entre 6 e 10 c/s, de voltagens oscilando geralmente entre 50 e 100 microvolts nas áreas occipitais, com surtos disrítmicos intercalados, raros, constituídos por ondas hipersíncronas (150-200 microvolts), de frequências compreendidas geralmente entre 4 e 8 c/s, com espículas intercaladas de maneira irregular, isoladas ou em grupos; os paroxísmos se apresentavam com duração de 1 a 4 segundos geralmente, difusos e simétricos, sem predomínio nítido em quaisquer áreas. Quando a paciente fechava os olhos era observada, quase sempre, a eclosão de um surto prolongado (4 a 10 segundos) de complexos irregulares "espícula-onda" e "poliespículas-onda" bilaterais síncronos, muitas vezes predominando nas áreas posteriores, isto é, com voltagem mais elevada e duração maior (fig. 1). Na maioria das

vêzes os surtos disrítmicos se acompanhavam de manifestações clínicas: abalos mioclônicos generalizados. O fechamento dos olhos se acompanhava também de surtos disrítmicos quando a prova se executava em ambiente escuro.

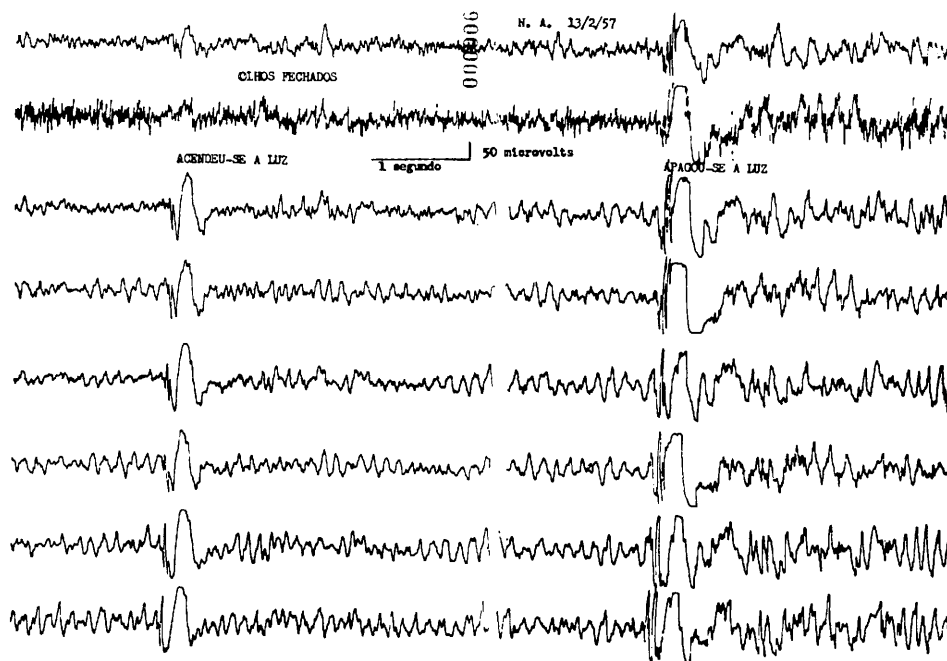


Fig. 2 -- Paroxismos constituídos por complexos "poliespículas-onda", desencadeados respectivamente ao se acender e ao se apagar a lâmpada da sala, estando a paciente de olhos fechados. A derivação é a mesma da figura 1.

Uma vez terminados os surtos provocados pelo fechamento das pálpebras, o traçado não diferia praticamente do obtido com os olhos abertos; os paroxismos se tornavam espaçados e de pequena duração. O simples fato de, no escuro, acender-se a lâmpada da sala e, principalmente, o fato de apagá-la novamente algum tempo após, provocava a eclosão de surtos de poliespículas e de complexos "poliespículas-onda", de pequena duração (fig. 2); a eclosão de paroxismos semelhantes podia ser também provocada, iluminando-se a face da paciente com a luz de uma lanterna de pilha.

A estimulação luminosa intermitente executada com o foto-estimulador Grass com diferentes intensidades luminosas provocou, invariavelmente, em tôdas as freqüências ensaiadas, o aparecimento de surtos disrítmicos acompanhados de abalos mioclônicos generalizados (fig. 3). Com o intuito de afastar a interferência de potenciais musculares, a foto-estimulação foi também executada após curarização da paciente com 100 mg de cloridrato de succinilcolina, observando-se então o aparecimento de espículas difusas, de elevada voltagem, com freqüência igual à do estímulo luminoso (fig. 4).

Durante a fase inicial do sono barbitúrico, foram observados numerosos surtos de ondas 4-7 c/s, hipersíncronas, e espículas raras, em comparação com as registradas nos traçados de vigília. Posteriormente, durante o sono mais profundo, os paroxismos se tornaram raros.

Comparando os vários exames entre si, observa-se que os paroxismos espontâneos se apresentam mais espaçados em uns, mais numerosos e prolongados em outros; do mesmo modo, a sensibilidade à variação brusca da obscuridade do ambiente para a luminosidade pouco intensa, assim como a variação em sentido inverso, não se mostrou a mesma em diferentes dias. Não encontramos relação, contudo, entre a diminuição das anormalidades eletrencefalográficas e o uso da medicação anti-convulsiva.

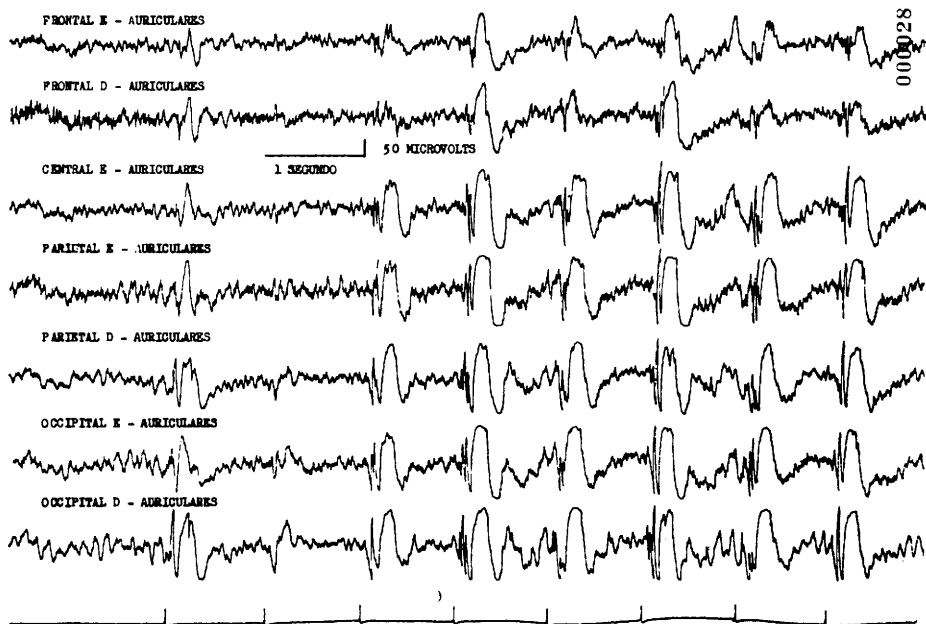


Fig. 3 — Descargas de complexos "poliespículas-onda" ritmicos, provocados pela estimulação luminosa intermitente à frequência de 1 lampejo por segundo. Os surtos foram sempre acompanhados por abalos mioclônicos generalizados. Os pequenos traços verticais na linha inferior da figura indicam os lampejos.

#### COMENTÁRIOS

As epilepsias mioclônicas com manifestações cerebelares constituem afecções muito raras. Na Clínica Neurológica do Hospital das Clínicas, nestes últimos 15 anos, foram registrados apenas 4 casos, sendo os 3 primeiros de Melaragno Filho<sup>1</sup>. Este autor, em magnífica revisão, teceu considerações em torno de 3 casos da forma dissinérgica cerebelar mioclônica, dos quais 2 em irmãos, incluindo a afecção, de acôrdo com Ramsay-Hunt<sup>2</sup> e Pernambucano<sup>3</sup>, no grupo das atrofia cerebelares, e concluiu pelo parentesco entre estas enfermidades e as heredodegenerações espinocerebelares.

Rodrigues de Mello<sup>4</sup> assinalou, em um caso clínico, a superposição da heredodegeneração espinocerebelar com a dissinergia cerebelar mioclônica. Christophe e Gruner<sup>5</sup>, com base no estudo anátomo-clínico de um caso, con-

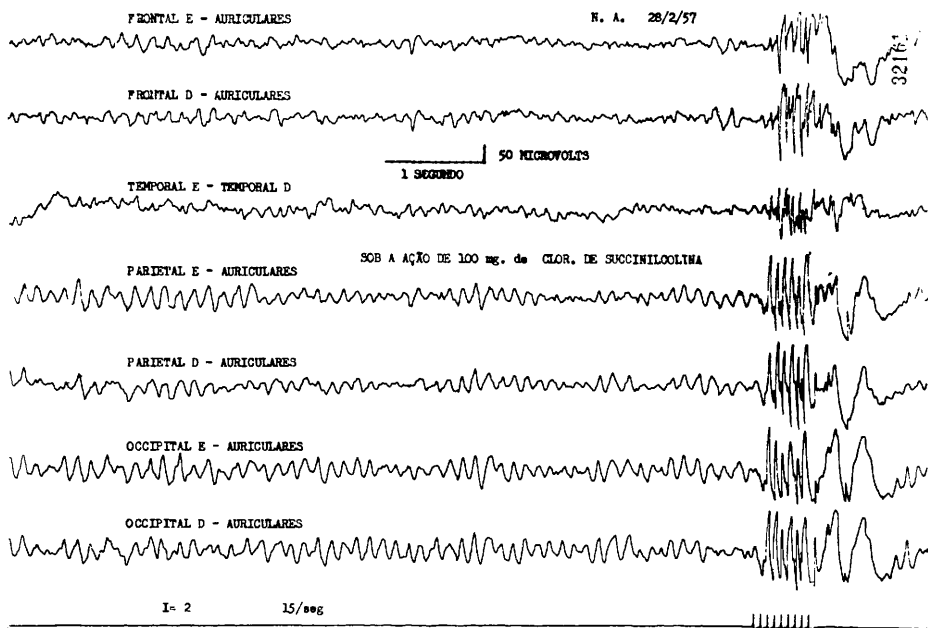


Fig. 4 — Descarga de “poliespículas” de grande amplitude, com a frequência de 15 por segundo, induzida pela estimulação luminosa intermitente à mesma frequência. A ausência de potenciais musculares pôde ser conseguida pela curarização.

cluíram não ser possível a distinção anátomo-patológica entre a epilepsia mioclônica e a heredodegeneração espinocerebelar, pois, em ambas as enfermidades foram encontradas lesões no núcleo denteado, no braço conjuntivo, nos cordões posteriores e nos tractos espinocerebelares. Alajouanine e col.<sup>6</sup> apresentaram um caso de dissinergia cerebelar mioclônica associada com a doença de Friedreich, reforçando o conceito unicista dêste grupo complexo de enfermidades amiotróficas, em que o cerebello tem, a nosso ver, a participação mais importante.

Outro aspecto do nosso caso que merece comentários, é o referente à coexistência de crises convulsivas generalizadas com as manifestações mioclônicas e cerebelares. Nos antecedentes de nossa enferma havia referência a ataques epiléticos tipo grande mal. Costa Rodrigues, citado por Melaragno Filho<sup>1</sup>, observou a associação da doença de Friedreich com a dissinergia cerebelar mioclônica em paciente que sofria de crises convulsivas generalizadas. Meurice<sup>7</sup> e van Bogaert e Colle<sup>8</sup> também mostraram o aparecimento de síndrome cerebelar progressiva em fases tardias da epilepsia essencial.

A coexistência de mioclonias e convulsões epiléticas em casos de síndrome cerebelar progressiva, associada ou não às afecções do grupo das heredo-

degenerações espinocerebelares, corrobora o conceito de identidade entre aqueles fenômenos motores.

Do ponto de vista eletrencefalográfico, o caso apresenta várias particularidades interessantes. Assim, constitui um dos exemplos mais típicos de fotoepilepsia, pois a sensibilidade aos estímulos luminosos se revelou nitidamente mesmo quando foram empregados estímulos isolados e de pequena intensidade. Interessante é, também, o fato de os paroxismos elétricos surgirem invariavelmente quando a paciente fechava os olhos. É conhecido o fato de que a abertura e o fechamento dos olhos podem provocar a eclosão de um paroxismo elétrico, em certos epiléticos<sup>9</sup>; entretanto, essa verificação é rara, sendo excepcional que se manifeste com a intensidade e com a regularidade observada neste caso.

#### RESUMO

Os autores relatam um caso de síndrome cerebelar progressiva, com mioclonias generalizadas e por surtos, raramente espontâneas, sendo, na maioria das vezes, provocadas pelo fechamento dos olhos, menos vezes pela abertura das pálpebras e, constantemente, pela estimulação luminosa direta. As mioclonias não se manifestavam no véu do paladar, e não eram influenciadas de modo evidente pelos barbitúricos (Gardenal) mesmo em doses altas. A síndrome cerebelar era global, com predomínio das desordens neocerebelares sobre as paleocerebelosas e de evolução progressiva, embora entremeada por fases de remissão parcial.

Dos exames subsidiários tem particular interesse a eletrencefalografia, que mostrou, no traçado de repouso, numerosos surtos de complexos irregulares "espícula-onda", de complexos "poliespículas-onda", de grande amplitude, bilaterais sincrons. Nos intervalos entre os surtos a atividade elétrica era constituída principalmente por ondas de frequências compreendidas entre 6 a 9 c/s, com maior voltagem nas áreas posteriores. Os paroxismos se evidenciavam tanto com os olhos abertos como com os olhos fechados; eclodiam invariavelmente quando a paciente fechava os olhos, sendo geralmente acompanhados por abalos mioclônicos generalizados. Estímulos luminosos isolados, mesmo de intensidade relativamente pequena, provocavam sistematicamente a eclosão de paroxismos elétricos acompanhados de abalos mioclônicos generalizados, predominando nos membros inferiores. A estimulação luminosa intermitente, com frequências de 1, 2, 3, 5, 10 e 15 por segundo, provocava o aparecimento de espículas rítmicas, com a mesma frequência da estimulação, seguidas de ondas lentas às frequências mais baixas.

#### SUMMARY

*Myoclonic epilepsy. Clinical and electrophoencephalographic study.*

Case report of a progressive cerebellar syndrome with generalized myoclonic movements, which generally appear with the closing and sometimes

with the opening of the eyes, but constantly with luminous stimulation. The myoclonic movements were not observed on the palate and were not affected by barbiturates. The cerebellar syndrome was global, with the neocerebellar symptoms predominating over the paleocerebellar ones; the disease had a progressive evolution with periods of partial remission.

Of particular interest were the EEG results which showed several spike-wave and multispikes-wave complexes of large amplitude, bilateral and synchronous. In the intervals between the attacks the electric activity seemed to be constituted mainly by waves between 6 and 9 c/s, with a higher voltage on the posterior areas. Paroxysms appeared with open as well as with closed eyes; they appeared always when the patient closed her eyes, being generally accompanied by generalized myoclonic attacks. Isolated luminous stimulations, even of a relatively small intensity, did always lead to electric paroxysms with generalized myoclonic attacks, mainly of the lower limb. Intermittent luminous stimulation at frequencies of 1, 2, 3, 5, 10 and 15 per second, produced rhythmic spicules of the same frequency as the stimulation, followed by slow waves at low frequencies.

#### REFERÊNCIAS

1. MELARAGNO FILHO, R. — Considerações sobre a dissinergia cerebelar mio-clônica de Ramsay-Hunt. *Arq. de Neuro-Psiquiat.*, 4:260-285, 1946.
2. RAMSAY-HUNT, J. — Dyssynergia cerebellaris myoclonica. Primary atrophy of the dentate system: A contribution to the pathology and symptomatology of the cerebellum. *Brain*, 44:49-53 (janeiro) 1922.
3. PERNAMBUCANO, J. — Estudo anátomo-clínico das Atofias Cerebelares. Tese de Professorado. Recife, 1944.
4. RODRIGUES DE MELLO, A. — Heredodegeneração Cerebelospinal. Tese de Livre-Docência. Rio de Janeiro, 1943.
5. CHRISTOPHE, J.; GRUNER, J. — La dyssynergie cérébelleuse myoclonique de Ramsay-Hunt. Étude anatomique d'un cas. *Rev. Neurol.*, 95:297-309 (outubro) 1956.
6. ALAJOUANINE, Th.; SCHERRER, J.; CONTAMIN, F.; MARTEAU, R.; CALVET, J. — A propos de l'association dyssynergie cerebellaris myoclonica de R. Hunt et hérédo-dégénération spinocérébelleuse type Friedreich. Étude clinique et électromyographique d'un cas. *Rev. Neurol.*, 93:577-581 (julho) 1955.
7. MEURICE, E. — Documents anatomo-cliniques sur l'épilepsie. D'un syndrome cérébello-spasmodique progressif de longue durée dans l'épilepsie d'allure temporaire. *Acta Neurol. et Psychiat. Belgica*, 56:396-401 (junho) 1956.
8. VAN BOGAERT, L.; COLLE, G. — D'un syndrome cérébelleux progressif à la phase tardive de l'épilepsie essentielle. *Acta Psychiat. et Neurol. Scandinavica*, 30:55-63, 1955.
9. GASTAUT, H. — *The Epilepsies*. Charles C. Thomas, Springfield, 1954.

*Clinica Neurológica -- Hospital das Clínicas da Fac. Med. da Univ. de São Paulo — Caixa Postal 3461 — São Paulo, Brasil.*