

Hamartoma Hipotalâmico Causador de Epilepsia

Percurso do Paciente

The patient journey was translated into Portuguese by João Miguel Alves Ferreira from the Faculty of Medicine – University of Coimbra, Portugal.

Primeiro Sintoma

1

- Riso/sorriso, movimentos dos olhos ou da boca; refluxo. O riso é, na verdade, convulsivo – convulsões gelásticas – e indica a presença de um hamartoma hipotalâmico.
- Comportamentos do tipo TDAH, incluindo impulsividade e "raivas hipotalâmicas".
- Comportamentos de estilo autista; atraso/declínio cognitivo à medida que o cérebro é constantemente perturbado por sinais epiléticos.
- "À medida que a criança se desenvolve, tipicamente entre os 4 e os 10 anos, a epilepsia progride para convulsões focais e generalizadas. Dificuldades de memória de curto prazo e de processamento. Falta de sono ou sono perturbado. Alguns pacientes apresentam problemas endócrinos, incluindo puberdade precoce, outros distúrbios hormonais sexuais, hipotireoidismo, pan-hipopituitarismo, deficiência da hormona do crescimento e obesidade hipotalâmica.

NECESSIDADES Reconhecimento de que as ocorrências epiléticas (às vezes subtis) são convulsivas e não comportamentais ou de refluxo, por exemplo. O paciente requer uma ressonância magnética (RM) realizada segundo um protocolo específico (fatias finas), pois alguns hamartomas hipotalâmicos são muito pequenos e subtis nas suas ligações, sendo frequentemente negligenciados pelos radiologistas.

IDEALMENTE Quando se suspeita de um hamartoma hipotalâmico, uma ressonância magnética aparentemente normal deve ser revista por um radiologista e um neurologista com experiência em HH. Encaminhamento imediato, após o diagnóstico, para uma equipa multidisciplinar num centro especializado em epilepsia.

Diagnóstico

2

Frequentemente mal diagnosticados. Os pediatras não reconhecem os episódios de riso/choro como convulsões. Os movimentos oculares e da boca podem ser considerados como 'tiques'. Devido a comorbilidades que afetam o comportamento e a atrasos na cognição, os pacientes são frequentemente diagnosticados inicialmente com TDAH, autismo ou outras dificuldades de aprendizagem e/ou condições comportamentais. A significativa percentagem de pacientes com HH que apresentam puberdade precoce são frequentemente os pacientes que recebem um diagnóstico precoce. O EEG e o VEEG são pouco úteis, uma vez que as convulsões gelásticas geralmente não aparecem.

NECESSIDADES Ressonância magnética (RM) segundo um protocolo específico. Uma equipa multidisciplinar experiente deve ser capaz de abordar as preocupações/perguntas dos pacientes (queixa frequente: "o meu neurologista não sabia muito sobre isso"). Realizar exames para excluir problemas endócrinos; considerar testes genéticos, uma vez que 5% dos HH são causados pela Síndrome de Pallister-Hall, uma mutação no gene Gli3.

IDEALMENTE Revisão por um painel de especialistas. O aconselhamento deve ser adaptado ao paciente e ao tipo e à fixação do HH, em vez de oferecer a opção cirúrgica preferida do hospital. Todas as opções devem ser discutidas para permitir que o paciente tome decisões informadas.

Tratamento

3

A puberdade precoce é geralmente bem controlada através de medicação. As convulsões gelásticas são tipicamente refratárias a fármacos antiepiléticos (FAEs), embora as convulsões secundárias possam ser melhor controladas medicamente. A cirurgia para desconectar ou destruir o HH parece ser a única forma de parar ou reduzir as convulsões de forma permanente. Após a cirurgia, as convulsões e as comorbilidades frequentemente requerem gestão contínua, e podem ocorrer efeitos secundários da própria cirurgia.

NECESSIDADES Evidências sugerem que quanto mais cedo a cirurgia, melhor o resultado para o paciente. Em pacientes com comprometimento cognitivo significativo, não faz sentido adiar para tentar diferentes combinações de fármacos antiepiléticos (FAEs), uma vez que estes quase nunca têm qualquer efeito sobre as convulsões gelásticas.

IDEALMENTE Cirurgia atempada. Protocolos pré-cirúrgicos relacionados com a função endócrina, neuropsicológica e oftalmológica devem ser realizados para estabelecer uma linha de base antes da cirurgia. Seguimento em intervalos regulares após a cirurgia.

Cirurgia

4

Diferentes técnicas cirúrgicas visando desconectar ou ablar o HH têm tido algum sucesso, dependendo do tipo de HH. A cirurgia com Gamma Knife apresenta uma boa taxa de sucesso para HHs menores, com baixo risco de complicações. A ablação a laser também teve uma boa taxa de sucesso — com uma interrupção mais imediata das convulsões do que a cirurgia com Gamma Knife, mas com um maior risco de complicações. A termocoagulação estereotáxica tem sido eficaz no Japão e em alguns centros europeus. A cirurgia endoscópica ou transcolossal pode ser indicada para HHs maiores (gigantes).

NECESSIDADES É frequentemente necessário mais do que uma cirurgia. Mesmo que a cirurgia seja bem-sucedida no controlo das convulsões, os pacientes provavelmente precisarão de apoio educacional a longo prazo — assistente de apoio à aprendizagem, terapeuta ocupacional, terapeuta da fala e linguagem — dentro de um ambiente especializado. A cirurgia pode causar efeitos secundários significativos, particularmente problemas endócrinos e/ou de memória, que requerem monitorização e gestão a longo prazo. A puberdade pode desencadear a renovação ou agravamento dos sintomas convulsivos e comportamentais.

IDEALMENTE A abordagem multidisciplinar deve ser mantida, reconhecendo que maximizar a qualidade de vida significa muito mais do que apenas o controlo das convulsões. A equipa deve apoiar os educadores da criança e deve colaborar com os serviços de saúde mental infantojuvenil quando necessário: o HH é uma síndrome multifacetada com muitas comorbilidades e deve ser gerido como tal. É essencial realizar uma transição cuidadosa dos serviços pediátricos para os serviços de adultos, de forma a apoiar a independência, a integração social, o emprego e a saúde mental.

Follow up

5

Com um neurologista em relação às convulsões, mas também deve haver acompanhamento cognitivo, endócrino e neuropsicológico, com testes anuais ou bienais. Esta é uma condição multifacetada que requer gestão e acompanhamento por uma equipa de especialistas, especialmente tendo em conta o risco de efeitos secundários cirúrgicos.