

BMJ Best Practice

Avaliação de distoria infantil

A informação clínica correta e disponível exatamente onde é necessária



Última atualização: Jun 22, 2018

Tabela de Conteúdos

Resumo	3
Visão geral	4
Etiologia	4
Emergencies	7
Considerações de urgência	7
Diagnóstico	10
Abordagem passo a passo do diagnóstico	10
Visão geral do diagnóstico diferencial	13
Diagnóstico diferencial	15
Diretrizes de diagnóstico	45
Referências	46
Imagens	55
Aviso legal	57

Resumo

- ◊ Os distúrbios do movimento anormais são classificados como parkinsonismo, distonia, tremor, coreia, mioclonia, tiques, estereotipias e distúrbio do movimento complexo. A distonia é descrita como uma contração dos músculos agonistas e antagonistas, simultaneamente, causando torções e movimentos repetitivos ou posturas anormais.[\[1\]](#) Quanto mais precoce a idade de início, mais generalizada e grave a condição tende a ser.

- ◊ **Movimentos distônicos :**

Os movimentos distônicos são padronizados e sustentados. Eles envolvem repetidamente os mesmos grupos musculares. Não há urgência para realizar os movimentos distônicos, e não há alívio após a execução dos movimentos distônicos. A distonia geralmente piora com fadiga e estresse emocional e melhora com sono e relaxamento.[\[2\]](#) [\[3\]](#) Fotografias e vídeos de lactentes afetados são úteis no delineamento dos movimentos distônicos. O acompanhamento periódico é frequentemente um pré-requisito para a elaboração de um diagnóstico preciso.

- ◊ **Tipos de distonia infantil :**

O termo infantil, neste caso, refere-se a crianças <2 anos de idade. De todos os casos de distonia, 45% são primários e 55% são secundários (35% relacionados a síndromes específicas; 20% outras causas secundárias). Os tipos sindrômicos são mais relacionados a doenças metabólicas.

O diagnóstico envolve o reconhecimento dos movimentos anormais como distônicos e então a categorização do tipo. Muitas condições, embora não sejam realmente distonias, mimetizam distonias (por exemplo, estereotipias) e precisam ser consideradas no diagnóstico diferencial. Vários tipos de distonia têm maior probabilidade de desenvolver a complicação grave de status dystonicus (tempestade distônica). Isso requer terapia urgente. Além disso, é importante diagnosticar corretamente algumas das condições que mimetizam a distonia primária, pois elas requerem tratamento específico urgente.

As armadilhas no diagnóstico incluem o fato de que a distonia dopa-responsiva (síndrome de Segawa, distonia-parkinsonismo com flutuação diurna) é comumente diagnosticada erroneamente como paralisia cerebral diplégica ou quadriplégica espástica, epilepsia intratável ou paraplegia espástica hereditária.[\[4\]](#) [\[5\]](#) Esse diagnóstico precisa ser considerado em qualquer criança com hipertonia paroxística progressiva de origem desconhecida.

[\[Fig-1\]](#)

[\[Fig-2\]](#)

Etiologia

Os gânglios da base desempenham um papel importante no controle dos movimentos. Os circuitos entre o córtex-gânglios da base-tálamo-córtex estabelecem a base anatômica para as funções dos gânglios da base. A distonia é caracterizada por um desequilíbrio entre as vias excitatórias e inibitórias nos circuitos. Os neurotransmissores mais importantes que desempenham funções nessas vias são o ácido gama-aminobutírico (GABA), o glutamato e a dopamina.^[6]

De todos os casos de distonia, aproximadamente 45% são primários e 55% são secundários.

Distonia infantil primária

A distonia primária não é causada por agressores adquiridos ou por doença heredodegenerativa e metabólica. A distonia é um sintoma isolado e não há anormalidades estruturais no sistema nervoso central (SNC). Sua etiologia é genética ou desconhecida. Pode haver uma história familiar de distonia positiva. Entre as distonia primárias, a distonia de torção primária (distonia de torção idiopática, distonia de Oppenheim) é causada pela deleção de um par de 3 bases (citosina-adenina-guanina [CAG]) na região codificadora do gene DYT1, que está localizada no cromossomo 9q34.^[7] O gene DYT1 codifica a proteína torsinA, que é altamente expressada, principalmente nos neurônios dopaminérgicos da pars compacta da substância negra, nas células granulosas e piramidais da formação hipocampal, nos neurônios de Purkinje e do núcleo dentado do cerebelo e nos neurônios colinérgicos do neoestriado.^[8] Sua função não é conhecida com clareza. Pesquisas sugerem que a torsinA pode:

- Estar envolvida no transporte de membranas derivadas do retículo endoplasmático
- Proteger as células da toxicidade do peróxido de hidrogênio
- Agir como proteína chaperona na degradação de proteínas
- Influenciar a sinalização de dopamina no corpo estriado.

Não foram encontradas diferenças na coloração para torsinA nem anormalidades neuropatológicas no neoestriado ou na substância negra dos cérebros distônicos. Os neurônios dopaminérgicos parecem estar menos espaçados na distonia com deleção de CAG que nos cérebros dos controles. Todos esses achados sugerem função neuronal alterada.^[9]

A distonia dopa-responsiva (síndrome de Segawa, distonia-parkinsonismo com variação diurna) é heterogênea. A forma mais frequente é herdada de forma autossômica dominante. Ela é localizada no cromossomo 14q22.1-q22.2, que codifica a guanosina trifosfato (GTP) ciclo-hidrolase I, a enzima que limita a taxa de biossíntese da tetraidrobiopterina (BH4).^[10] Uma forma rara é herdada de forma autossômica recessiva, localizada no cromossomo 11p15.5, que codifica a tirosina hidroxilase, a enzima que limita a taxa de biossíntese das catecolaminas dopamina, noradrenalina e adrenalina.^[11] Outras formas de deficiência de BH4 causam distonia dopa-responsiva, como a 6-piruviol-tetraidropterina sintase, di-hidropteridina redutase e sepiapterina redutase. Todas essas enzimas têm uma função importante nas vias de biossíntese e catabolismo dos neurotransmissores de monoaminas biogênicas, como a serotonina, a dopamina e a noradrenalina.^[4]

Estudos recentes revelaram outras causas raras de distonia com início na infância associadas a achados neurológicos adicionais e a mutações genéticas. Elas incluem:

- Discinesia paroxística induzida por exercícios associada a mutações autossômicas dominantes no gene SLC2A1 e ao comprometimento do transportador de glicose da barreira hematoencefálica GLUT1.[12]
- Distonia-parkinsonismo infantil associada a mutações de sentido incorreto (missense) autossômicas recessivas no gene SLC6A3 em homozigotos. Isso resulta em níveis reduzidos do transportador de dopamina (TDA), que normalmente regula a recaptação de dopamina extraneuronal.[13]
- Síndrome de mioclonia-distonia (DYT11) associada a uma mutação autossônica dominante do gene épsilon-sarcoglicano (SGCE) em heterozigotos, que normalmente se liga ao complexo distrofina-glicoproteína transmembrana.[14]
- A hemiplegia alternante da infância está associada a mutações no gene ATP1A3.[15] Mutações no gene ATP1A3 também foram relatadas em lactentes com novo episódio de início rápido de distonia-parkinsonismo.[16]
- Discinesias paroxísticas cinesiogênicas foram recentemente identificadas em casos familiares dominantes causadas por mutações no gene PRRT2.[17]
[Fig-1]
- [Fig-2]

Distonia infantil secundária

A distonia secundária é causada por uma variedade de agressores possivelmente adquiridos. Casos sindrômicos ocorrem principalmente em decorrência de doenças metabólicas.[18]

Distonia secundária hereditária/degenerativa e distonia secundária metabólica

Muitas das doenças metabólicas e heredodegenerativas produzem distonia pela interrupção da função dos gânglios da base ou pela interferência na síntese de dopamina. Os exames de neuroimagem são anormais em relação aos gânglios da base.

A doença metabólica mais comum causadora da distonia secundária é a acidúria glutárica tipo 1. Ela é causada pela deficiência na atividade da glutaril-CoA desidrogenase (GCDH), uma enzima da matriz mitocondrial que age na descarboxilação oxidativa do glutaril-CoA em crotonil-CoA na via de degradação da lisina, hidroxilisina e triptofano. Os achados de autópsia revelam atrofia do corpo estriado com perda grave dos neurônios de tamanho médio, perda leve de neurônios estriatais grandes, alterações espongiformes restritas à substância branca do tronco encefálico e um infiltrado linfocítico leve nos estágios iniciais. A perda neuronal ocorre logo após a crise encefalopática e não evolui. A função dos ácidos orgânicos como agentes tóxicos e como osmólitos é importante.[19]

Entre as encefalomielopatias mitocondriais, a síndrome de Leigh é caracterizada por perda neuronal, gliose e lesões necrosantes globais bilaterais e simétricas, preferencialmente localizadas nos gânglios da base, no tálamo e no tronco encefálico.[20]

A encefalopatia epiléptico-discinética infantil é causada pela expansão do primeiro trato de polialanina no gene ARX. As mutações no gene ARX parecem causar malformações importantes pela interrupção da migração neuronal, particularmente de interneurônios GABAérgicos, enquanto a expansão do primeiro trato de polialanina causa agregação intranuclear de proteínas mutantes, que causa morte celular em neurônios corticais cultivados.[21] Os gânglios da base são ricos em interneurônios GABAérgicos. A aparência

cavitária dos gânglios da base na ressonância nuclear magnética (RNM) pode ser resultado da morte de interneurônios no corpo estriado, devido à formação de agregados intranucleares.[22]

Distonia secundária, medicamentos/toxinas

Na distonia relacionada a medicamentos, a maioria dos medicamentos desencadeantes é antagonista dos receptores de dopamina. Eles podem causar distonia por meio dos receptores de dopamina nos gânglios da base.

Distonia secundária, estática/estrutural

No kernicterus, a bilirrubina causa neurotoxicidade seletiva nos gânglios da base, principalmente do globo pálido e do núcleo subtalâmico, cerebelo e núcleos do tronco encefálico pelo comprometimento da homeostase intracelular de cálcio, desencadeando a liberação de citocromo C das mitocôndrias, o que resulta na indução da apoptose.[23]

Doenças que mimetizam a distonia

Várias doenças mimetizam a distonia. No torcicolo infantil secundário, causado pela infecção na região da cabeça e pescoço, um processo inflamatório irrita os músculos, nervos ou vértebras cervicais.[24]

Considerações de urgência

(Consulte [Diagnóstico diferencial](#) para obter mais detalhes)

É importante ter em mente as seguintes situações e condições que requerem intervenção urgente.

História de exposição a/ingestão de medicamentos

A distonia induzida por medicamentos pode produzir distonia extremamente grave. Todos os medicamentos que o paciente vem tomando, ou tiver sido exposto no útero, são revisados. O medicamento com maior probabilidade de ser o agente desencadeante é imediatamente descontinuado. Com relação à exposição intrauterina, o tempo e a duração da distonia pós-parto são variáveis e dependem do medicamento desencadeante e da duração da exposição intrauterina.

Os medicamentos desencadeantes mais comuns e os possíveis mecanismos são os seguintes:

- Antipsicóticos, antieméticos: bloqueadores do receptor de dopamina[25]
- Midazolam (síndrome de abstinência ao midazolam): ação agonista prolongada sobre os receptores benzodiazepínicos[26]
- Exposição intrauterina à cocaína: efeitos dopaminérgicos primários e efeitos complexos dependentes da dose e do tempo sobre os sistemas neurotransmissores serotonérgico e adrenérgico[27]
- Exposição intrauterina à metoclopramida: antagonista dos receptores centrais e periféricos de dopamina[28]
- Betanecol: agonista de receptores da acetilcolina[29]
- Benzatropina: efeitos anticolinérgicos e anti-histamínicos[30]
- Domperidona: efeito antidopaminérgico[31]
- Metoclopramida: antagonista dos receptores periféricos e centrais de dopamina, que ocasionalmente causa distonia tardia em altas doses[32] [33]
- Cisaprida: agonista do receptor da 5-hidroxitriptamina 4 (serotonina; 5-HTR4)[34]
- Anestesia geral que consiste de óxido nitroso[35]
- Carbamazepina: possível efeito antagonista da dopamina.[36]

Instabilidade cervical

É especialmente importante reconhecer a instabilidade cervical como uma complicação de algumas das doenças que podem causar torcicolo infantil secundário. O diagnóstico e tratamento de emergência são essenciais devido ao risco de comprometimento da medula espinhal em algumas dessas doenças. Uma coluna instável requer imobilização e avaliação neurocirúrgica, e não fisioterapia. O paciente pode necessitar de colocação de halo para estabilização prolongada. O torcicolo infantil secundário é considerado no diagnóstico diferencial do torcicolo paroxístico benigno e do torcicolo congênito.

O torcicolo infantil secundário pode ser causado por qualquer uma das seguintes condições:

- Anormalidades na segmentação do corpo vertebral (por exemplo, síndrome de Klippel-Feil, displasia espondiloepifisária, hemivértebra, subluxação da articulação atlanto-axial ou atlanto-occipital, ausência unilateral hereditária dos músculos esternocleidomastoideo [ECM] e trapézio)[37]
- Anormalidades no sistema nervoso central (SNC; por exemplo, tumores cerebelares, malformações de Chiari, displasia cortical, lesão cerebral ou tumores na medula espinhal cervical)[38]
- Anormalidades oculares (por exemplo, nistagmo congênito, paralisia do 4º nervo craniano)
- Tumor no ECM (por exemplo, fibromatose infantil do tipo desmoide)[39]

- Síndrome de Sandifer: o torcicolo e os movimentos distônicos episódicos estão associados a doença do refluxo gastroesofágico (DRGE) grave[40]
- Anormalidades estruturais traumáticas (por exemplo, subluxação de vértebras cervicais, fraturas, lesões musculares)
- Infecção na região da cabeça e pescoço (por exemplo, osteomielite cervical, meningite bacteriana, abscesso retrofaríngeo)[41] [42]
- Spasmus nutans: causando nistagmo, movimentos verticais breves da cabeça e torcicolo[43]
- Convulsão.[44] [45]

A inspeção e a palpação do ECM são cruciais.

Status dystonicus (tempestade distônica)

Descrito pela primeira vez por Jankovic e Penn em 1982.[46] O status dystonicus é:

- Uma condição que oferece risco de vida, observada em pacientes distônicos, particularmente em certos tipos (por exemplo, pacientes com distonia pós-traumática ou vítimas de quase afogamento)[47]
- Caracterizado por contrações musculares generalizadas intensas que são extremamente dolorosas
- Desencadeado por infecção, estresse, trauma, cirurgia, febre, terapia com zinco ou penicilamina na doença de Wilson, introdução, supressão ou alteração abruptas do tratamento médico, incluindo lítio, tetrabenazina e clonazepam
- Tratado imediatamente na unidade de terapia intensiva (UTI)
- Complicado por hipercreatinoquinasemia, rabdomiólise, hiperpirexia, exaustão muscular, dor, desidratação, insuficiência renal aguda e insuficiência respiratória
- Um dos diagnósticos diferenciais de síndrome neuroléptica maligna e hipertermia maligna
- Tratado com terapia de suporte básica que inclui equilíbrio hídrico adequado, analgesia, antipiréticos, suporte ventilatório; o monitoramento hemodinâmico é vital
- Às vezes, uma indicação para sedação profunda sob paralisia muscular e ventilação assistida. Embora possa ser controlado por midazolam e propofol em crianças com encefalopatia estática, ele pode exigir uma abordagem mais agressiva, como a combinação de infusão de baclofeno intratecal e estimulação cerebral profunda palidal bilateral em um paciente com neurodegeneração associada à pantotenate quinase.[48] [49] [50]

Dificuldade de respiração e deglutição

Pode ocorrer durante o status dystonicus ou a qualquer momento na evolução de todos os tipos de distonia. É necessária a intervenção imediata. O tratamento inclui manutenção de equilíbrio hídrico e eletrolítico por meio de fluidoterapia intravenosa (IV) para hidratação, alimentação nasogástrica ou nutrição parenteral total; e boa oxigenação tecidual, que pode necessitar de intubação endotraqueal e ventilação mecânica.

Crise encefalopática aguda e descompensação metabólica aguda

O reconhecimento dessas condições agudas e seu tratamento apropriado são extremamente cruciais na evolução da distonia secundária, causada por algumas doenças metabólicas, como a acidúria glutárica tipo 1 e a acidemia metilmalônica. Em particular, as condições que aceleram o estado catabólico (por exemplo, diarreia e vômitos repetidos que podem ocorrer sem a presença de febre) e a manifestação de sintomas neurológicos graves (por exemplo, hipotonía, irritabilidade, calafrios, distonia, nível de consciência reduzido) devem ser consideradas sintomas alarmantes. Nessas situações, o tratamento de emergência inclui as seguintes medidas:[51]

- Reversão do estado catabólico por meio de alta ingestão de calorias (associada à insulina)
- Redução da produção de ácido orgânico pela diminuição ou omissão temporária de proteína natural. As misturas de aminoácidos livres de lisina podem ser mantidas
- Amplificação de mecanismos fisiológicos desintoxicantes com suplementação de carnitina e alcalinização da urina
- Prevenção da depleção secundária de carnitina com suplementação de carnitina
- Correção do estado do fluido corporal e do potencial hidrogeniônico (pH) com reidratação e tamponamento.

Isso terá um impacto no grau de degeneração dos gânglios da base, que determina o desfecho funcional final. Na acidúria glutárica tipo 1, crises encefalopáticas agudas devem ser diagnosticadas imediatamente e tratadas de modo agressivo.[\[52\]](#) [\[53\]](#)

Na acidemia metilmalônica, o diagnóstico precoce e o tratamento apropriado em longo prazo são essenciais para melhorar o prognóstico da doença. A base do tratamento em longo prazo é uma dieta com baixo teor proteico e alta ingestão de calorias, suplementada com misturas específicas livres de substratos propiogênicos, com adição de vitaminas e elementos-traço. A alimentação nasogástrica ou por meio de gastrostomia é frequentemente usada para manter um estado nutricional satisfatório. A carnitina é suplementada para prevenir a deficiência. A vitamina B12 é usada nas formas de acidemia metilmalônica que apresentam resposta clínica.

Encefalopatia bilirrubínica aguda

Caracterizada por letargia, redução da alimentação, tônus variável ou flutuante (hipotonia e hipertonia), choro em tom agudo, retrocolo e opistótono, comprometimento da supraversão do olhar, febre e convulsões. Ela precisa ser tratada imediatamente com fototerapia ou exsanguineotransfusão, pois o desfecho está relacionado à duração da exposição ao excesso de bilirrubina. Neonatos com hiperecplexia apresentam "rigidez em tábua", que pode resultar em apneia e morte súbita. Os episódios respondem bem à flexão da cabeça e da perna e ao clonazepam.[\[54\]](#)

Abordagem passo a passo do diagnóstico

É essencial obter uma história detalhada e realizar exames físicos e neurológicos completos em qualquer lactente que apresente distonia. Isso geralmente permite que o médico classifique a distonia em tipo primário ou secundário. Investigações adicionais podem ser necessárias.

História

As informações essenciais que devem ser reunidas a partir dos pais incluem:

- História familiar
- Consanguinidade
- História de exposição a medicamentos/toxinas
- História de lesão perinatal
- História de infecção no sistema nervoso central (SNC)
- História de trauma cranioencefálico/no pescoço
- Idade de início
- Parte do corpo inicialmente envolvida e evolução da distonia
- Fatores desencadeantes (por exemplo, medicamentos, infecções, atividade, exercício); fatores agravantes (por exemplo, fatigabilidade) e variações diurnas; fatores atenuantes (por exemplo, sono)
- Informações com relação à evolução da distonia (por exemplo, crônica, paroxística ou transitória).[\[18\]](#)

Os pais devem ser encorajados a fornecer fotos e a filmar seus filhos. Estas são ferramentas extremamente úteis na avaliação do lactente com movimentos intermitentes anormais.

Quadro clínico

O quadro clínico e as características históricas observadas ajudarão a distinguir a distonia infantil de outros distúrbios do movimento anormal. Os movimentos distônicos são padronizados e sustentados. Eles envolvem repetidamente os mesmos grupos musculares e tipicamente causam torção de partes do corpo. A distonia geralmente piora com fadiga e estresse emocional, e melhora com sono e relaxamento.[\[2\] \[55\]](#) [\[56\] \[57\]](#) Os movimentos passivos são resistentes à velocidade de movimento dos membros muito lenta (ao contrário da espasticidade, que é dependente da velocidade). Gestos antagonistas (truques sensoriais) são bem descritos na distonia focal que afeta o pescoço, mãos e face. A melhora nos movimentos distônicos é normalmente mantida enquanto o truque é realizado pelos pacientes, mas desaparece quando o gesto termina.

Outros distúrbios do movimento anormal diferenciais têm as seguintes características:

- A rigidez é uma resistência elevada a movimentos passivos ou articulações, que é uniforme independentemente da velocidade e direção do movimento (flexão ou extensão), tradicionalmente comparada à resistência de um "cano de chumbo". A resistência pode ser interrompida ritmicamente, resultando no fenômeno de rigidez em roda dentada. A rigidez é mais perceptível com movimentos lentos.[\[3\]](#)
- Na espasticidade, a hipertonicidade predomina nos músculos flexores e pronadores dos membros superiores, e a resistência ocorre no início do movimento e depois aumenta com a velocidade do movimento passivo. Esse é o fenômeno do canivete.
- Os tiques são movimentos repetitivos dos músculos esqueléticos ou faringolaríngeos; estes são responsáveis pela emissão de sons ou ruídos. Eles são movimentos estereotipados, súbitos,

- inoportunos, não proposicionais, absurdos, irresistíveis e de intensidade variável. O paciente pode reproduzir tiques ou controlá-los voluntariamente. Os tiques podem persistir durante o sono.
- O tremor é uma oscilação rítmica de uma parte do corpo ao redor de um ponto ou local fixo, que resulta em contrações sincrônica alternadas de músculos antagonistas reciprocamente inervados. A ritmicidade é a característica mais útil na identificação do tremor.
 - A ataxia é um distúrbio do controle fino da postura e do movimento. A característica inicial e mais proeminente geralmente é uma marcha anormal.

Nas distonias primárias (idiopáticas), a distonia e/ou outros movimentos anormais geralmente predominam. Cada tipo individual de distonia primária tem achados específicos que fornecem indícios importantes para o diagnóstico exato.

[Fig-1]

[Fig-2]

Nas distonias secundárias, a presença de outras anormalidades neurológicas e/ou sistêmicas sugere uma variedade de agressores adquiridos. Eles incluem síndromes vasculares, infecções, síndromes neoplásicas, traumáticas e síndromes com doenças metabólicas subjacentes e heredodegenerativas.[\[18\]](#) Geralmente há deterioração neurológica progressiva na distonia sindrômica com doenças metabólicas subjacentes e heredodegenerativas. Assim como na distonia primária, indícios importantes na história e no exame físico podem levar o médico ao diagnóstico do tipo específico de distonia secundária.

O acompanhamento periódico de lactentes com distonia geralmente é um pré-requisito para a elaboração de um diagnóstico preciso.

Distúrbios que mimetizam a distonia e armadilhas no diagnóstico

Estereotipias primárias, desvio tônico paroxístico benigno dos olhos na infância, torcicolo infantil secundário e convulsões devem ser considerados no diagnóstico diferencial da distonia primária.

A distonia dopa-responsiva (síndrome de Segawa, distonia-parkinsonismo com variação diurna) é comumente diagnosticada erroneamente como paralisia cerebral diplégica ou quadriplégica espástica, epilepsia intratável ou paraplegia espástica hereditária.[\[4\]](#) [\[5\]](#) Deve ser considerada como um possível diagnóstico em qualquer criança com hipertonia paroxística progressiva de origem desconhecida.

A hiperecplexia hereditária infantil deve ser considerada quando se observa que um neonato tem rigidez generalizada. Os sinais característicos são uma resposta exagerada de sobressalto induzida por um estalo ou toque no nariz, os quais produzem uma rigidez flexora violenta e breve e apneia voluntária.[\[54\]](#)

Investigação para distonias infantis

Uma ressonância nuclear magnética (RNM) crânioencefálica é realizada em todos os lactentes e crianças com história e quadro clínico que sugerem possíveis distonias secundárias. Na prática, mesmo se uma distonia primária for considerada como o diagnóstico mais provável, uma RNM crânioencefálica geralmente é realizada para descartar causas secundárias. A RNM é normal nas distonias primárias, mas é frequentemente anormal nas distonias secundárias. A tomografia computadorizada (TC) crânioencefálica pode ser indicada para visualizar calcificações.

A escolha de quaisquer investigações adicionais será influenciada pelo quadro clínico e pelas possíveis causas secundárias que estão sendo consideradas.

O monitoramento por eletroencefalograma (EEG) ou por vídeo-EEG (VEEG) é considerado se a história sugerir convulsão, especialmente para doenças paroxísticas, como a distonia idiopática transitória da infância, o torcicolo paroxístico benigno da infância e as distonias secundárias.

O teste metabólico é indicado para todos os lactentes nos quais a RNM cranioencefálica é anormal e as características clínicas sugerem uma causa metabólica. Às vezes, o teste é realizado no mesmo estágio da RNM cronioencefálica. Todos os exames laboratoriais seguintes fazem parte da investigação metabólica:

- Análise da gasometria arterial
- Amônia sérica
- Análise de cetonas na urina
- Análise de aminoácidos séricos
- Rastreamento de ácidos orgânicos urinários para acidúrias orgânicas
- Análise de ácido úrico sérico para a síndrome de Lesch-Nyhan
- Teste de piruvato e lactato no soro ou no líquido cefalorraquidiano (LCR) para encefalomiose mitocondriais
- Glicose sérica e no LCR para transportador de glicose tipo 1 (GLUT1)
- Estudos de neurotransmissores do LCR na distonia-parkinsonismo infantil.

Se a RNM cronioencefálica for normal e o diagnóstico não tiver sido estabelecido por exames prévios, um ensaio terapêutico com levodopa é considerado. Esse teste é justificado em todos os pacientes com distonia de início precoce, para os quais o diagnóstico ainda não foi estabelecido, especialmente na presença de hipertonia paroxística progressiva de origem desconhecida.[\[58\]](#) Os sintomas melhoram consideravelmente na forma mais comum de distonia dopa-responsiva (síndrome de Segawa, distonia-parkinsonismo com variação diurna) em comparação com uma resposta lenta ou parcial em outros tipos de distonia.

A mutação do gene da enxaqueca hemiplégica familiar (FHM1), CACNA1A, foi relatada em uma família com torcicolo paroxístico benigno no pai e no filho.[\[59\]](#) O teste para o gene anormal é indicado se houver história familiar de torcicolo paroxístico benigno da infância ou um distúrbio similar, como a enxaqueca hemiplégica.

Respostas automáticas do tronco encefálico, respostas auditivas evocadas do tronco encefálico e avaliação audiológica completa devem ser realizadas se o kernicterus ou as encefalomiose mitocondriais forem o diagnóstico preliminar como causa da distonia.

Uma biópsia da pele, da conjuntiva e da mucosa retal para avaliação por microscopia eletrônica deve ser realizada se a gangliosidose GM2 infantil for uma forte possibilidade no diagnóstico diferencial da distonia.

A biópsia muscular é indicada em pacientes distônicos com possíveis encefalomiose mitocondriais.

Subsequentemente, uma análise enzimática e um teste genético podem ser realizados para confirmar o diagnóstico mais provável.[\[60\]](#)

Visão geral do diagnóstico diferencial

Comum

Distonia idiopática transitória da infância

Torcicolo paroxístico benigno da infância

Torcicolo congênito

Discinesia paroxística cinesiogênica (PKD) primária

Distonia relacionada a medicamentos

Paralisia cerebral discinética

Distonia pós-traumática

Quase afogamento

Estereotipias primárias

Estereotipias secundárias

Torcicolo infantil secundário

Convulsão

Incomum

Discinesia paroxística não cinesiogênica primária (PNKD)

Hemiplegia alternante da infância (HAI)

Distonia de torção primária

Distonia dopa-responsiva (síndrome de Segawa, distonia-parkinsonismo com variação diurna)

Discinesia paroxística induzida por exercícios (transportador de glicose tipo 1 [GLUT1])

Distonia-parkinsonismo infantil

Síndrome de mioclonia-distonia

Kernicterus

Incomum

Acidúria glutárica tipo 1 (deficiência de glutaril-CoA desidrogenase [GCDH])

Acidemia metilmalônica

Síndrome de Lesch-Nyhan

Gangliosidose GM2 infantil (doença de Tay-Sachs e de Sandhoff)

Encefalomiotias mitocondriais

Discinesia paroxística cinesiogênica (PKD) secundária

Discinesia paroxística não cinesiogênica secundária (PNKD)

Neurodegeneração associada à pantotenato quinase (PKAN)

Encefalopatia epiléptico-discinética infantil (ARX)

Síndrome de Aicardi-Goutieres (AGS)

Desvio tônico paroxístico do olhar da infância

Diagnóstico diferencial

Comum

◊ Distonia idiopática transitória da infância

História	Exame	1º exame	Outros exames
início geralmente antes dos 6 meses de idade, postura típica de um membro superior com pronação do antebraço e hiperflexão do punho, geralmente remite até os 2 anos de idade, desenvolvimento normal,[61] [62] algumas posturas podem ser permanentes com atenuação durante o sono, outras posturas são geralmente observadas durante relaxamento ou em posições específicas	os exames físico e neurológico são normais	» nenhuma: nenhum teste é necessário para confirmar o diagnóstico, mas exames específicos para descartar doenças no diagnóstico diferencial são necessários (por exemplo, eletroencefalograma (EEG) e ressonância nuclear magnética (RNM) da cabeça e da coluna cervical)	» eletroencefalograma (EEG): normal Todos os testes e exames de neuroimagem devem ser negativos. » RNM da cabeça e da coluna cervical: normal Todos os testes e exames de neuroimagem devem ser negativos.

◊ Torcicolo paroxístico benigno da infância

História	Exame	1º exame	Outros exames
início geralmente entre 2 e 8 meses de idade; ataques recorrentes de torcicolo, retrocolo ou torcicolo alternado, os ataques geralmente duram de minutos a vários dias, apresenta resolução espontânea; pode estar associado à irritabilidade, palidez, ataxia, sofrimento ou vômitos[63] [64]	entre os ataques, os exames físico e neurológico são normais	» nenhuma: pode-se suspeitar fortemente do diagnóstico a partir da história e do exame clínico [Fig-2] [Fig-1]	» eletroencefalograma (EEG): normal Todos os testes e exames de neuroimagem devem ser negativos. » ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica: normal Todos os testes e exames de neuroimagem devem ser negativos. » teste genético para mutação do gene FHM1: gene anormal

Esta versão em PDF da monografia do BMJ Best Practice baseia-se na versão disponível no sítio web actualizada pela última vez em: Jun 22, 2018.

As monografias do BMJ Best Practice são actualizadas regularmente e a versão mais recente disponível de cada monografia pode consultar-se em bestpractice.bmjjournals.com. A utilização deste conteúdo está sujeita à nossa declaração de exoneração de responsabilidade. © BMJ Publishing Group Ltd 2019. Todos os direitos reservados.

Comum

◊ Torcicolo paroxístico benigno da infância

História	Exame	1º exame	Outros exames
		<p>pode ou não estar presente</p> <p>A mutação do gene FHM1, CACNA1A, foi relatada em uma família com torcicolo paroxístico benigno no pai e no filho.[59]</p>	<p>Esse teste é indicado se houver história familiar do distúrbio ou de um distúrbio similar, como a enxaqueca hemiplégica.</p>

◊ Torcicolo congênito

História	Exame	1º exame	Outros exames
<p>uma massa palpável (oliva) ou rigidez no esternocleidomastoideo (ECM) presente no nascimento ou que se desenvolve nos primeiros 2 meses, geralmente com história de apresentação de nádegas/parto difícil, aumento do risco de anormalidades associadas (por exemplo, pé chato, displasia do desenvolvimento do quadril, plagiocefalia craniana)</p>	<p>inclinação ipsilateral da cabeça e rotação contralateral da face e do queixo, rigidez no ECM com ou sem massa palpável, assimetria facial e plagiocefalia[65] [66]</p>	<p>»ultrassonografia do esternocleidomastoideo (ECM): mais hiperecogênico que com aparência normal</p> <p>Exame de imagem de escolha para avaliação radiográfica do torcicolo congênito.[67]</p>	<p>»radiografia da coluna cervical: pode haver anormalidades vertebrais, como pedículo ausente, anomalias de fusão múltiplas, hemivértebra, hipoplasia</p> <p>Valor muito limitado na avaliação do torcicolo infantil. O verdadeiro valor do exame não é muito útil.[68]</p> <p>»ressonância nuclear magnética (RNM) do ECM: assimetria do ECM sem alterações de sinais observáveis</p> <p>Não recomendada para o torcicolo infantil,</p>

Comum

◊ Torcicolo congênito

História	Exame	1º exame	Outros exames
			mas às vezes é realizada. [69]

◊ Discinesia paroxística cinesiogênica (PKD) primária

História	Exame	1º exame	Outros exames
ataques breves de movimentos coreoatetoides involuntários, desencadeados por movimentos voluntários, sem perda da consciência, ausência de dor, responde bem a medicamentos antiepilepticos em baixas dosagens; PKD com início na infância: o fator desencadeante não é claro, resposta insatisfatória a medicamentos antiepilepticos [70] [71] [72]	exames físico e neurológico normais entre os ataques	» nenhuma: nenhum teste é necessário para confirmar o diagnóstico, mas são necessários exames específicos para descartar doenças no diagnóstico diferencial. Pode-se suspeitar fortemente do diagnóstico a partir da história e do exame clínico	<p>»ressonância nuclear magnética (RNM cranioencefálica: normal Todos os testes e exames de neuroimagem devem ser negativos.</p> <p>»eletroencefalograma (EEG): normal Todos os testes e exames de neuroimagem devem ser negativos.</p> <p>»investigação metabólica: normal Incluem: análise de gasometria arterial, amônia sérica, análise de cetonas na urina, análise de aminoácido sérico, rastreamento de ácidos orgânicos na urina para acidúrias orgânicas, análise de ácido úrico sérico para síndrome de Lesch-Nyhan, teste de piruvato e lactato no soro ou no líquido cefalorraquidiano (LCR) para encefalomioses mitocondriais.</p>

Esta versão em PDF da monografia do BMJ Best Practice baseia-se na versão disponível no sítio web actualizada pela última vez em: Jun 22, 2018.

As monografias do BMJ Best Practice são actualizadas regularmente e a versão mais recente disponível de cada monografia pode consultar-se em bestpractice.bmjjournals.com. A utilização deste conteúdo está sujeita à nossa declaração de exoneração de responsabilidade. © BMJ Publishing Group Ltd 2019. Todos os direitos reservados.

Comum

◊ Discinesia paroxística cinesiogênica (PKD) primária

História	Exame	1º exame	Outros exames
			<p>Também inclui testes para descartar hipoparatireoidismo, tireotoxicose, hipoglicemias e hipocalcemia.</p> <p>»teste genético para mutação PRRT2: frequentemente positivo (especialmente em famílias autossômicas dominantes com história de epilepsia infantil benigna)</p> <p>Discinesias paroxísticas cinesiogênicas foram recentemente identificadas em casos familiares dominantes causadas por mutações no gene PRRT2.[17]</p>

🚩 Distonia relacionada a medicamentos

História	Exame	1º exame	Outros exames
história de exposição a medicamentos antes do surgimento da distonia	o exame neurológico no quadro agudo demonstra distonia, predominantemente generalizada, mas após a descontinuação do medicamento desencadeante e administração do tratamento apropriado, o exame neurológico volta ao normal	» interrupção do medicamento desencadeante: desaparecimento completo da distonia A resolução completa da distonia confirma o diagnóstico, mas a discinesia tardia (movimentos anormais com apresentação latente, que podem incluir distonia, após o uso crônico de medicamentos	» nível sérico do medicamento (se houver preocupação com exposição intrauterina): detecção do medicamento desencadeante no neonato Nem sempre possível.

Comum

 Distonia relacionada a medicamentos

História	Exame	1º exame	Outros exames
		bloqueadores dos receptores de dopamina, com redução lenta dos sintomas após a descontinuação do medicamento) pode não remitir com a interrupção do medicamento desencadeante. [33]	

 Paralisia cerebral discinética

História	Exame	1º exame	Outros exames
distonia e coreoatetose, a história obstétrica/perinatal pode indicar risco elevado de hipóxia perinatal, normalmente braços mais afetados que pernas, síndromes extrapiramidais frequentemente associadas com redução marcada na produção da fala, pode ter inteligência relativamente preservada, a distonia pode ocorrer vários anos depois [85]	hipertonicidade tipo distônica, reflexos primitivos obrigatórios ou persistentes, sinais do neurônio motor superior, padrões oromotores anormais, anormalidades oculomotoras, reações posturais tardias, anormalidades do movimento, retardos na função motora fina e grossa	» ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica: lesão seletiva nos gânglios da base. Essas anormalidades inespecíficas também podem ser observadas na encefalopatia hipóxico-isquêmica e no kernicterus. [86]	» urinálise para acidúrias orgânicas: negativo Distúrbios mitocondriais, acidúrias orgânicas, distonia dopa-responsiva, distonia de torção primária e kernicterus podem mimetizar a paralisia cerebral discinética. » piruvato e lactato no soro ou no líquido cefalorraquidiano (LCR); análise de aminoácidos séricos: negativo Testes para distúrbios mitocondriais.

Comum

Distonia pós-traumática

História	Exame	1º exame	Outros exames
história de trauma que causa lesões cerebrais primárias ou processos secundários durante a recuperação, geralmente hemidistonia, frequentemente refratária a medicamentos, a palidotomia posteroventral contralateral pode melhorar significativamente a hemidistonia, latência da lesão para a distonia geralmente de 2.8 anos, pode ser mais longa após lesão perinatal[87] [88] [89]	os exames neurológicos e sistêmicos são anormais, dependendo da natureza da lesão, hemidistonia geralmente é observada	» ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica: lesão seletiva nos gânglios da base Nenhum outro teste é necessário, devido à clara história de trauma. Inespecífico. Lesões nos gânglios da base detectadas em 60% dos casos na literatura, mais comumente envolvendo o putâmen.[90]	

Quase afogamento

História	Exame	1º exame	Outros exames
história de quase afogamento, déficits que afetam novos aprendizados, memória, atenção, funções executivas, funções visuoespaciais e linguagem, disfagia, disartria, convulsão ou síndrome de Balint (apraxia ocular, ataxia óptica, negligência hemiespacial)	inicialmente: hipotonía generalizada, postura descerebrada/descorticada a estímulos dolorosos, incapacidade de reagir a pessoas/ambientes, incapacidade de olhar fixamente/seguir com os olhos, distonia generalizada com opistotônico e espasmos de torção; mais tarde: estado vegetativo, agnosia visual, prosopagnosia, ataxia óptica, espasticidade grave; durante o período hospitalar: outras complicações, por exemplo, status dystonicus	» ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica: durante a primeira semana após a lesão: anormalidades de sinal bilaterais no globo pálido, núcleo caudado, putâmen, na junção das substâncias cinzenta-branca, na substância cinzenta cortical parieto-occipital A RNM de acompanhamento pode não demonstrar anormalidades, ou pode demonstrar atrofia cerebral difusa com anormalidades de sinal	

Comum

 Quase afogamento

História	Exame	1º exame	Outros exames
		bilaterais no núcleo caudado e no núcleo lentiforme. [86]	

◊ Estereotipias primárias

História	Exame	1º exame	Outros exames
mais comum no sexo masculino, estereotipias (por exemplo, balanço do corpo, sucção do polegar, morder as unhas, enrolar o cabelo, bater a cabeça, virar a cabeça, sacudir os braços, masturbação) geralmente ocorrem com agitação, estresse, tédio, geralmente uma sensação de prazer ao realizar o movimento	exame físico normal	» Nenhum: nenhum teste é necessário a menos que estereotipias secundárias sejam consideradas	

◊ Estereotipias secundárias

História	Exame	1º exame	Outros exames
história de problemas neurológicos (por exemplo, síndromes autísticas, retardos mentais, cegueira ou surdez congénitas, automatismo epiléptico, síndrome de Rett, neuroacantose), estereotipias (por exemplo, balançar o corpo, sucção do polegar, morder as unhas, enrolar o cabelo, bater a cabeça, virar a cabeça, sacudir os braços, masturbação) geralmente com	achados anormais, dependendo da etiologia	» RNM: resultado anormal, dependendo da etiologia Audiometria, teste visual, testes metabólicos, investigação genética e outros testes relevantes podem ser necessários. » eletroencefalograma (EEG): resultado anormal, dependendo da etiologia Audiometria, teste visual, testes metabólicos,	» audiometria: resultado anormal, dependendo da etiologia » teste visual: resultado anormal, dependendo da etiologia » testes metabólicos: resultado anormal, dependendo da etiologia » investigação genética: resultado anormal, dependendo da etiologia

Esta versão em PDF da monografia do BMJ Best Practice baseia-se na versão disponível no sítio web actualizada pela última vez em: Jun 22, 2018.

As monografias do BMJ Best Practice são actualizadas regularmente e a versão mais recente disponível de cada monografia pode consultar-se em bestpractice.bmjjournals.com. A utilização deste conteúdo está sujeita à nossa declaração de exoneração de responsabilidade. © BMJ Publishing Group Ltd 2019. Todos os direitos reservados.

Comum

◊ Estereotipias secundárias

História	Exame	1º exame	Outros exames
agitação, estresse, tédio, geralmente uma sensação de prazer ao realizar o movimento		investigação genética e outros testes relevantes podem ser necessários.	

☒ Torcicolo infantil secundário

História	Exame	1º exame	Outros exames
varia dependendo da etiologia do torcicolo infantil secundário, história de trauma, febre e infecção são muito importantes	Síndrome de Klippel-Feil: pescoço curto, linha do cabelo baixa e deformidade de Sprengel (falha congênita da descida da escápula, amplitude de movimentos diminuída da coluna cervical); anormalidades oculares; febre, letargia, rigidez de nuca em lactentes com causa infecciosa	<p>» a escolha dos testes é baseada nos achados da história e dos exames clínicos: os resultados do exame dependem da causa subjacente</p> <p>Verificar uma possível instabilidade cervical.</p> <p>Considerar radiografia simples da coluna cervical, tomografia computadorizada (TC) da coluna cervical, ressonância nuclear magnética (RNM) da cabeça e da coluna cervical, avaliação oftalmológica completa, investigação completa para doença do refluxo gastroesofágico (DRGE), eletroencefalograma (EEG) e eletrorretinografia.^[117] [118]</p>	<p>» radiografias simples da coluna cervical: achados, como anomalias na segmentação do corpo vertebral, como a malformação de Klippel-Feil, displasia espondiloepifisária, subluxação da articulação atlanto-axial ou atlanto-occipital</p> <p>Verificar uma possível instabilidade cervical.</p> <p>Realizar radiografia ou tomografia computadorizada (TC) da coluna cervical se houver suspeita de anormalidades esqueléticas durante o exame físico.</p> <p>» TC da coluna cervical: achados, como anomalias na segmentação do corpo vertebral, como a malformação de Klippel-Feil, displasia espondiloepifisária, subluxação da articulação atlanto-axial ou atlanto-occipital</p> <p>Verificar uma possível instabilidade cervical.</p> <p>Realizar radiografia ou tomografia</p>

Comum

PTorcicolo infantil secundário

História	Exame	1º exame	Outros exames
		<p>computadorizada (TC) da coluna cervical se houver suspeita de anormalidades esqueléticas durante o exame físico.</p> <p>» RNM da cabeça e da coluna cervical: tumores cerebelares, malformação de Chiari, displasia cortical, lesão cerebral ou tumores na medula espinhal cervical Verificar uma possível instabilidade cervical. Realizada se houver anormalidades no sistema nervoso central (SNC) no exame físico.</p> <p>» avaliação oftalmológica completa: nistagmo congênito, paralisia do 4º nervo craniano Verificar uma possível instabilidade cervical. Realizada se houver anormalidades oculares no exame físico.</p> <p>» investigação completa para doença do refluxo gastroesofágico (DRGE): positiva para distúrbios de refluxo gastroesofágico Verificar uma possível instabilidade cervical. Realizada se houver suspeita de síndrome de Sandifer no exame físico. Os lactentes</p>	

Esta versão em PDF da monografia do BMJ Best Practice baseia-se na versão disponível no sítio web actualizada pela última vez em: Jun 22, 2018.

23

As monografias do BMJ Best Practice são actualizadas regularmente e a versão mais recente disponível de cada monografia pode consultar-se em bestpractice.bmjjournals.com. A utilização deste conteúdo está sujeita à nossa [declaração de exonerar responsabilidade](#). © BMJ Publishing Group Ltd 2019. Todos os direitos reservados.

Comum

 Torcicolo infantil secundário

História	Exame	1º exame	Outros exames
		<p>com a síndrome de Sandifer geralmente demonstram movimentos episódicos da cabeça e do pescoço com extensão do pescoço e rotação da cabeça para um lado sem espasmo subjacente dos músculos do pescoço. Esses movimentos frequentemente ocorrem durante ou logo após a alimentação.^[117]</p> <p>» eletroencefalograma (EEG): os resultados do exame dependem da causa subjacente Verificar uma possível instabilidade cervical. Realizado para descartar convulsão em casos selecionados. Crises parciais são comuns em lactentes e elas geralmente aparecem como uma postura tônica bilateral semelhante a movimentos clônicos assimétricos ou distônicos. Elas raramente se apresentam como torcicolo paroxístico.</p> <p>» eletrorretinografia: os resultados do exame</p>	

Comum

☒ Torcicolo infantil secundário

História	Exame	1º exame	Outros exames
			dependem da causa subjacente Verificar uma possível instabilidade cervical. Realizar em spasmus nutans, que tem tríade clínica de nistagmo, movimento vertical breve da cabeça e torcicolo.[118]

☒ Convulsão

História	Exame	1º exame	Outros exames
as características incluem postura tônica simétrica (convulsões de início parcial e generalizado), geralmente sem resposta durante o evento, eventos ictais exatamente iguais em todos os episódios, não interrompidos pela imobilização do membro no qual o evento ocorre, torpor pós-ictal após o evento, os eventos geralmente duram de segundos a minutos[44]	retardo mental, atraso no desenvolvimento, hipotonía e/ou distonia ou distúrbios de vigilância e outros achados sistêmicos, dependendo da etiologia subjacente[119] [120]	» eletroencefalograma (EEG) : atividades epilépticas de início parcial ou generalizado anormais ou normais	» monitoramento contínuo com vídeo-EEG (VEEG) : evento ictal correlacionado com atividades epilépticas eletrográficas anormais No caso de EEG de rotina normal, se convulsões forem uma forte possibilidade, é realizado um monitoramento com VEEG.[44] » investigação metabólica, estudos genéticos, ressonância nuclear magnética (RNM) e outros testes necessários para convulsões secundárias, dependendo da etiologia subjacente : o resultado depende da etiologia subjacente A investigação metabólica inclui:

Esta versão em PDF da monografia do BMJ Best Practice baseia-se na versão disponível no sítio web actualizada pela última vez em: Jun 22, 2018.

As monografias do BMJ Best Practice são actualizadas regularmente e a versão mais recente disponível de cada monografia pode consultar-se em bestpractice.bmj.com. A utilização deste conteúdo está sujeita à nossa declaração de exoneração de responsabilidade. © BMJ Publishing Group Ltd 2019. Todos os direitos reservados.

Comum

Convulsão

História	Exame	1º exame	Outros exames
			análise da gasometria arterial, amônia sérica, análise de cetonas na urina, análise de aminoácidos séricos, rastreamento de ácidos orgânicos na urina para acidúrias orgânicas, análise de ácido úrico sérico para síndrome de Lesch-Nyhan, teste do piruvato e do lactato no soro ou no líquido cefalorraquidiano (LCR) para encefalomiopatias mitocondriais.

Incomum

◊ Discinesia paroxística não cinesiogênica primária (PNKD)

História	Exame	1º exame	Outros exames
pode ser história familiar; os ataques são combinações de distonia, coreia, atetose, balismo; precipitada por fome, fadiga, exercício, excitação, estresse, mas não por movimentos voluntários; normal entre ataques; resposta insatisfatória a medicamentos antiepilepticos; frequência dos ataques de 20 vezes ao dia a duas vezes ao ano[73] [74]	exames físico e neurológico normais entre os ataques	» nenhuma: nenhum teste é necessário para confirmar o diagnóstico, mas são necessários exames específicos para descartar doenças no diagnóstico diferencial. Pode-se suspeitar fortemente do diagnóstico a partir da história e do exame clínico	» eletroencefalogramma (EEG): normal » ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica: normal » investigação metabólica: normal Incluem: análise de gasometria arterial, amônia sérica, análise de cetonas na urina, análise de aminoácido sérico, rastreamento de ácidos orgânicos na urina para acidúrias orgânicas, análise de ácido úrico sérico

Incomum**◊ Discinesia paroxística não cinesiogênica primária (PNKD)**

História	Exame	1º exame	Outros exames
			<p>para síndrome de Lesch-Nyhan, teste de piruvato e lactato no soro ou no líquido cefalorraquidiano (LCR) para encefalomioses mitocondriais.</p> <p>Também inclui testes para descartar hipoparatiroidismo e hipoglicemia.</p> <p>»punção lombar: normal</p>

◊ Hemiplegia alternante da infância (HAI)

História	Exame	1º exame	Outros exames
<p>início com poucos meses de idade; gritos, agitação, pode haver anormalidades oculomotoras; ataques recorrentes tardios de hemiplegia flácida unilateral/bilateral; normalmente remite com o sono, mas é recorrente ao despertar; eventos distônicos frequentemente independentes da hemiplegia; as convulsões podem ser problemáticas em estágios tardios[75] [76]</p>	<p>anormalidades oculomotoras transitórias, nistagmo unilateral/bilateral, hemiplegia flácida unilateral/bilateral, rigidez distônica, sintomas autonômicos, hipotonia persistente, coreoatetose, postura semiflexionada, retardo cognitivo e no desenvolvimento</p>	<p>»eletroencefalograma (EEG): normal entre os ataques, desaceleração contralateral durante o ataque</p> <p>A hemiplegia alternante da infância (HAI) é um diagnóstico de exclusão. Todos os testes e exames de neuroimagem devem ser negativos entre os ataques.</p>	<p>»ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica: normal</p> <p>A hemiplegia alternante da infância (HAI) é um diagnóstico de exclusão. Todos os testes e exames de neuroimagem devem ser negativos.</p> <p>»investigação metabólica: normal</p> <p>Incluem: análise de gasometria arterial, amônia sérica, análise de cetonas na urina, análise de aminoácido sérico, rastreamento de ácidos orgânicos na urina para acidúrias orgânicas, análise</p>

Incomum

◊ Hemiplegia alternante da infância (HAI)

História	Exame	1º exame	Outros exames
		<p>de ácido úrico sérico para síndrome de Lesch-Nyhan, teste de piruvato e lactato no soro ou no líquido cefalorraquidiano (LCR) para encefalomioses mitocondriais.</p> <p>»análise de mutação ATP1A2 (a subunidade alfa 2 da ATPase trocadora de sódio e potássio): raramente positiva A causa genética em pacientes com hemiplegia alternante da infância (HAI) clássica requer outros esclarecimentos.[15]</p> <p>»teste genético para mutação ATP1A3: geralmente negativo A hemiplegia alternante da infância está associada a mutações no gene ATP1A3 (a subunidade alfa 3 da ATPase trocadora de sódio e potássio).[15]</p>	

🚩 Distonia de torção primária

História	Exame	1º exame	Outros exames
história familiar positiva de distonia importante, raramente se inicia na primeira infância (geralmente >6 anos) com distonia no membro inferior distal, evolui na primeira	a distonia, especialmente no membro inferior distal, é o achado predominante, a progressão para uma forma generalizada é geralmente	»ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica: normal Necessária para o rastreamento de	»um ensaio terapêutico diagnóstico com levodopa: sem melhora Se a RNM cranioencefálica for

Incomum

P Distonia de torção primária

História	Exame	1º exame	Outros exames
década, torna-se generalizada, nunca se inicia na face, não responde ao ensaio terapêutico com levodopa, comumente observada em judeus asquenazes[77] [78] [79]	observada em exames neurológicos de acompanhamento	causas secundárias de distonia.[58]	normal e o diagnóstico ainda não tiver sido confirmado, um ensaio terapêutico diagnóstico com levodopa é considerado. Esse teste é justificado em todos os pacientes com distonia de início precoce, para os quais o diagnóstico ainda não foi estabelecido, especialmente na presença de hipertonia paroxística progressiva de origem desconhecida.[58] » teste genético para DYT1: deleção de um par de 3 bases (GAC) na região codificadora do gene da torsina (DYT1) na maioria dos casos O teste diagnóstico do gene DYT1 em conjunto com aconselhamento genético é recomendado.[58]

◊ Distonia dopa-responsiva (síndrome de Segawa, distonia-parkinsonismo com variação diurna)

História	Exame	1º exame	Outros exames
forma mais frequente: distonia de um membro, espalhando-se para outros membros ao longo de vários anos, flutuações	distonia é o achado mais marcante, flutuações diurnas e evolução da distonia podem ser observadas durante	» ensaio terapêutico diagnóstico com levodopa: melhora drástica versus melhora lenta e parcial	» ressonância nuclear magnética (RNM) craniencefálica: normal

Esta versão em PDF da monografia do BMJ Best Practice baseia-se na versão disponível no sítio web actualizada pela última vez em: Jun 22, 2018.

As monografias do BMJ Best Practice são actualizadas regularmente e a versão mais recente disponível de cada monografia pode consultar-se em bestpractice.bmjjournals.com. A utilização deste conteúdo está sujeita à nossa declaração de exonerar responsabilidade. © BMJ Publishing Group Ltd 2019. Todos os direitos reservados.

Incomum

◊ Distonia dopa-responsiva (síndrome de Segawa, distonia-parkinsonismo com variação diurna)

História	Exame	1º exame	Outros exames
diurnas, normalmente responde bem à levodopa; forma mais rara: postura distônica dos membros, retardo grave do desenvolvimento motor, hipocinesia, rigidez, distúrbios do ciclo de sono e vigília, a resposta à levodopa pode ser lenta/parcial; podem ocorrer apresentações atípicas[10] [80] [81] [82] [83] [84]	exames neurológicos repetidos ou de acompanhamento	Justificada em todos os pacientes com distonia de início precoce, para os quais o diagnóstico ainda não foi estabelecido, especialmente na presença de hipertonia paroxística progressiva de origem desconhecida.[58]	Necessária para o rastreamento de causas secundárias de distonia.[58] » testes de sobrecarga de fenilalanina, pterinas no líquido cefalorraquidiano (LCR) e metabólitos de neurotransmissores aminas: níveis reduzidos Testes diagnósticos especializados úteis e complementares, mas não há evidências com relação a seus valores preditivos.[58]

◊ Discinesia paroxística induzida por exercícios (transportador de glicose tipo 1 [GLUT1])

História	Exame	1º exame	Outros exames
início de epilepsia generalizada (tipo ausência e/ou tônico-clônica) geralmente em uma idade média de 2 anos, mas pode iniciar após o nascimento; episódios semanais de distonia inibidora da marcha, predominantemente das pernas, durando 15 minutos; ataques	habilidades cognitivas e neurológicas interictais normais na maioria dos pacientes[12]	» ressonância nuclear magnética (RNM) crânioencefálica: normal » eletroencefalograma (EEG) interictal: normal ou demonstra descargas epilépticas generalizadas em um histórico normal » relação entre a glicose no soro e	» teste do gene SLC2A1: mutação de sentido incorreto ou mutação da fase de leitura

Incomum**◊ Discinesia paroxística induzida por exercícios (transportador de glicose tipo 1 [GLUT1])**

História	Exame	1º exame	Outros exames
desencadeados por esforço físico ou estresse, alívio pela alimentação e dieta cetogênica; a distonia começa após 2 anos de idade e melhora lentamente ao longo dos anos; os sintomas associados incluem coreoatetose e disautonomia; a evolução clínica é leve em comparação com as formas clássicas graves de GLUT1[12]		no LCR em jejum: levemente reduzida; mediana 0.52, normal >0.6	

◊ Distonia-parkinsonismo infantil

História	Exame	1º exame	Outros exames
início neonatal de irritabilidade e dificuldades de alimentação com retardo do desenvolvimento progressivo infantil precoce[13]	o exame neurológico, aos 4 meses de idade, demonstra parkinsonismo (fácie em máscara, bradicinesia, rigidez), seguido por sinais de distonia, hipotonía, sinais oculomotores e do trato piramidal[13]	» ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica: normal » estudos do líquido cefalorraquidiano (LCR) para metabólitos de aminas biogênicas: ácido homovanílico acentuadamente elevado	

◊ Síndrome de mioclonia-distonia

História	Exame	1º exame	Outros exames
início com dificuldades na marcha e quedas aos 12 a 18 meses de idade; mioclonia e distonia espontâneas predominantemente axiais e nos membros superiores se	o exame neurológico demonstra mioclonia e distonia na porção superior do corpo; ocasionalmente torcicolo, tremores e hipotonía estão presentes[14]	» ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica: normal » eletroencefalograma (EEG): normal	» teste do gene epsilon-sarcoglicano (SGCE): mutações detectadas

Esta versão em PDF da monografia do BMJ Best Practice baseia-se na versão disponível no sítio web actualizada pela última vez em: Jun 22, 2018.

As monografias do BMJ Best Practice são actualizadas regularmente e a versão mais recente disponível de cada monografia pode consultar-se em bestpractice.bmjjournals.com. A utilização deste conteúdo está sujeita à nossa declaração de exoneração de responsabilidade. © BMJ Publishing Group Ltd 2019. Todos os direitos reservados.

Incomum**◊ Síndrome de mioclonia-distonia**

História	Exame	1º exame	Outros exames
desenvolvem em 1 a 2 anos subsequentes; os sintomas podem melhorar ou remitir durante a adolescência; transtornos psiquiátricos comórbidos frequentemente associados; possíveis déficits cognitivos leves[14]			

Kernicterus

História	Exame	1º exame	Outros exames
história de icterícia perinatal e outros fatores de risco (por exemplo, prematuridade, sepse, acidose, doença de Rhesus), geralmente paralisia cerebral atetoides com distúrbios do movimento (por exemplo, distonia, atetose e, às vezes, espasticidade), perda auditiva, comprometimento da supraversão do olhar, displasia do esmalte dentário, problemas gastrointestinais	distonia, atetose, tônus variável, espasticidade, ataxia, falta de coordenação, comprometimento da mirada para cima, dentes decíduos manchados, disartria, comprometimento da audição	» ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica: anormalidades de sinal no globo pálido, algumas vezes no núcleo subtalâmico; pode haver outras lesões no putâmen, no córtex ou leucomalácia periventricular, se houver outra comorbidade clínica (por exemplo, hipóxica-isquêmica, acidente vascular cerebral [AVC], encefalite, hemorragia intraventricular) Nos primeiros dias após a lesão, as anormalidades de sinal são hiperintensas nas imagens ponderadas em T1. Semanas ou meses depois, elas se tornam hiperintensas nas imagens ponderadas	» respostas auditivas evocadas do tronco encefálico automáticas: aprovação ou reprovação na audiometria Esse é um exame grosso. [91] A reprovação em uma audiometria requer outras avaliações auditivas. » respostas auditivas evocadas do tronco encefálico (BERAs): ausentes ou anormais com elevação do tempo de condução entre as ondas I e III, e I e V A BERa pode melhorar ao longo do tempo. A BERa normal não descarta o kernicterus. [91] » avaliação audiológica completa: pode demonstrar padrão

Incomum

Kernicterus

História	Exame	1º exame	Outros exames
		em T2 e normotensas ou hipointensas nas imagens ponderadas em T1. RNM anormais podem melhorar ao longo do tempo, podendo se tornar normais. A RNM normal não descarta o kernicterus. [91]	de perda auditiva neurosensorial Teste recomendado. [91]

Acidúria glutárica tipo 1 (deficiência de glutaril-CoA desidrogenase [GCDH])

História	Exame	1º exame	Outros exames
retardo motor leve, hipotonía ou convulsões focais/generalizadas, vômitos, letargia após uma doença infecciosa aguda, imunização ou intervenção cirúrgica; seguido por regressão psicomotora, movimentos coreoatetoides ou distônicos	na fase de crise encefalopática aguda: hipotonía, irritabilidade, distonia, letargia; mais tarde: atraso no desenvolvimento, hipotonía, distonia, macrocefalia, deformidades esqueléticas, luxações nas articulações [92]	» programa de triagem neonatal baseado em espectrometria de massa em tandem: valor de glutarilcarnitina acima do valor de corte (cada laboratório estipula o valor); o rastreamento pode ser o teste inicial, se disponível; todos os outros testes podem ser solicitados ao mesmo tempo como parte da investigação O programa de rastreamento pode ser implantado. O resultado deve ser confirmado por ácidos orgânicos na urina e ensaio GCDH e/ou análise de mutação do gene GCDH. [93]	» tomografia computadorizada (TC) e/ou ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica: aumento dos espaços subaracnoides com atrofia frontotemporal, hipodensidade e hiperintensidade do núcleo caudado e do putâmen (TC e RNM em T2, respectivamente), cistos aracnoides bitemporais, derrames subdurais crônicos, hemorragias subdurais A doença infecciosa aguda é geralmente acompanhada por necrose aguda do corpo estriado; pacientes com hemorragias subdurais e/ou cistos aracnoides bitemporais devem

Esta versão em PDF da monografia do BMJ Best Practice baseia-se na versão disponível no sítio web actualizada pela última vez em: Jun 22, 2018.

As monografias do BMJ Best Practice são actualizadas regularmente e a versão mais recente disponível de cada monografia pode consultar-se em bestpractice.bmjjournals.com. A utilização deste conteúdo está sujeita à nossa declaração de exoneração de responsabilidade. © BMJ Publishing Group Ltd 2019. Todos os direitos reservados.

Incomum

 Acidúria glutárica tipo 1 (deficiência de glutaril-CoA desidrogenase [GCDH])

História	Exame	1º exame	Outros exames
		<p>ser investigados para a deficiência de GCDH.[93]</p> <p>»análise de ácido orgânico urinário: níveis elevados de ácido glutárico, ácido 3-hidroxiglutárico, ácido glutacônico, glutarilcarnitina Realizado por cromatografia gasosa acoplada à espectrometria de massa. Uma investigação específica do diagnóstico deve incluir análise de ácido glutárico, ácido 3-hidroxiglutárico na urina, análise de mutação gênica para a deficiência de GCDH e/ou ensaio enzimático.[93]</p> <p>»ensaio da deficiência de GCDH em leucócitos ou fibroblastos: atividade enzimática baixa ou deficiente Uma investigação específica do diagnóstico deve incluir análise de ácido glutárico, ácido 3-hidroxiglutárico na urina, análise de mutação gênica para GCDH e/ou ensaio enzimático.[93]</p>	

Incomum

Acidúria glutárica tipo 1 (deficiência de glutaril-CoA desidrogenase [GCDH])

História	Exame	1° exame	Outros exames
			<ul style="list-style-type: none"> »análise de mutação gênica para GCDH: 2 mutações causadoras da doença Uma investigação específica do diagnóstico deve incluir análise de ácido glutárico, ácido 3-hidroxiglutárico na urina, análise de mutação gênica para GCDH e/ou ensaio enzimático.[93]

Acidemia metilmalônica

História	Exame	1° exame	Outros exames
letargia, retardo/regressão no desenvolvimento, convulsões, vômitos recorrentes, dificuldade na alimentação, exacerbações durante estados catabólicos; ocasionalmente: síndrome distônica aguda, sintomas progressivos[51] [94]	cabelo amarelado, atraso/regressão no desenvolvimento, distonia, letargia em estado catabólico; em alguns casos: queda de cabelos, hepatomegalia, microcefalia, atrofia óptica, catarata, espasticidade, marcha atáxica ou rígida, fraqueza motora com atrofia muscular, neuropatias periféricas	<ul style="list-style-type: none"> »gasometria arterial, amônia, cetonas na urina: resultado indicando acidose metabólica, hiperamonemia, cetonúria Esses achados dão suporte ao diagnóstico, porém, não são específicos para a acidemia metilmalônica. <ul style="list-style-type: none"> »análise de ácido orgânico urinário: aumento notável nas concentrações de ácido metilmalônico[94] 	<ul style="list-style-type: none"> »tomografia computadorizada (TC) e/ou ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica: sinais anormais no globo pálido, substância negra, núcleo vermelho e substância branca cerebral, atrofia cerebral difusa Esses achados são inespecíficos.

Incomum

◊ Síndrome de Lesch-Nyhan

História	Exame	1º exame	Outros exames
comportamento agressivo e autolesivo na maioria dos pacientes, a automutilação frequentemente afeta os dedos das mãos, boca, mucosa bucal, movimentos anormais predominantemente distônicos, pode haver material cristalino alaranjado nas fraldas[95]	atraso no desenvolvimento, redução no crescimento, hipotonia, distonia e evidências de comportamento autolesivo (dedos, boca e mucosa bucal mutilados), artrite gotosa e tofos	<p>»ácido úrico sérico: níveis: >4 a 5 mg/dL (>238 a 297 micromoles/L)</p> <p>A razão de ácido úrico/creatinina elevada é altamente sugestiva de deficiência de hipoxantina-guanina fosforribosiltransferase (HPRT), especialmente quando associada a sintomas neurológicos.[96]</p> <p>»análise de ácido úrico urinário: razão ácido úrico/creatinina ≥3:4</p> <p>O ácido úrico sérico elevado é altamente sugestivo de deficiência de hipoxantina fosforribosiltransferase (HPRT), especialmente quando associado a sintomas neurológicos.[96]</p>	<p>»hipoxantina fosforribosiltransferase (HPRT; no soro, eritrócitos e fibroblastos da pele): próximo de 0% na doença de Lesch-Nyhan clássica, entre 0% e 60% em variantes parciais</p> <p>O teste mede a atividade enzimática nos eritrócitos, fibroblastos.[96]</p> <p>»análise de mutação no gene HPRT: positiva para mutações existentes ou novas</p> <p>Algumas mutações no mesmo gene causam fenótipos clínicos menos graves com apenas algumas porções da síndrome completa. Os fenótipos parciais têm maior probabilidade de sofrer mutações preditas que permitam alguma função enzimática residual.[97]</p>

◊ Gangliosidose GM2 infantil (doença de Tay-Sachs e de Sandhoff)

História	Exame	1º exame	Outros exames
inicialmente: resposta excessiva de sobressalto; mais tarde: desaceleração do desenvolvimento motor, incapacidade	hipotonia axial, tônus elevado dos membros, hiper-reflexia, resposta de sobressalto, "mancha vermelho cereja" na mácula; mais tarde:	<p>»ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica: sinais T2 elevados nos gânglios da base e na substância branca,</p>	<p>»biópsia da pele, da conjuntiva e da mucosa retal para avaliação por microscopia eletrônica: armazenamento de</p>

Incomum

◊ Gangliosidose GM2 infantil (doença de Tay-Sachs e de Sandhoff)

História	Exame	1º exame	Outros exames
de aprender a sentar, perda de outras capacidades motoras (por exemplo, rolar, controle da cabeça), diminuição nas vocalizações, perda de consciência do ambiente, perda da visão	comprometimento cognitivo grave, postura descerebrada, cegueira, incapacidade de responder à maioria dos estímulos; doença de Sandhoff: hepatoesplenomegalia leve, deformidades ósseas	sinais T2 reduzidos nos tálamos, atrofia cerebral tardia com alargamento dos sulcos cerebrais e ventriculomegalia, sinais T1 elevados dos gânglios da base, tálamo e córtex cerebral O exame pode ser normal, mas depois demonstra alterações. [98]	corpos citoplasmáticos membranosos ou outro material eletrodenso [99] »atividade das enzimas beta hexosaminidase A e B em leucócitos séricos: baixa atividade Método mais efetivo de diagnóstico. »análise de mutação nos genes correspondentes: positiva para mutações Essencial para o diagnóstico pré-natal.

◊ Encefalomiopatias mitocondriais

História	Exame	1º exame	Outros exames
lactentes geralmente apresentam envolvimento de apenas um órgão, hipotonia e frequentemente atraso no desenvolvimento; outras histórias dependem do tipo de encefalopatia mitocondrial [100] [101] [102]	hipotonia e atraso no desenvolvimento, outros achados neurológicos e sistêmicos relevantes, dependendo do tipo de encefalopatia mitocondrial	»piruvato e lactato no soro e no líquido cefalorraquidiano (LCR): níveis elevados, razões lactato/piruvato elevadas Os lactentes que apresentam hipotonia devem ser investigados para doenças mitocondriais. Teste inespecífico; é necessário manuseio apropriado do espécime; podem ocorrer falso-positivos; pode ser necessário repetir as amostras. »ressonância nuclear magnética	»biópsia muscular: anormal Verifica fibras vermelhas rotas. Demonstra achados ultraestruturais. Investigações imuno-histoquímicas são possíveis, usando anticorpos contra as subunidades individuais dos complexos da cadeia respiratória. Proporciona um ensaio quantitativo bioquímico de enzimas da cadeia respiratória, assim como material para teste genético. [103]

Esta versão em PDF da monografia do BMJ Best Practice baseia-se na versão disponível no sítio web actualizada pela última vez em: Jun 22, 2018.

As monografias do BMJ Best Practice são actualizadas regularmente e a versão mais recente disponível de cada monografia pode consultar-se em bestpractice.bmjjournals.com. A utilização deste conteúdo está sujeita à nossa declaração de exoneração de responsabilidade. © BMJ Publishing Group Ltd 2019. Todos os direitos reservados.

Incomum

◊ Encefalomiose mitocondrial

História	Exame	1º exame	Outros exames
		<p>(RNM) e tomografia computadorizada (TC)</p> <p>cranioencefálica: mielinização tardia na fase inicial, calcificações dos gânglios da base, leucoencefalopatia com cistos ou lesões tipo AVC (acidente vascular cerebral), anormalidades de sinal simétricas na substância cinzenta profunda (por exemplo, tronco encefálico, gânglios da base, diencéfalo, cerebelo), atrofia cerebral e cerebelar</p> <p>Síndrome de Leigh: presença de lesões simétricas e bilaterais no tronco encefálico e nos núcleos da base. succinil-CoA sintetase formadora de ADP (defeito no gene SUCLA2): comprometimento bilateral seletivo do putâmen e do núcleo caudado.[101] Mutação na neuropatia óptica hereditária de Leber (m.11778G>A NOHL): necrose putaminal simétrica bilateral.[102]</p>	<p>»respostas auditivas evocadas do tronco encefálico (BERAs): perda auditiva neurosensorial Achado característico em pacientes com defeito no gene SUCLA2.[101]</p> <p>»análise de mutações: mutações positivas associadas ao defeito no complexo I, mutação no gene SUCLA2 e mutação na neuropatia óptica hereditária de Leber (NOHL) ou outras mutações novas O diagnóstico não é possível a menos que o médico tenha conhecimento, continue suspeitando e seja persistente na procura dessa condição.</p>

Incomum

🚩 Discinesia paroxística cinesiogênica (PKD) secundária

História	Exame	1º exame	Outros exames
história de etiologia (por exemplo, trauma crânioencefálico, lesão hipóxica perinatal, infartos e hemorragias cerebrais, convulsões focais, encefalite, hipoparatireoidismo, tireotoxicose, hipoglicemia, hipocalcemia)	achados positivos relevantes à causa, outros achados incluem fraqueza, hemiparesia, convulsões em associação com a PKD	<p>»eletroencefalograma (EEG): os resultados do exame dependem da causa subjacente</p> <p>»ressonância nuclear magnética (RNM)</p> <p>cranioencefálica: os resultados do exame dependem da causa subjacente</p> <p>»investigação metabólica: os resultados dos exames dependem da causa subjacente (por exemplo, hipoparatireoidismo, tireotoxicose, hipoglicemia, hipocalcemia)</p> <p>Incluem: análise de gasometria arterial, amônia sérica, análise de cetonas na urina, análise de aminoácido sérico, rastreamento de ácidos orgânicos na urina para acidúrias orgânicas, análise de ácido úrico sérico para síndrome de Lesch-Nyhan, teste de piruvato e lactato no soro ou no líquido cefalorraquidiano (LCR) para encefalomioses mitocondriais.</p> <p>Também inclui testes para descartar hipoparatireoidismo, tireotoxicose,</p>	

DIAGNOSIS

Esta versão em PDF da monografia do BMJ Best Practice baseia-se na versão disponível no sítio web actualizada pela última vez em: Jun 22, 2018.

39

As monografias do BMJ Best Practice são actualizadas regularmente e a versão mais recente disponível de cada monografia pode consultar-se em bestpractice.bmjjournals.com. A utilização deste conteúdo está sujeita à nossa [declaração de exonerização de responsabilidade](#). © BMJ Publishing Group Ltd 2019. Todos os direitos reservados.

Incomum

🚩 Discinesia paroxística cinesiogênica (PKD) secundária

História	Exame	1º exame	Outros exames
		hipoglicemias e hipocalcemia.	

🚩 Discinesia paroxística não cinesiogênica secundária (PNKD)

História	Exame	1º exame	Outros exames
pode haver uma história sugestiva de uma etiologia (por exemplo, acidente vascular cerebral, infecções, trauma, kernicterus, calcificações nos gânglios da base e hipoparatireoidismo por radiação craniana, hipoglicemias)	exames anormais, dependendo da etiologia	<p>»eletroencefalograma (EEG): os resultados do exame dependem da causa subjacente</p> <p>»ressonância nuclear magnética (RNM)</p> <p>cranioencefálica: os resultados do exame dependem da causa subjacente</p> <p>»investigação metabólica: os resultados do exame dependem da causa subjacente</p> <p>Incluem: análise de gasometria arterial, amônia sérica, análise de cetonas na urina, análise de aminoácido sérico, rastreamento de ácidos orgânicos na urina para acidúrias orgânicas, análise de ácido úrico sérico para síndrome de Lesch-Nyhan, teste de piruvato e lactato no soro ou no líquido cefalorraquidiano (LCR) para encefalomiose mitocondriais.</p> <p>Também inclui testes para descartar</p>	

Incomum

Discinesia paroxística não cinesiogênica secundária (PNKD)

História	Exame	1º exame	Outros exames
		<p>hipoparatiroidismo e hipoglicemias.</p> <p>»punção lombar: os resultados do exame dependem da causa subjacente</p>	

◊ Neurodegeneração associada à pantotenato quinase (PKAN)

História	Exame	1º exame	Outros exames
<p>desenvolvimento motor e da linguagem tardios, movimentos distônicos, deterioração progressiva da marcha e de habilidades manuais; mais tarde na infância: coreoatetose, disartria, transtornos de aprendizagem; formas atípicas também podem ocorrer [104] [105] [106]</p>	<p>sinais do trato corticoespinhal, rigidez, disartria, movimentos anormais, como coreoatetose e distonia, retinopatia pigmentar bilateral</p>	<p>»ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica: sinal do "olho de tigre": um anel de intensidade de sinal baixa (acúmulo de ferro) ao redor da região de intensidade de sinal alta (necrose) central no globo pálido. Hipointensidade proeminente no globo pálido e na substância negra nas imagens em spin-eco ponderadas em T2. A hipointensidade pode estar restrita ao globo pálido, no qual uma pequena área de hiperintensidade pode ser observada em seu segmento interno (sinal de "olho de tigre"). Sinais neurológicos típicos com esses achados específicos da RNM são altamente sugestivos do diagnóstico de neurodegeneração</p>	<p>»análise de mutação do gene pantotenato quinase 2 (PANK2): positiva para mutações A neurodegeneração associada à pantotenato quinase (PKAN) é um distúrbio geneticamente heterogêneo. [104] [108] [109]</p>

Esta versão em PDF da monografia do BMJ Best Practice baseia-se na versão disponível no sítio web actualizada pela última vez em: Jun 22, 2018.

As monografias do BMJ Best Practice são actualizadas regularmente e a versão mais recente disponível de cada monografia pode consultar-se em bestpractice.bmj.com. A utilização deste conteúdo está sujeita à nossa declaração de exoneração de responsabilidade. © BMJ Publishing Group Ltd 2019. Todos os direitos reservados.

Incomum

◊ Neurodegeneração associada à pantotenato quinase (PKAN)

História	Exame	1º exame	Outros exames
		associada à pantotenato quinase (PKAN). [107]	

◊ Encefalopatia epiléptico-discinética infantil (ARX)

História	Exame	1º exame	Outros exames
espasmos infantis de início precoce, distonia generalizada por volta dos 6 meses de idade, maioria no sexo masculino, agravamento progressivo e discinesia quadriplégica grave eventual associada a status dystonicus, geralmente com história familiar de tetraplegia espástica, retardo mental, epilepsia intratável [22] [110] [111]	atraso no desenvolvimento, retardo mental, microcefalia/ normocefalia, hipotonia axial, aumento do tônus muscular, aumento dos reflexos tendinosos profundos, postura distônica, especialmente no pescoço e braços	» ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica: áreas normais ou sutis de hiperintensidade em imagens ponderadas em T2, hipointensidade em imagens ponderadas em T1 e imagens de recuperação da inversão atenuada por fluidos Normal durante a primeira infância, mas demonstra alterações císticas multifocais nos gânglios da base e dilatação ventricular leve, sugerindo perda de volume cerebral. [22]	» investigação metabólica (por exemplo, rastreamento de ácidos orgânicos urinários, análise de aminoácidos séricos, piruvato e lactato no soro ou no líquido cefalorraquidiano [LCR]): negativo Todos os distúrbios metabólicos e neurometabólicos que podem causar distonia devem ser descartados. A investigação metabólica inclui os seguintes testes: análise da gasometria arterial, amônia sérica, análise de cetonas na urina, análise de aminoácidos séricos, rastreamento de ácidos orgânicos na urina para acidúrias orgânicas, análise de ácido úrico sérico para a síndrome de Lesch-Nyhan, testes de piruvato e de lactato no soro ou no líquido cefalorraquidiano (LCR)

Incomum

◊ Encefalopatia epiléptico-discinética infantil (ARX)

História	Exame	1º exame	Outros exames
			<p>para encefalomioses mitocondriais.</p> <p>»teste do gene ARX: expansão do primeiro trato de poli A do ARX Para ser realizado em garotos com espasmos infantis e paralisia cerebral discinética na ausência de uma história perinatal pertinente.[22]</p>

◊ Síndrome de Aicardi-Goutieres (AGS)

História	Exame	1º exame	Outros exames
geralmente consanguinidade parental, recorrências em irmãos, mulheres afetadas na família, pode se manifestar após vários meses de desenvolvimento normal com irritabilidade, choro inconsolável, pirexias estéreis intermitentes, perda de habilidades; início neonatal: tremores, baixa aceitação alimentar, convulsões neonatais	espasticidade periférica, hipotonia troncular, sinais no trato piramidal, sinais extrapiramidais, discinesia lingual-bucal, persistência dos reflexos tónicos do pescoço, movimentos oculares anormais, lacunas coriorretinianas em relevo, visão reduzida/ausente, controle insuficiente da cabeça, convulsões, reação de sobressalto a barulhos súbitos, pernirose, microcefalia adquirida grave, comprometimento físico e intelectual graves; neonatos: hepatoesplenomegalia[112][113]	<p>»tomografia computadorizada (TC) cranioencefálica: calcificações intracranianas nos gânglios da base, núcleos dentados do cerebelo, substância branca profunda e área periventricular ao longo da parede ventricular, hipodensidades na substância branca principalmente ao redor dos cornos ventriculares, atrofia cerebral em exames subsequentes</p> <p>As calcificações evoluem dentro dos primeiros anos da doença. Então, em alguns anos, há uma redução das calcificações.[114]</p>	<p>»análise do líquido cefalorraquidiano (LCR): linfocitose (10-50 células/mm³ na maioria dos pacientes), alfa-interferona elevada (3-75 U/mL na maioria dos pacientes; normal <2 U/mL)[115]</p> <p>A contagem de leucócitos no líquido cefalorraquidiano (LCR) diminui com a idade.[112]</p> <p>»ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica: Hipointensidade em imagens ponderadas em T1, hiperintensidade em imagens ponderadas em T2 da substância branca, lesões císticas bitemporais extensas, adelgaçamento</p>

Esta versão em PDF da monografia do BMJ Best Practice baseia-se na versão disponível no sítio web actualizada pela última vez em: Jun 22, 2018.

43

As monografias do BMJ Best Practice são actualizadas regularmente e a versão mais recente disponível de cada monografia pode consultar-se em bestpractice.bmjjournals.com. A utilização deste conteúdo está sujeita à nossa declaração de exonerização de responsabilidade. © BMJ Publishing Group Ltd 2019. Todos os direitos reservados.

Incomum**◊ Síndrome de Aicardi-Goutieres (AGS)**

História	Exame	1º exame	Outros exames
			significativo do tronco encefálico, atrofia cerebelar com sulcos e ventrículos aumentados, aumento nos exames sucessivos Tanto a TC quanto a RNM confirmam a natureza evolutiva da síndrome.[116]

◊ Desvio tônico paroxístico do olhar da infância

História	Exame	1º exame	Outros exames
episódios sustentados de desvio conjugado do olhar, com flexão do pescoço, flutuação diurna dos sintomas, alívio com sono, exacerbação com doenças febris, pode haver história familiar dessa condição ou história de exposição intrauterina a anticonvulsivantes (valproato de sódio, fenitoína)[121]	supraversão do olhar conjugada, flexão do pescoço, movimentos sacádicos para baixo na infraversão do olhar, ataxia de grau variável	» eletroencefalograma (EEG): teste normal durante episódios de supraversão tônica do olhar descarta convulsões Todos os testes e exames de neuroimagem devem ser negativos.	» neurotransmissores do líquido cefalorraquidiano (LCR): níveis normais diminuem a probabilidade de defeitos em neurotransmissores Todos os testes e exames de neuroimagem devem ser negativos. » ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica: normal; hipomielinização, leucomalácia periventricular, malformação da veia de Galeno, pinealoma sugere diagnóstico alternativo

Diretrizes de diagnóstico

América do Norte

Care pathway: dystonia

Publicado por: American Academy for Cerebral Palsy and Developmental Medicine

Última publicação em: 2017

Oceania

Clinical practice guidelines, medical: acute dystonic reaction

Publicado por: Queensland Ambulance Service

Última publicação em: 2016

DIAGNOSIS

Artigos principais

- Jan MM. Misdiagnosis in children with dopa-responsive dystonia. *Pediatr Neurol.* 2004;31:298-303. [Resumo](#)
- Fernández-Alvarez E. Prevalence of paediatric movement disorders. In: Fernández-Alvarez E, Arzimanoglou A, Tolosa E, eds. *Paediatric movement disorders*. Montrouge, France: John Libbey Eurotext; 2005:1-18.
- Jankovich J, Penn AS. Severe dystonia and myoglobinuria. *Neurology.* 1982;32:1195-1197. [Resumo](#)
- Pierro MM, Bollea L, Di Rosa G, et al. Anoxic brain injury following near-drowning in children. Rehabilitation outcome: three case reports. *Brain Inj.* 2005;19:1147-1155. [Resumo](#)
- Sanger TD. Toward a definition of childhood dystonia. *Curr Opin Pediatr.* 2004;16:623-627. [Resumo](#)
- Fernández-Alvarez E. Dystonia. The paediatric perspective. *Eur J Neurol.* 2010;17(suppl 1):46-51. [Resumo](#)
- Sanger TD, Chen D, Fehlings DL, et al. Definition and classification of hyperkinetic movements in childhood. *Mov Disord.* 2010;25:1538-1549. [Resumo](#)
- Albanese A, Barnes MP, Bhatia KP, et al. A systematic review on the diagnosis and treatment of primary (idiopathic) dystonia and dystonia plus syndromes: report of an EFNS/MDS-ES Task Force. *Eur J Neurol.* 2006;13:433-444. [Resumo](#)
- Assmann B, Surtees R, Hoffmann GF. Approach to the diagnosis of neurotransmitter diseases exemplified by the differential diagnosis of childhood-onset dystonia. *Ann Neurol.* 2003;54(Suppl 6):S18-S24. [Resumo](#)
- Demirkiran M, Jankovic J. Paroxysmal dyskinesias: clinical features and classification. *Ann Neurol.* 1995;38:571-579. [Resumo](#)
- Silver K, Andermann F. Alternating hemiplegia of childhood: a study of 10 patients and results of flunarizine treatment. *Neurology.* 1993;43:36-41. [Resumo](#)
- Shapiro SM, Bhutani VK, Johnson L. Hyperbilirubinemia and kernicterus. *Clin Perinatol.* 2006;33:387-410. [Resumo](#)
- Jinnah HA, Visser JE, Harris JC, et al. Delineation of the motor disorder of Lesch-Nyhan disease. *Brain.* 2006 May;129(Pt 5):1201-17. [Texto completo](#) [Resumo](#)
- Jinnah HA, Harris JC, Nyhan WL. The spectrum of mutations causing HPRT deficiency: an update. *Nucleosides Nucleotides Nucleic Acids.* 2004;23:1153-1160. [Resumo](#)
- Carrozzo R, Piemonte F, Tessa A, et al. Infantile mitochondrial disorders. *Biosci Rep.* 2007;27:105-112. [Resumo](#)

- Gordon N. Pantothenate kinase-associated neurodegeneration (Hallervorden-Spatz syndrome). Eur J Paediatr Neurol. 2002;6:243-247. [Resumo](#)
- Goutieres F. Aicardi-Goutieres syndrome. Brain Dev. 2005;27:201-206. [Resumo](#)
- Fenichel GM. Paroxysmal disorders. In: Fenichel GM, ed. Clinical pediatric neurology - a signs and symptoms approach. Philadelphia, PA: Elsevier Saunders; 2005:1-45.

Referências

1. Fahn S, Bressman SB, Marsden CD. Classification of dystonia. Adv Neurol. 1998;78:1-10. [Resumo](#)
2. Geyer HL, Bressman SB. The diagnosis of dystonia. Lancet Neurol. 2006;5:780-790. [Resumo](#)
3. Obese JA. General concepts. In: Fernández-Alvarez E, Aicardi J, eds. Movement disorders in children. London: Mac Keith Press; 2001:1-23.
4. Kamal N, Bhat DP, Carrick E. Dopa-responsive dystonia (Segawa syndrome). Indian Pediatr. 2006;43:635-638. [Texto completo](#) [Resumo](#)
5. Jan MM. Misdiagnosis in children with dopa-responsive dystonia. Pediatr Neurol. 2004;31:298-303. [Resumo](#)
6. Mink JW. Functional anatomy of the basal ganglia. In: Stacy MA, ed. Handbook of dystonia. New York, NY: Informa Healthcare; 2007:45-56.
7. Ozelius L, Kramer PL, Moskowitz CB, et al. Human gene torsin dystonia located on chromosome 9q32-q34. Neuron. 1989;2:1427-1434. [Resumo](#)
8. Rostasy K, Augood SJ, Hewett JW, et al. TorsinA protein and neuropathology in early onset generalized dystonia with GAC deletion. Neurobiol Dis. 2003;12:11-24. [Resumo](#)
9. Siegert S, Bahn E, Kramer ML, et al. TorsinA expression is detectable in human infants as young as 4 weeks old. Brain Res Dev Brain Res. 2005;157:19-26. [Resumo](#)
10. Ichinose H, Ohye T, Takahashi E, et al. Hereditary progressive dystonia with marked diurnal fluctuation caused by mutations in the GTP cyclohydrolase I gene. Nat Genet. 1994;8:236-242. [Resumo](#)
11. Ludecke B, Dworniczak B, Bartholome K. A point mutation in the tyrosine hydroxylase gene associated with Segawa's syndrome. Hum Genet. 1995;95:123-125. [Resumo](#)
12. Suls A, Dedeken P, Goffin K, et al. Paroxysmal exercise-induced dyskinesia and epilepsy is due to mutations in SLC2A1, encoding the glucose transporter GLUT1. Brain. 2008;131:1831-1844. [Texto completo](#) [Resumo](#)

13. Kurian MA, Zhen J, Cheng S-Y, et al. Homozygous loss-of-function mutations in the gene encoding the dopamine transporter are associated with infantile parkinsonism-dystonia. *J Clin Invest.* 2009;119:1595-1603. [Texto completo](#) [Resumo](#)
14. Asmus F, Langseth A, Doherty E, et al. "Jerky" dystonia in children: spectrum of phenotypes and genetic testing. *Mov Disord.* 2009;24:702-709. [Resumo](#)
15. Heinzen EL, Swoboda KJ, Hitomi Y, et al. De novo mutations in ATP1A3 cause alternating hemiplegia of childhood. *Nat Genet.* 2012;44:1030-1034. [Texto completo](#) [Resumo](#)
16. Brashear A, Mink JW, Hill DF, et al. ATP1A3 mutations in infants: a new rapid-onset dystonia-Parkinsonism phenotype characterized by motor delay and ataxia. *Dev Med Child Neurol.* 2012;54:1065-1067. [Resumo](#)
17. Wang JL, Cao L, Li XH, et al. Identification of PRRT2 as the causative gene of paroxysmal kinesigenic dyskinesias. *Brain.* 2011;134:3493-3501. [Texto completo](#) [Resumo](#)
18. Fernández-Alvarez E. Prevalence of paediatric movement disorders. In: Fernández-Alvarez E, Arzimanoglou A, Tolosa E, eds. Paediatric movement disorders. Montrouge, France: John Libbey Eurotext; 2005:1-18.
19. Funk CB, Prasad AN, Frosk P, et al. Neuropathological, biochemical and molecular findings in a glutaric academia type 1 cohort. *Brain.* 2005;128(Pt 4):711-722. [Texto completo](#) [Resumo](#)
20. Tanji K, Kunitatsu T, Vu TH, et al. Neuropathological features of mitochondrial disorders. *Semin Cell Dev Biol.* 2001;12:429-439. [Resumo](#)
21. Nasrallah IM, Minarcik JC, Golden JA. A polyalanine tract expansion in Arx forms intranuclear inclusions and results in increased cell death. *J Cell Biol.* 2004;167:411-416. [Texto completo](#) [Resumo](#)
22. Guerrini R, Moro F, Kato M, et al. Expansion of the first PolyA tract of ARX causes infantile spasms and status dystonicus. *Neurology.* 2007;69:427-433. [Resumo](#)
23. Hanko E, Hansen TW, Almaas R, et al. Bilirubin induces apoptosis and necrosis in human NT2-N neurons. *Pediatr Res.* 2005;57:179-184. [Resumo](#)
24. Bredenkamp JK, Maceri DR. Inflammatory torticollis in children. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg.* 1990;116:310-313. [Resumo](#)
25. Dressler D, Benecke R. Diagnosis and management of acute movement disorders. *J Neurol.* 2005;252:1299-1306. [Resumo](#)
26. Bergman I, Steeves M, Burkart G, et al. Reversible neurologic abnormalities associated with prolonged intravenous midazolam and fentanyl administration. *J Pediatr* 1991;119:644-649. [Resumo](#)
27. Beltran RS, Coker SB. Transient dystonia of infancy, a result of intrauterine cocaine exposure? *Pediatr Neurol.* 1995;12:354-356. [Resumo](#)

28. Gokhale SG, Panchakshari MB. Maternal medication causing drug dystonia in a newborn: placental transfer of drugs. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2004;16:215-217. [Resumo](#)
29. Shafrir Y, Levy Y, Beharab A, et al. Acute dystonic reaction to bethanechol - a direct acetylcholine receptor agonist. *Dev Med Child Neurol.* 1986;28:646-648. [Resumo](#)
30. Howrie DL, Rowley AH, Krenzelok EP. Benztropine-induced acute dystonic reaction. *Ann Emerg Med.* 1986;15:594-596. [Resumo](#)
31. Shafrir Y, Levy Y, Steinherz R. Acute dystonic reaction due to domperidone in an infant [in Hebrew]. *Harefuah.* 1986;110:237-238. [Resumo](#)
32. Hibbs AM, Lorch SA. Metoclopramide for the treatment of gastroesophageal reflux disease in infants: a systematic review. *Pediatrics.* 2006;118:746-752. [Resumo](#)
33. Meija NI, Jankovic J. Metoclopramide-induced tardive dyskinesia in an infant. *Mov Disord.* 2005;20:86-89. [Resumo](#)
34. Angelini L, Zorzi G, Rumi V, et al. Transient paroxysmal dystonia in an infant possibly induced by cisapride. *Ital J Neurol Sci.* 1996;17:157-159. [Resumo](#)
35. Kawana S, Toyoshima Y, Tobise F, et al. Dystonic reaction following general anesthesia in a 2-month-old infant. *Paediatr Anaesth.* 2007;17:901-902. [Resumo](#)
36. Crosley CJ, Swender PT. Dystonia associated with carbamazepine administration: experience in brain-damaged children. *Pediatrics.* 1979;63:612-615. [Resumo](#)
37. Adams SB Jr, Flynn JM, Hosalkar HS, et al. Torticollis in an infant caused by hereditary muscle aplasia. *Am J Orthop.* 2003;32:556-558. [Resumo](#)
38. Caress JB, Nohria V, Fuchs H, et al. Torticollis acquired in late infancy due to a cerebellar gangliocytoma. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 1996;36:39-44. [Resumo](#)
39. Ekinci S, Karnak I, Tanyel FC. Infantile fibromatosis of the sternocleidomastoid muscle mimicking muscular torticollis. *J Pediatr Surg.* 2004;39:1424-1425. [Resumo](#)
40. Lehwald N, Krausch M, Franke C, et al. Sandifer syndrome - a multidisciplinary diagnostic and therapeutic challenge. *Eur J Pediatr Surg.* 2007;17:203-206. [Resumo](#)
41. Dimaala J, Chaljub G, Oto A, et al. Odontoid osteomyelitis masquerading as a C2 fracture in an 18-month-old male with torticollis: CT and MRI features. *Emerg Radiol.* 2006;12:234-236. [Resumo](#)
42. Mukherjee S, Sharief N. Bacterial meningitis presenting as acute torticollis. *Acta Paediatr.* 2004;93:1005-1006. [Resumo](#)
43. Kiblunger GD, Wallace BS, Hines M, et al. Spasmus nutans-like nystagmus is often associated with underlying ocular, intracranial, or systemic abnormalities. *J Neuro-ophthalmol.* 2007;27:118-122. [Resumo](#)

44. Nordli DR Jr, Kuroda MM, Hirsch LJ. The ontogeny of partial seizures in infants and young children. *Epilepsia*. 2001;42:986-990. [Resumo](#)
45. Cataltepe SU, Barron TF. Benign paroxysmal torticollis presenting as "seizures" in infancy. *Clin Pediatr (Phila)*. 1993;32:564-565. [Resumo](#)
46. Jankovich J, Penn AS. Severe dystonia and myoglobinuria. *Neurology*. 1982;32:1195-1197. [Resumo](#)
47. Pierro MM, Bollea L, Di Rosa G, et al. Anoxic brain injury following near-drowning in children. Rehabilitation outcome: three case reports. *Brain Inj*. 2005;19:1147-1155. [Resumo](#)
48. Mariotti P, Fasano A, Contarino MF, et al. Management of status dystonicus: our experience and review of the literature. *Mov Disord*. 2007;22:963-968. [Resumo](#)
49. Teive HA, Munhoz RP, Souza MM, et al. Status dystonicus: study of five cases. *Arq Neuropsiquiatr*. 2005;63:26-29. [Texto completo](#) [Resumo](#)
50. Manji H, Howard RS, Miller DH, et al. Status dystonicus: the syndrome and its management. *Brain*. 1998;121(Pt 2):243-252. [Texto completo](#) [Resumo](#)
51. Horster F, Hoffmann GF. Pathophysiology, diagnosis, and treatment of methylmalonic aciduria - recent advances and new challenges. *Pediatr Nephrol*. 2004;19:1071-1074. [Resumo](#)
52. Jimenez Caballero PE, Marsal Alonso C. Type 1 glutaric aciduria: clinical and therapeutic implications. *Neurologia*. 2007;22:329-332. [Resumo](#)
53. Martínez Granero MA, García Pérez A, Martínez-Pardo M, et al. Macrocephaly the first manifestation of glutaric aciduria type I: the importance of early diagnosis [in Spanish]. *Neurologia*. 2005;20:255-260. [Resumo](#)
54. Zhou L, Chillag KL, Nigro MA. Hyperekplexia: a treatable neurogenetic disease. *Brain Dev*. 2002;24:669-674. [Resumo](#)
55. Sanger TD. Toward a definition of childhood dystonia. *Curr Opin Pediatr*. 2004;16:623-627. [Resumo](#)
56. Fernández-Alvarez E. Dystonia. The paediatric perspective. *Eur J Neurol*. 2010;17(suppl 1):46-51. [Resumo](#)
57. Sanger TD, Chen D, Fehlings DL, et al. Definition and classification of hyperkinetic movements in childhood. *Mov Disord*. 2010;25:1538-1549. [Resumo](#)
58. Albanese A, Barnes MP, Bhatia KP, et al. A systematic review on the diagnosis and treatment of primary (idiopathic) dystonia and dystonia plus syndromes: report of an EFNS/MDS-ES Task Force. *Eur J Neurol*. 2006;13:433-444. [Resumo](#)
59. Giffin N, Benton S, Goadsby PS. Benign paroxysmal torticollis of infancy; four new cases and linkage to CACNA1A mutation. *Dev Med Child Neurol*. 2002;44:490-493. [Resumo](#)

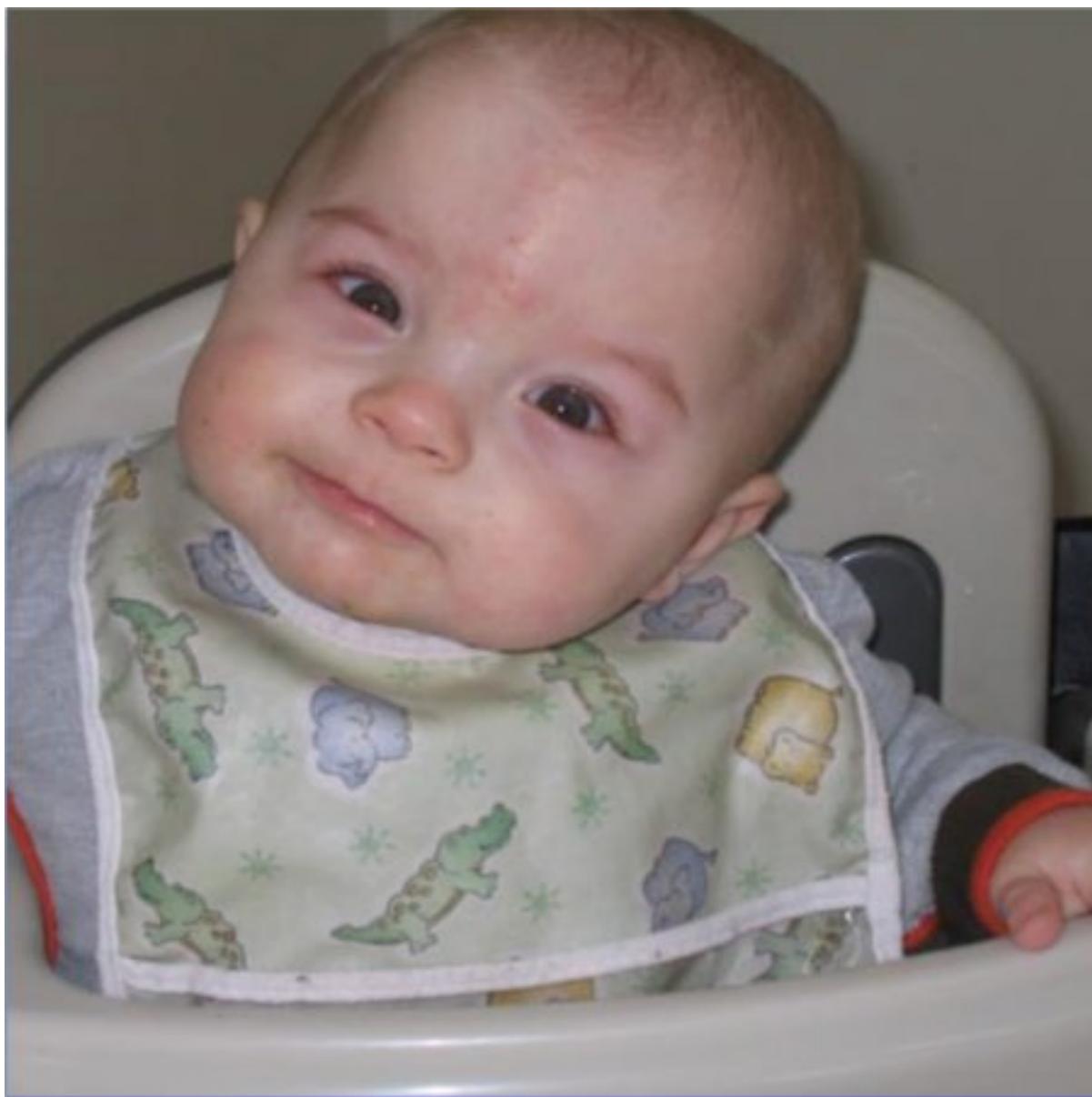
60. Assmann B, Surtees R, Hoffmann GF. Approach to the diagnosis of neurotransmitter diseases exemplified by the differential diagnosis of childhood-onset dystonia. *Ann Neurol.* 2003;54(Suppl 6):S18-S24. [Resumo](#)
61. Willemse J. Benign idiopathic dystonia with onset in the first year of life. *Dev Med Child Neurol.* 1986;28:355-360. [Resumo](#)
62. Deonna TW, Ziegler AL, Nielsen J. Transient idiopathic dystonia in infancy. *Neuropediatrics.* 1991;22:220-224. [Resumo](#)
63. Deonna T, Martin D. Benign paroxysmal torticollis in infancy. *Arch Dis Child.* 1981;56:956-959. [Texto completo](#) [Resumo](#)
64. Dunn DW, Snyder CH. Benign paroxysmal vertigo of childhood. *Am J Dis Child.* 1976;130:1099-1100. [Resumo](#)
65. Do TT. Congenital muscular torticollis: current concepts and review of treatment. *Curr Opin Pediatr.* 2006;18:26-29. [Resumo](#)
66. de Chalain TM, Park S. Torticollis associated with positional plagiocephaly: a growing epidemic. *J Craniofac Surg.* 2005;16:411-418. [Resumo](#)
67. Tien YC, Su JY, Lin GT, et al. Ultrasonographic study of the coexistence of muscular torticollis and dysplasia of the hip. *J Pediatr Orthop.* 2001;21:343-347. [Resumo](#)
68. Snyder EM, Coley BD. Limited value of plain radiographs in infant torticollis. *Pediatrics.* 2006;118:e1779-e1784. [Resumo](#)
69. Parikh SN, Crawford AH, Choudhury S. Magnetic resonance imaging in evaluation of infantile torticollis. *Orthopedics.* 2004;27:509-515. [Resumo](#)
70. Lotze T, Jankovic J. Paroxysmal kinesigenic dyskinesias. *Semin Pediatr Neurol.* 2003;10:68-79. [Resumo](#)
71. Bennett LB, Roach ES, Bowcock AM. A locus for paroxysmal kinesigenic dyskinesia maps to human chromosome 16. *Neurology.* 2000;54:125-130. [Resumo](#)
72. Cuenca-Leon E, Cormand B, Thomson T, et al. Paroxysmal kinesigenic dyskinesia and generalized seizures: clinical and genetic analysis in a Spanish pedigree. *Neuropediatrics.* 2002;33:288-293. [Resumo](#)
73. Demirkiran M, Jankovic J. Paroxysmal dyskinesias: clinical features and classification. *Ann Neurol.* 1995;38:571-579. [Resumo](#)
74. Lee HY, Xu Y, Huang Y, et al. The gene for paroxysmal non-kinesigenic dyskinesia encodes an enzyme in a stress response pathway. *Hum Mol Genet.* 2004;13:3161-170. [Texto completo](#) [Resumo](#)
75. Silver K, Andermann F. Alternating hemiplegia of childhood: a study of 10 patients and results of flunarizine treatment. *Neurology.* 1993;43:36-41. [Resumo](#)

76. Sweeney MT, Silver K, Gerard-Blanluet M, et al. Alternating hemiplegia of childhood: early characteristics and evolution of a neurodevelopmental syndrome. *Pediatrics*. 2009;123:e534-e541. [Resumo](#)
77. Fraioli B, Guglielmi G, Baldassarre L. Clinical study of dantrolene sodium in the treatment of spastic and dystonic syndromes. *Riv Neurol*. 1976;46:333-350. [Resumo](#)
78. Nomura Y, Ikeuchi T, Tsuji S, et al. Two phenotypes and anticipation observed in Japanese cases with early onset torsion dystonia (DYT1) - pathophysiological consideration. *Brain Dev*. 2000;22(Suppl 1):S92-S101. [Resumo](#)
79. Burke RE, Fahn S, Gold AP. Delayed-onset dystonia in patients with "static" encephalopathy. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 1980;43:789-797. [Resumo](#)
80. Bianca S, Bianca M. A new deletion in autosomal dominant guanosine triphosphate cyclohydrolase I deficiency gene - Segawa disease. *J Neural Transm*. 2006;113:159-162. [Resumo](#)
81. Brautigam C, Steenbergen-Spanjers GC, Hoffmann GF, et al. Biochemical and molecular genetic characteristics of the severe form of tyrosine hydroxylase deficiency. *Clin Chem*. 1999;45:2073-2078. [Resumo](#)
82. Hoffmann GF, Assmann B, Brautigam C, et al. Tyrosine hydroxylase deficiency causes progressive encephalopathy and dopa-nonresponsive dystonia. *Ann Neurol*. 2003;54(Suppl 6):S56-S65. [Resumo](#)
83. Diepold K, Schutz B, Rostasy K, et al. Levodopa-responsive infantile parkinsonism due to a novel mutation in the tyrosine hydroxylase gene and exacerbation by viral infections. *Mov Disord*. 2005;20:764-767. [Resumo](#)
84. Lopez-Laso E, Camino R, Mateos ME, et al. Dopa-responsive infantile hypokinetic rigid syndrome due to dominant guanosine triphosphate cyclohydrolase 1 deficiency. *J Neurol Sci*. 2007;256:90-93. [Resumo](#)
85. Saint Hilaire MH, Burke RE, Bressman SB, et al. Delayed-onset dystonia due to perinatal or early childhood asphyxia. *Neurology*. 1991;41:216-222. [Resumo](#)
86. Hoon AH Jr, Reinhardt EM, Kelley RI, et al. Brain magnetic resonance imaging in suspected extrapyramidal cerebral palsy: observations in distinguishing genetic-metabolic from acquired causes. *J Pediatr*. 1997;131:240-245. [Resumo](#)
87. O'Suilleabhain P, Dewey RB Jr. Movement disorders after head injury: diagnosis and management. *J Head Trauma Rehabil*. 2004;19:305-313. [Resumo](#)
88. Alkhani A, Bohlega S. Unilateral pallidotomy for hemidystonia. *Mov Disord*. 2006;21:852-855. [Resumo](#)
89. Kostic VS, Covickovic-Sternic N, Svetel-Stojanovic M, et al. Delayed-onset dystonia due to asphyxia in the perinatal period [in Serbian]. *Srp Arh Celok Lek*. 1997;125:84-88. [Resumo](#)
90. Chuang C, Fahn S, Frucht SJ. The natural history and treatment of acquired hemidystonia: report of 33 cases and review of the literature. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2002;72:59-67. [Resumo](#)

91. Shapiro SM, Bhutani VK, Johnson L. Hyperbilirubinemia and kernicterus. Clin Perinatol. 2006;33:387-410. [Resumo](#)
92. Strauss KA, Puffenberger EG, Robinson DL, et al. Type I glutaric aciduria, part 1: natural history of 77 patients. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2003;121:38-52. [Resumo](#)
93. Kölker S, Christensen E, Leonard JV, et al. Diagnosis and management of glutaric aciduria type I - revised recommendations. J Inherit Metab Dis. 2011;34:677-694. [Texto completo](#) [Resumo](#)
94. Jin H, Zou LP, Zhang CH, et al. Diagnosis and treatment of methylmalonic academia in 14 cases [in Chinese]. Zhonghua Er Ke Za Zi. 2004;42:581-584. [Resumo](#)
95. Jinnah HA, Visser JE, Harris JC, et al. Delineation of the motor disorder of Lesch-Nyhan disease. Brain. 2006 May;129(Pt 5):1201-17. [Texto completo](#) [Resumo](#)
96. Page T, Bakay B, Nissinen E. Hypoxanthine-guanine phosphoribosyltransferase variants: correlation of clinical phenotype with enzyme activity. J Inherit Metab Dis. 1981;4(4):203-6. [Resumo](#)
97. Jinnah HA, Harris JC, Nyhan WL. The spectrum of mutations causing HPRT deficiency: an update. Nucleosides Nucleotides Nucleic Acids. 2004;23:1153-1160. [Resumo](#)
98. Brismar J, Brismar G, Coates R, et al. Increased density of the thalamus on CT scans in patients with GM2 gangliosidoses. AJNR Am J Neuroradiol. 1990;11:125-130. [Resumo](#)
99. Yamada E, Matsumoto M, Hazaa F, et al. Two siblings, including a fetus, with Tay-Sachs disease. Acta Pathol (Jpn). 1981;31:1053-1061. [Resumo](#)
100. Carrozzo R, Piemonte F, Tessa A, et al. Infantile mitochondrial disorders. Biosci Rep. 2007;27:105-112. [Resumo](#)
101. Carrozzo R, Dionisi-Vici C, Steuerwald U, et al. SUCLA2 mutations are associated with mild methylmalonic aciduria, Leigh-like encephalomyopathy, dystonia and deafness. Brain. 2007;130:862-874. [Resumo](#)
102. McFarland R, Chinnery PF, Blakely EL, et al. Homoplasmy, heteroplasmy, and mitochondrial dystonia. Neurology. 2007;69:911-916. [Resumo](#)
103. Filosto M, Tomelleri G, Tonin P, et al. Neuropathology of mitochondrial diseases. Biosci Rep. 2007;27:23-30. [Resumo](#)
104. Hayflick SJ. Unraveling the Hallervorden-Spatz syndrome: pantothenate kinase-associated neurodegeneration is the name. Curr Opin Pediatr. 2003;15:572-577. [Resumo](#)
105. Rao C, Murthy V, Hedge R, et al. Hallervorden Spatz disease. Indian J Pediatr. 2003;70:513-514. [Resumo](#)
106. Ching KH, Westaway SK, Gitschier J, et al. HARP syndrome is allelic with pantothenate kinase-associated neurodegeneration. Neurology. 2002;58:1673-1674. [Resumo](#)

107. Ostergaard JR, Christensen T, Hansen KN. In vivo diagnosis of Hallervorden-Spatz disease. *Dev Med Child Neurol.* 1995;37:827-833. [Resumo](#)
108. Gordon N. Pantothenate kinase-associated neurodegeneration (Hallervorden-Spatz syndrome). *Eur J Paediatr Neurol.* 2002;6:243-247. [Resumo](#)
109. Matarin MM, Singleton AB, Houlden H. PANK2 gene analysis confirms genetic heterogeneity in neurodegeneration with brain iron accumulation (NBIA) but mutations are rare in other types of adult neurodegenerative disease. *Neurosci Lett.* 2006;407:162-165. [Resumo](#)
110. Wohlrab G, Uyanık G, Gross C, et al. Familial West syndrome and dystonia caused by Aristaless related homeobox gene mutation. *Eur J Pediatr.* 2005;164:326-328. [Resumo](#)
111. Stromme P, Mangelsdorf ME, Scheffer EI, et al. Infantile spasms, dystonia, and other X-linked phenotypes caused by mutations in Aristaless related homeobox gene, ARX. *Brain Dev.* 2002;24:266-268. [Resumo](#)
112. Rice G, Patrick T, Parmar R, et al. Clinical and molecular phenotype of Aicardi-Goutieres syndrome. *Am J Hum Genet.* 2007;81:713-725. [Resumo](#)
113. Grosso S, Lasorella G, Russo A, et al. Aicardi syndrome with favorable outcome: case report and review. *Brain Dev.* 2007;29:443-446. [Resumo](#)
114. Ostergaard JR, Christensen T. Aicardi-Goutieres syndrome: neuroradiological findings after nine years of follow-up. *Eur J Paediatr Neurol.* 2004;8:243-246. [Resumo](#)
115. Aicardi J, Goutieres F. A progressive familial encephalopathy in infancy with calcifications of the basal ganglia and chronic cerebrospinal fluid lymphocytosis. *Ann Neurol.* 1984;15:49-54. [Resumo](#)
116. Goutieres F. Aicardi-Goutieres syndrome. *Brain Dev.* 2005;27:201-206. [Resumo](#)
117. Kabakus N, Kurt A. Sandifer syndrome: a continuing problem of misdiagnosis. *Pediatr Int.* 2006;48:622-625. [Resumo](#)
118. Smith DE, Fitzgerald K, Stass-Isern M, et al. Electrotoretinography is necessary for spasmus nutans diagnosis. *Pediatr Neurol.* 2000;23:33-36. [Resumo](#)
119. Vigevano F, Bartuli A. Infantile epileptic syndromes and metabolic etiologies. *J Child Neurol.* 2002;17(suppl 3):3S9-3S13. [Resumo](#)
120. Fenichel GM. Paroxysmal disorders. In: Fenichel GM, ed. *Clinical pediatric neurology - a signs and symptoms approach.* Philadelphia, PA: Elsevier Saunders; 2005:1-45.
121. Ouvrier R, Billson F. Paroxysmal tonic upgaze of childhood - a review. *Brain Dev.* 2005;27:185-188. [Resumo](#)

Imagens



IMAGES

Figura 1: Torcicolo paroxístico benigno da infância

Do acervo do Dr. Kenneth Silver; usado com permissão



Figura 2: Torcicolo paroxístico benigno da infância

Do acervo do Dr. Kenneth Silver; usado com permissão

Aviso legal

Este conteúdo destinase a médicos que não estão nos Estados Unidos e no Canadá. O BMJ Publishing Group Ltd. ("BMJ Group") procura certificarse de que as informações fornecidas sejam precisas e estejam atualizadas; no entanto, não fornece garantias nesse sentido, tampouco seus licenciantes, que fornecem determinadas informações vinculadas ao seu conteúdo ou acessíveis de outra forma. O BMJ Group não defende nem endossa o uso de qualquer tratamento ou medicamento aqui mencionado, nem realiza o diagnóstico de pacientes. Os médicos devem utilizar seu próprio julgamento profissional ao utilizar as informações aqui contidas, não devendo considerá-las substitutas, ao abordar seus pacientes.

As informações aqui contidas não contemplam todos os métodos de diagnóstico, tratamento, acompanhamento e medicação, nem possíveis contra-indicações ou efeitos colaterais. Além disso, com o surgimento de novos dados, tais padrões e práticas da medicina sofrem alterações; portanto, é necessário consultar diferentes fontes. É altamente recomendável que os usuários confirmem, por conta própria, o diagnóstico, os tratamentos e o acompanhamento especificado e verifiquem se são adequados para o paciente na respectiva região. Além disso, é necessário examinar a bula que acompanha cada medicamento prescrito, a fim de verificar as condições de uso e identificar alterações na posologia ou contra-indicações, em especial se o agente a ser administrado for novo, raramente utilizado ou tiver alcance terapêutico limitado. Deve-se verificar se, na sua região, os medicamentos mencionados são licenciados para o uso especificado e nas doses determinadas. Essas informações são fornecidas "no estado em que se encontram" e, na forma da lei, o BMJ Group e seus licenciantes não assumem qualquer responsabilidade por nenhum aspecto da assistência médica administrada com o auxílio dessas informações, tampouco por qualquer outro uso destas. Estas informações foram traduzidas e adaptadas com base no conteúdo original produzido pelo BMJ no idioma inglês. O conteúdo traduzido é fornecido tal como se encontra na versão original em inglês. A precisão ou confiabilidade da tradução não é garantida nem está implícita. O BMJ não se responsabiliza por erros e omissões provenientes da tradução e da adaptação, ou de qualquer outra forma, e na máxima extensão permitida por lei, o BMJ não deve incorrer em nenhuma responsabilidade, incluindo, mas sem limitação, a responsabilidade por danos provenientes do conteúdo traduzido.

NOTA DE INTERPRETAÇÃO: Os numerais no conteúdo traduzido são exibidos de acordo com a configuração padrão para separadores numéricos no idioma inglês original: por exemplo, os números de 4 dígitos não incluem vírgula nem ponto decimal; números de 5 ou mais dígitos incluem vírgulas; e números menores que a unidade são representados com pontos decimais. Consulte a tabela explicativa na Tab 1. O BMJ não aceita ser responsabilizado pela interpretação incorreta de números em conformidade com esse padrão especificado para separadores numéricos. Esta abordagem está em conformidade com a orientação do Serviço Internacional de Pesos e Medidas (International Bureau of Weights and Measures) (resolução de 2003)

<http://www1.bipm.org/jsp/en/ViewCGPMResolution.jsp>

Estilo do BMJ Best Practice	
	Numerais de 5 dígitos
	Numerais de 4 dígitos
	Numerais < 1

Tabela 1 Estilo do BMJ Best Practice no que diz respeito a numerais

Esta versão em PDF da monografia do BMJ Best Practice baseia-se na versão disponível no sítio web actualizada pela última vez em: Jun 22, 2018.

As monografias do BMJ Best Practice são actualizadas regularmente e a versão mais recente disponível de cada monografia pode consultar-se em bestpractice.bmj.com. A utilização deste conteúdo está sujeita à nossa declaração de exoneración de responsabilidade. © BMJ Publishing Group Ltd 2019. Todos os direitos reservados.

O BMJ pode atualizar o conteúdo traduzido de tempos em tempos de maneira a refletir as atualizações feitas nas versões originais no idioma inglês em que o conteúdo traduzido se baseia. É natural que a versão em português apresente eventuais atrasos em relação à versão em inglês enquanto o conteúdo traduzido não for atualizado. A duração desses atrasos pode variar.

Veja os [termos e condições do website](#).

Contacte-nos

+ 44 (0) 207 111 1105

support@bmj.com

BMJ
BMA House
Tavistock Square
London
WC1H 9JR
UK

Colaboradores:

// Autores:

Kenneth Silver, MD, MSC, FRCPC

Associate Professor

Department of Pediatrics and Neurology, University of Chicago, Chicago, IL

DIVULGAÇÕES: KS is an author of a reference cited in this monograph.

// Reconhecimentos:

The author wishes to acknowledge the contribution of Muruvet Elkay, MD to this monograph. ME declares that she has no competing interests.

// Colegas revisores:

John Mink, MD, PhD

Associate Professor

Neurobiology, Anatomy and Pediatrics, University of Rochester, Strong Memorial Hospital, Rochester, NY

DIVULGAÇÕES: JM is an author of a reference cited in this monograph.

Dimitrios Zafeiriou, MD, PhD

Assistant Professor in Child Neurology and Developmental Pediatrics

1st Department of Pediatrics, Aristotle University of Thessaloniki, Thessaloniki, Greece

DIVULGAÇÕES: DZ declares that he has no competing interests.

Jean-Pierre Lin, MB ChB, MRCP(UK), PhD

Consultant Paediatric Neurologist

General Neurology & Complex Motor Disorders Service, Evelina Children's Hospital, Guy's & St Thomas' NHS Foundation Trust, London, UK

DIVULGAÇÕES: JPL declares that he has no competing interests.