

*Padrão Resposta às Questões Discursivas – Pediatria/Neurologia*

**Questão 1**

- a)** Hipótese diagnóstica: Encefalopatia mioclônica severa da infância, Doença de Dravet ou Espectro de Dravet.

Justificativa: A criança apresenta idade típica, quadro iniciado com crises febris prolongadas que evolui para crises afebris, apresenta hemiconvulsões e variação do nível de consciência com regressão do desenvolvimento, caracterizando encefalopatia epiléptica - frequentes nessa patologia. Descrição de eventos relacionados a banhos quentes sugerem crises reflexas também frequentes nessa doença.

- b)** 1. Síndrome de Otahara (Encefalopatia mioclônica precoce);  
2. Síndrome de Doose (Epilepsia mioclônico astática da infância);  
3. Síndrome de West (Espasmos infantis);  
4. Síndrome de Lennox-Gasteaut;  
5. Síndrome de Landau-Kleffner/POCS (ponta-onda continua durante o sono de ondas lentas).
- c)** 1. Avaliação molecular: Mutação de novo SCN1-A em 70-85% dos pacientes;  
2. EEG: normal nos primeiros dois anos, progredindo para ponta-onda multifocal na maioria.  
3. Ressonância M-Crânio: geralmente normal ou com atrofia cerebral ou cerebelar inespecífico.
- d)** Indicado: estirepentol;  
Contraindicados: carbamazepina e lamotrigina.

**Questão 2**

- a)** Síndrome de Guillain Barré / Polineuropatia Desmielinizante Inflamatória Aguda.
- b)** Localização medular:  
1. Mielopatia compressiva;

2. Mielite transversa;
3. Síndrome da artéria espinhal anterior.

Localização muscular:

1. Miosite viral;
2. Polimiosite;
3. Miopatia metabólica;
4. Paralisia periódica.

- c)** 1. Líquor: dissociação albumino-citológica ou uma elevação de proteína líquórica, na ausência de inflamação;
2. Avaliação eletrofisiológica/eletroneuromiografia: entificação ou bloqueio na condução; latências distais prolongadas; ausência ou lentificação da onda F;
3. Ressonância Magnética: aumento da captação de gadolínio na cauda equina e nervos lombares; realce de raízes nervosas.
- d)** Tratamento intensivo com monitorização cardiorrespiratória. Imunoglobulina intravenosa (2 g/kg em 2 dias consecutivos) ou plasmaferese.

### Questão 3

- a)** Hipótese diagnóstica: Narcolepsia  
Justificativa: Presença da tríade de hipersonolência, cataplexia e alucinações hipnopômpicas.
- b)** 1. Hipersonia recorrente (Kleine-Levin e hipersonia relacionada à menstruação);  
2. Hipersonia idiopática;  
3. Hipersonia relacionada a doenças clínicas;  
4. Abuso de substâncias;  
5. Ritmo de sono irregular;  
6. Privação de sono;  
7. Apneia noturna (OSAS);  
8. Depressão.
- c)** 1. Líquor: nível de hipocretina ou orexina muito reduzido ou ausente;  
2. Polissonografia com latências múltiplas: redução da latência do sono REM e exclusão de outras patologias;  
3. Avaliação molecular: HLA específico DQB 1 0602.

- d)** Modafinil, metilfenidato ou l-danfetamina. (Para a cataplexia: clomipramina ou protriptilina).

#### **Questão 4**

- a)** Miotonia Congênita de Thomsen, autossômico dominante.
- b)** 1. Doença de Steinert (DM1);  
2. Miopatia Miotônica proximal (DM2);  
3. Miotonia de Becker;  
4. Miotonia responsiva a acetazolamida;  
5. Miotonia flutuante;  
6. Paramiotonia congênita;  
7. Paramiotonia congênita com paralisia periódica hipercalêmica;  
8. Paralisia periódica hipercalêmica com miotonia.
- c)** Canal de Cloro.
- d)** 1. Mexiletine;  
2. Carbamazepina.

#### **Questão 5**

- a)** Complexo da Esclerose Tuberosa.
- b)** 1. Neuroimagem (RNM);  
2. EEG;  
3. ECO;  
4. ECG;  
5. Avaliação oftalmológica;  
6. Ultrassonografia renal;  
7. Avaliação neuropsicológica.
- c)** 1. Tuberosidades corticais;  
2. Nódulos subependimários;  
3. Calcificação de nódulos;  
4. Linhas radiais de migração neuronal;  
5. Tumores subependimários de células gigantes.
- d)** Linfangioleiomiomatose.