FUNDAMENTOS E PRÁTICAS

PEDIÁTRICAS E NEONATAIS

Edição XXIV

Capítulo 6

SÍNDROMES EPILÉPTICAS INFANTIS: CARACTERÍSTICAS, DIAGNÓSTICO E TRATAMENTOS

GABRIEL MARCHIORO[1]
LAURA ZIN[1]
JORDANA MARJORI ENRICONI AREND[1]
STHEFANIA CARPENEDO CONCATTO[1]
HELENA LUCAS LEITE[1]
KARINE DA COSTA OLIBONI[1]
LETÍCIA FARINA PIVA[1]
ANA JULIA SUZANA[1]
ALINE STIVANIN[1]
ANA LUIZA CRISTIANETTI BARIONE[1]
RAMISSON ANTÔNIO DOS SANTOS ROSSATTO[1]
GABRIELA ZANDONÁ SCHOENARDIE[1]
LUCAS PICCINI NIEDZIULKA[1]
EDUARDA ZIN[2]
DIEGO BARBOSA SUCOLOTTI[2]

[1]Discente – Universidade de Passo Fundo - UPF
[2]Discente – Universidade Regional Integrada do Alto Uruguai e das Missões - URI

Palavras-chave: *Epilepsias; Neurologia Clínica; Neuropediatria*

DOI 10.59290/978-65-6029-243-7.6

EDITORA PASTEUR

INTRODUÇÃO

Crise epiléptica é definida como a ocorrência transitória de sinais e sintomas de atividade síncrona ou excessiva no cérebro. São considerados sinais e sintomas: alterações da consciência ou fenômenos motores, sensitivos, autonômicos ou psíquicos involuntários percebidos pelo paciente ou por um observador. Já a epilepsia é vista como um distúrbio cerebral caracterizado pela predisposição persistente e recorrente em gerar crises epilépticas, sendo que seu diagnóstico baseia-se na ocorrência de duas crises não provocadas com um intervalo maior que 24 horas, ou uma crise epiléptica não provocada e a probabilidade de ocorrência de outras crises sequencialmente. Além disso, um conjunto de tipos de crises, achados de exames complementares, acrescidos a características específicas como idade de início e remissão, fatores desencadeantes de crises, horário de predileção, comorbidades associadas, é denominado síndrome epiléptica (MOREIRA & PEREIRA, 2020).

As crises epilépticas "provocadas" são aquelas causadas diretamente por uma condição sintomática aguda e, entre as mais comuns, destaca-se a sepse, a hipoglicemia ou hiperglicemia e a abstinência de álcool. No entanto, outras condições como acidente vascular cerebral (AVC), lesão cerebral traumática, cirurgia intracraniana e pós-encefalopatia anóxica são consideradas condições sintomáticas agudas apenas se a convulsão ocorrer nos primeiros 7 dias após o evento (THALER & THALER, 2023).

Já as convulsões "não provocadas" ocorrem na ausência de uma condição sintomática aguda e são de etiologia desconhecida ou relacionadas a uma lesão cerebral ou distúrbio ocorridos remotamente, como um AVC antigo ou um tumor cerebral, por exemplo, os quais podem atuar como "focos" convulsivos, na medida em que criam um tecido cerebral irritável propenso a convulsões. No entanto, isso é raro e não tem explicação científica clara atualmente (MOREIRA & PEREIRA, 2020).

As crises são divididas em quatro grupos: crises focais, crises generalizadas, crises de início desconhecido e crises não classificáveis. Ainda, as crises focais e generalizadas, podem ser subdivididas em motoras e não motoras. As crises de início desconhecido são aquelas cujo início não foi presenciado e as não classificáveis, cuja classificação foi impossível de ser realizada devido a informações incompletas ou caracterização extremamente incomum (MOREIRA & PEREIRA, 2020).

O objetivo deste estudo é apresentar de forma lúdica as principais características clínicas e manifestações das síndromes epilépticas da infância, buscando sedimentar conhecimento focado em conhecer as principais etiologias e a classificação das crises epilépticas, visando estabelecer diagnóstico rápido e preciso, para evitar alterações neurológicas graves e encaminhar o paciente para tratamento antiepiléptico adequado que minimize o surgimento de crises futuras.

MÉTODO

Trata-se de uma revisão de literatura sistemática realizada no período de março até maio), por meio de pesquisas nas bases de dados PubMed, Medline e SciELO. Foram utilizados os descritores: "*epilepsy in children", "epileptic syndromes"* e *"epileptic seizures*". Desta busca foram encontrados 50 artigos, posteriormente submetidos aos critérios de seleção. Além disso, foram realizadas buscas em livros publicados entre 2020 e 2025 que atendessem ao escopo temático da pesquisa.

Os critérios de inclusão foram: artigos nos idiomas português e inglês; publicados no perí-

odo de 2005 a 2025 e que abordavam as temáticas propostas para esta pesquisa, estudos do tipo revisão, meta-análise e, disponibilizados na íntegra. Os critérios de exclusão foram: artigos duplicados, disponibilizados na forma de resumo, que não abordavam diretamente a proposta estudada e que não atendiam aos demais critérios de inclusão.

Após os critérios de seleção restaram 30 artigos que foram submetidos à leitura minuciosa para a coleta de dados. Os resultados foram apresentados de forma descritiva, divididos em categorias temáticas abordando: Epidemiologia e fatores associados, crises focais, crises generalizadas, síndromes com epilepsia e modalidades de tratamento.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A epilepsia é a doença neurológica mais frequente na infância e frequentemente se manifesta no início do desenvolvimento. Seu diagnóstico é clínico, baseado na história do paciente, seu exame físico e exames complementares como eletroencefalograma (EEG) e neuroimagem, em especial a ressonância magnética de encéfalo. Para a compreensão total da patologia, é necessário ter em mente suas principais características clínicas (MOREIRA & PEREIRA, 2020)

Epidemiologia e Fatores Associados

Uma análise sistemática do estudo *Global Burden of Disease* (GBD), evidenciou que a epilepsia afeta cerca de 50 milhões de pessoas mundialmente, sendo uma das condições neurológicas mais comuns. Em relação a epidemiologia da epilepsia infantil, há variação conforme a regionalidade, faixa etária, gênero e tipo da crise (*GBD EPILEPSY COLLABORATORS*, 2021).

Houve uma variação regional significativa, com maior prevalência em países de baixa e média renda. A alta incidência em países de menor renda pode refletir a maior carga de fatores de risco modificáveis, o que pode estar relacionado à maior exposição a infecções do sistema nervoso central e acesso limitado ao tratamento. A incidência de epilepsia em crianças varia de 41-187/100.000 em países subdesenvolvidos, principalmente em áreas rurais (CAMFIELD & CAMFIELD, 2015; *GBD EPILEPSY COLLABORATORS*, 2021)

A incidência é consistentemente relatada como sendo mais alta no primeiro ano de vida e declina para níveis adultos ao final da primeira década. Isso se deve, possivelmente, a infecções ou lesões perinatais, imaturidade do sistema nervoso central (SNC) e causas estruturais e genéticas (*GBD EPILEPSY COLLABORATORS*, 2021).

As taxas de prevalência e incidência foram ligeiramente mais elevadas em meninos. Essa constatação se deve aos fatores biológicos e hormonais que, apesar de ainda serem pouco compreendidos, podem influenciar na suscetibilidade ou na evolução da epilepsia (*GBD EPILEPSY COLLABORATORS,* 2021).

Há uma predominância de crises focais em comparação com crises generalizadas. Apenas cerca de ⅓ das crianças com epilepsia pode ser atribuída a uma síndrome de epilepsia específica (*GBD EPILEPSY COLLABORATORS*, 2021).

Crises Epilépticas Focais

As crises epilépticas focais são definidas como uma atividade elétrica neuronal anormal e sustentada tendo origem inicial em redes neurais limitadas a apenas um hemisfério cerebral, sendo discretamente localizadas ou tendo uma distribuição mais ampla. Ademais, essas crises focais podem estar ou não associadas a um comprometimento da consciência (é a incapacidade de resposta padrão a estímulos exógenos

em virtude de uma alteração da consciência e/ou da responsividade) durante o ataque. Dessa forma, as crises focais podem ser subdivididas com base em sinais clínicos e nos sintomas, principalmente em (FISHER *et al*., 2017):

• **Crises motoras**: manifestam-se como atividade motora focal, que pode ser vista como uma dispersão anatômica ou marcha jacksoniana, movimento versivo, fonação ou interrupção vocal (FISHER *et al*., 2017);

• **Crises não motoras (sensoriais):** pode ter sinais de parestesia, sensação de distorção de periferia, vertigem, mudança na gustação, olfato e audição, além de fenômenos visuais com luzes cintilantes (FISHER, *et al*., 2017);

• **Convulsões tônico-clônicas focais a bilaterais:** começa em uma área limitada em um lado do cérebro (focal) e, posteriormente, se espalha para ambos os lados (bilateral), ocasionando quadro de perda de consciência e presença de características tônico-clônicas, como rigidez e tremores (FISHER *et al*., 2017);

• **Crises focais com comprometimento da consciência**: apresentação de movimentos repetitivos variados e semi-intencionais, chamados automatismos motores, podendo incluir movimentos oro bucais, fenômenos motores complexos, por exemplo movimentos de bicicletas e chutes, agitar os braços, correr, pular e girar. Essas crises compreendem os dois hemisférios (FISHER, *et al*., 2017);

• **Crises focais sem comprometimento da consciência (auras):** integram sintomas psíquicos corticais superiores, como disfagia, sensação de familiaridade, alterações afetivas, como o medo, alucinações, ilusões e distorção de tempo (FISHER, *et al*., 2017);

Existem também as epilepsias focais autolimitadas da infância, as quais podem ter sua causa desconhecida, de suspeita genética ou comprovada, que ocorre em crianças com desenvolvimento neurológico normais. (SPECCHIO, *et al*., 2022) Essas incluem:

• **Epilepsia autolimitada com picos centro-temporais (SeLECTS):** acomete crianças em idade escolar precoce (variando de 3 a 13 anos com pico de incidência entre 7 e 9 anos) e com desenvolvimento normal. Ademais, pode passar despercebido por ocorrer, principalmente, durante o sono e o seu tipo mais comum é caracterizado por uma crise focal com apresentação de sinais motores envolvendo a face e sem comprometer a consciência (SPECCHIO, *et al*., 2022);

• **Epilepsia autolimitada com crises autonômicas (SeLEAS):** ocorre na primeira infância, se apresentando em uma idade média de 5 anos no intervalo de 1 a 14 anos e se mostra por ser um tipo único de convulsão que possui características autonômicas proeminentes. O sinal ictal mais frequente e que é característico nessa epilepsia é o vômito, há também a possibilidade da presença de síndromes visuais, como aura convulsiva, olhar fixo e desvio ocular e da cabeça; vale ressaltar que geralmente são noturnas e duram, na maioria das vezes, mais de cinco minutos. Além disso, outros sinais presentes são convulsões semelhantes à síncope, ou seja, com perda súbita do tônus muscular e falta de resposta com ou sem sinais autonômicos associados (CARABALLO, *et al*.,2007; KOUTROUMANDIS *et al*. 2012).

• **Epilepsia visual occipital infantil (COVE):** tem uma média de apresentação de 8 a 9 anos (intervalo de 3 a 16 anos). Como manifestações clínicas, juntamente com as convulsões, frequentemente estão presentes sintomas visuais como cegueira e alucinações visuais elementares. Além disso, há automatismos, cefaleia tipo enxaqueca, atividades hemiclônicas, e mo-vimentos versos. Vale ressaltar que duram me-

nos de cinco minutos e ocorrem, em sua maioria, durante o dia (MICHAEL *et al*., 2009; CARABALLO *et al*., 2009).

A causa da epilepsia focal não é identificada em aproximadamente 25% dos pacientes, assim, caso haja histórico familiar negativo ou ausência de anormalidades neurológicas, essa epilepsia é considerada desconhecida.

Crises Epilépticas Generalizadas

As síndromes epilépticas generalizadas com início na infância costumam ter uma etiologia genética com um padrão de herança complexa, envolvendo uma base poligênica com influência ou não dos fatores ambientais (HIRSCH, *et al*. 2022).

Entre elas, a mais comum é a síndrome de epilepsia generalizada idiopática, a qual inclui a epilepsia de ausência. A epilepsia com ausência mioclônica e epilepsia com mioclonia das pálpebras também fazem parte das síndromes genéticas, embora apresentem um prognóstico mais variável e maior proporção de casos resistentes a medicamentos e com comorbidades cognitivas mais frequentes. A epilepsia com crises mioclônicas-atônicas é generalizada, mas é classificada dentro das encefalopatias epilépticas devido regressão ou estagnação do desenvolvimento (HIRSCH, *et al*. 2022; GURBA *et al*. 2012).

A **epilepsia com mioclonia das pálpebras**, conhecida como síndrome de Jeavons, é caracterizada por uma tríade clínica composta por mioclonia frequente das pálpebras, com ou sem ausências; indução das crises pelo fechamento dos olhos e pela estimulação fotossensível; e maior intensidade das crises ao despertar. Anteriormente, essa condição era chamada de síndrome do girassol, devido à tendência dos pacientes de virarem o rosto para a luz no início das crises (SADLEIR *et al*., 2012).

Trata-se de uma síndrome rara, com prevalência entre 1,2-2,7% dos casos de epilepsia. Em cerca de 20% dos casos, há histórico familiar de epilepsia generalizada idiopática. Em indivíduos que apresentam essa síndrome no contexto de encefalopatia epiléptica, foram identificados genes associados a doenças monogênicas, como CHD2, SYNGAP1 e NEXMIF. A genética da epilepsia com mioclonia das pálpebras sugere uma herança complexa, envolvendo determinantes genéticos compartilhados (SADLEIR, *et al*. 2012).

A idade de início é geralmente entre 6-8 anos, com variação entre 2-14 anos, havendo uma predominância em meninas na proporção de 2:1. Na maioria dos casos, o desenvolvimento neuropsicomotor é considerado normal. No entanto, pode haver funcionamento intelectual limítrofe em até metade dos pacientes, além de dificuldades de atenção. O exame neurológico costuma ser normal (SADLEIR, *et al*. 2012).

As crises tônico-clônicas generalizadas tendem a ser controladas com o uso de antiepilépticos. Entretanto, a mioclonia das pálpebras pode permanecer parcialmente não controlada e isolada, sem alterações eletroencefalográficas (ECG), sendo então considerada um distúrbio de movimento. Como se trata de uma condição vitalícia, o tratamento deve ser contínuo. Em pacientes com fotossensibilidade proeminente, medidas comportamentais são recomendadas para evitar o uso excessivo de medicamentos, como o uso de chapéus, óculos de sol e lentes azuis específicas (Z1), que ajudam a atenuar a resposta fotossensível (SADLEIR *et al*., 2012).

As crises são caracterizadas por tremores mioclônicos breves, repetitivos e frequentemente rítmicos (3-6 Hz), acompanhados de desvio simultâneo dos olhos para cima e extensão da cabeça - esses sinais são obrigatórios para o diagnóstico. As crises são breves, durando geralmente entre 1 a 3 segundos, nunca ultrapassando 6 segundos, e podem ocorrer várias vezes ao dia ou até várias vezes por hora. A consciência pode estar preservada ou discretamente

comprometida, sendo essa alteração sutil observada em até 20% dos pacientes. Crises de ausência podem estar associadas ou ocorrer isoladamente. Eventos tônico-clônicos generalizados, embora presentes na maioria dos casos, são infrequentes e podem ser desencadeados por fatores como privação de sono, consumo de álcool ou estimulação fotossensível (SADLEIR *et al*., 2012).

Essas crises geralmente são induzidas pelo fechamento lento dos olhos ou pela exposição a estímulos fotossensíveis intensos. A presença de mioclonia frequente nos membros deve levantar a suspeita de diagnósticos alternativos, e a ocorrência de crises focais é considerada excludente para essa síndrome (SADLEIR *et al*., 2012).

O eletroencefalograma (EEG) mostra um ritmo de fundo normal - sendo que um retardo significativo sugere outro diagnóstico - associado a explosões breves de complexos poliespículas e ondas generalizadas irregulares, com frequência rápida (3-6 Hz). Durante o sono, as descargas espícula-onda tendem a ser mais curtas e fragmentadas, sem se localizarem em uma única área. A mioclonia das pálpebras, com ou sem ausência, é interrompida com a eliminação completa da luz (SADLEIR *et al*., 2012).

A realização de ressonância magnética não é necessária quando a apresentação clínica é típica. Os diagnósticos diferenciais incluem crises de ausência, epilepsia do lobo occipital fotossensível, epilepsias monogênicas raras como a lipofuscinose ceróide neuronal, tiques faciais e piscar compulsivo (HIRSCH *et al*., 2022).

A **epilepsia com ausência mioclônica** é uma síndrome muito rara, caracterizada pela ocorrência diária de crises de ausência mioclônica, sendo esse o tipo de crise predominante nessessário para o diagnóstico. Crises focais, atônicas, mioclônicas-atônicas ou tônicas são consideradas critérios de exclusão para essa condição (HIRSCH *et al*., 2022).

Embora a incidência exata seja desconhecida, estima-se que essa epilepsia represente cerca de 0,5-1% das crises epilépticas. Geralmente, manifesta-se por volta dos 7 anos de idade, dentro de um intervalo que vai de 1 a 12 anos, sendo os meninos mais frequentemente afetados, com uma média de 7:1. Um histórico familiar pode estar presente em aproximadamente 20% dos casos, embora raramente haja histórico de crises febris. A maioria dos pacientes provavelmente apresenta uma herança poligênica, com etiologias genéticas compartilhadas com as epilepsias generalizadas idiopáticas (HIRSCH *et al*., 2022; BUREAU & TASSINARI, 2005).

Cerca de metade dos pacientes apresenta desenvolvimento comprometido e, em 70% dos casos, observa-se deficiência intelectual, que tende a se tornar mais evidente com o passar do tempo. Apesar disso, o exame neurológico geralmente é normal. A evolução clínica é variável: 40% dos pacientes apresentam remissão das crises, enquanto nos demais casos a epilepsia persiste e pode evoluir para outros tipos de crises generalizadas. O prognóstico é mais favorável quando as crises de ausência mioclônica são o único tipo de manifestação epiléptica, sendo geralmente controláveis com medicação (HIRSCH *et al*., 2022).

As crises de ausência mioclônica são obrigatórias para o diagnóstico. Elas se caracterizam por movimentos rítmicos de 3 Hz nos membros superiores, sobrepostos a uma abdução tônica dos braços, conferindo uma aparência de movimento intermitente. Essas crises têm início e término abruptos. Quando ocorrem com o paciente em pé, é comum que ele se incline para a frente durante o episódio. Os movimentos são, em geral, bilaterais e simétricos, mas também podem se apresentar de forma unilateral e assimétrica. Além disso, podem ocorrer mioclonias perianais, movimentos rítmicos da cabeça e das pernas. A duração das crises varia

de 10 a 60 segundos, e elas podem se repetir várias vezes ao longo do dia. A consciência pode estar preservada ou não, e manifestações autonômicas ocorrem ocasionalmente. Em cerca de um terço dos pacientes, esse é o único tipo de crise observado. O status epiléptico de ausência mioclônica é raro. A presença de múltiplos tipos de crises indica um prognóstico desfavorável, e a ocorrência de episódios focais exclui o diagnóstico (BUREAU & TASSINARI, 2005).

O eletroencefalograma (EEG) geralmente mostra atividade de fundo normal, e a presença de delta rítmica intermitente occipital não é comum. Em um terço dos casos, são observados complexos espícula-onda generalizados de 3 Hz, além de poli-espícula-onda. A ressonância magnética deve ser considerada para excluir outras causas. Quando realizada, costuma apresentar resultado normal ou, em alguns casos, revelar atrofia leve e difusa (HIRSCH *et al*., 2022).

Entre os diagnósticos diferenciais dessa condição, incluem-se a epilepsia de ausência infantil, a síndrome de Lennox-Gastaut e outras encefalopatias do neurodesenvolvimento (HIRSCH *et al*., 2022).

Por fim, a **epilepsia de ausência na infância** é uma síndrome que faz parte das epilépticas generalizadas, acometendo crianças em idade escolar (idade média de início é 6 anos) e previamente hígidas, definindo-se como crises não convulsivas associadas à inatividade e alteração do nível de consciência transitório, com duração média de 15 segundos, podendo ocorrer mais de 200 vezes por dia. Nesse sentido, a sua origem é poligênica, abrangendo mutações no número de cópias e microdeleções em regiões 8q e 15 q como as principais causas de epilepsia de ausência, além de genes codificadores de receptores de canais de cálcio e cloreto, ácido gama-aminobutírico (GABA A e B), que são os principais canais envolvidos na fisiopatologia das crises epilépticas e convulsivas (DEPAULIS & CHARPIER, 2018; HIRSCH *et al*., 2022).

A fisiopatologia baseia-se nas áreas do córtex frontal que geram ondas lentas, atingindo as regiões talamocorticais em que se originam as crises, inibindo de forma importante o receptor GABA-A em neurônios, devido à disfunção em canais de transportadores ou receptores (DEPAULIS & CHARPIER, 2018).

A clínica baseia-se em crises de período curto, frequentes durante o dia, sem perda do tônus corporal mas afetando o nível de consciência, uma vez que a criança tem uma ausência consciente e esquece o período da crise. Elas podem ser percebidas pela cessão de alguma atividade que está sendo feita pela criança, acompanhada de movimentos anormais das pálpebras, olhar fixo ou perda de expressão, e automatismos orais (movimentos de repetição, estalar lábios, balançar a cabeça). Uma das principais queixas de alarme para a identificação de uma epilepsia de ausência é o declínio e problemas na aprendizagem, relatada pela escola. Um dos fatores desencadeantes é a hiper-ventilação. Assim, o diagnóstico clínico se dá pela indução da hiperventilação no consultório, solicitando que a criança assopre um objeto por alguns minutos, o que vai induzir a perda de consciência. O exame físico neurológico dos pacientes que apenas têm crises de ausência é normal[5]. Um exame de imagem complementar é o eletroencefalograma, que resulta com picos de atividade generalizada e ondas de 3 Hz (HIRSCH *et al*., 2022).

Posto isso, as comorbidades associadas envolvem transtornos psiquiátricos, como o transtorno de déficit de atenção e hiperatividade (TDAH), uma vez que as crises de ausência façam com que a desatenção aumente nos in-divíduos acometidos por ela, e os transtornos de humor. Somado a isso, em pacientes com crises

de ausência, há redução de volume da substância cinzenta talâmica e subcortical, assim como aumento da substância branca no lobo temporal direito e frontal, o que pode acarretar transtornos de aprendizagem na vida adolescente (HIRSCH *et al*., 2022).

O tratamento é a etossuximida, sendo a de primeira linha, que atua reduzindo o limiar das correntes dos canais de cálcio tipo T, que são os principais afetados nas crises de ausência. Em crianças menores de 6 anos, a dose é de 10 mg/kg por dia, dividida em duas vezes no dia, e para crianças com mais de 6 anos, 250 mg duas vezes ao dia. podendo também serem usados ácido valpróico e lamotrigina (KESSLER & MCGININIS, 2019).

O prognóstico da epilepsia de ausência na infância é bom a longo prazo, respondendo de forma satisfatória aos fármacos anticonvulsivantes supracitados. A remissão conforme o crescimento e entrada na adolescência acontece em cerca de ¾ dos pacientes, esse número sendo crescente em pacientes medicados. Todavia, a síndrome pode evoluir para a epilepsia refratária prolongada, por ser resistente aos fármacos por um grande período de tempo, e as comorbidades associadas como o TDAH persistem por toda a vida da criança, interferindo no seu desenvolvimento cognitivo (KESSLER & MCGININIS, 2019; HIRSCH, *et al*. 2022).

Síndromes com Crises Epilépticas Associadas

As crises epilépticas são precipitadas por muitas alterações que causam desequilíbrio no sistema nervoso central. Não raramente, conjuntos de síndromes são causadoras de crises epilépticas ou exacerbadoras de quadros de epilepsias pré-existentes (COSTA *et al*., 2020).

A síndrome de Landau-Kleffner apresenta causa idiopática, é caracterizada por encefalopatia epiléptica rara da infância (entre 3 e 9 anos). O início, abrupto ou gradual, é caracterizado por regressão da linguagem em consequência da disfunção auditiva e verbal - este inicia por uma agnosia verbal auditiva chegando até a mudez - geralmente acompanhada de crises epilépticas, alterações de eletroencefalograma, além de traços de autismo e hiperatividade. O tratamento é feito principalmente com anticonvulsivantes e glicocorticoides, no entanto déficits de linguagem seguem presentes. Com a ascensão da técnica cirúrgica de transecção subpial múltipla houve remissão significativa da epilepsia e recuperação da linguagem. Sendo assim, o prognóstico é reservado, alguns casos apresentam recuperação completa em, enquanto outros permanecem com afasias, dificuldades comportamentais e de aprendizagem (COSTA *et al*., 2020; MOTTA *et al*., 2022).

A Síndrome de West trata-se de uma encefalopatia epiléptica composta por espasmos musculares, atrasado no desenvolvimento neuropsicomotor e hipsarritmia, sendo comumente observada em crianças do sexo masculino de 5 a 8 meses de idade. Esta patologia pode ser classificada de duas formas: criptogenética - paciente não apresenta lesões de sistema nervoso central prévia ou comorbidades - e sintomática, nesta, lesões neurológicas estão associadas. O diagnóstico é feito pela clínica que apresenta tríade clássica, eletroencefalograma é solicitado para todos os casos de suspeita, além de tomografia e ultrassonografia transfontane-lar. Quanto ao tratamento, ainda é inconclusivo, no entanto medicamentos como Vigabatrina têm sido apontados como droga de escolha, ademais acompanhamento fisioterápico e équoterapia se mostraram bastante benéficos. O prognóstico, apesar de ser restrito, tende a não apresetar melhoras significativas e está intimamente ligado com o diagnóstico e tratamento precoce (PIGNATARI *et al*., 2024).

A Síndrome de Dravet está associada à crises epilépticas associadas ao surgimento da febre, mais comumente observada durante o primeiro ano de vida. É uma doença genética relacionada a uma mutação no gene SCN1A, responsável por codificar a subunidade alfa 1 do canal de sódio tipo 1 dependente de voltagem (Nav1.1), a qual está localizada por todo o córtex cerebral, principalmente nos interneurônios inibitórios do neocortéx, hipocampo e células de Purkinje. A redução da inibição dessas áreas, por ausência ou disfunção da Nav1.1, conduz a um desequilíbrio entre excitação e inibição, gerando uma superexcitação e quadros de crise convulsiva. Os sintomas variam de indivíduo para indivíduo, porém os mais comuns são ataxia, fotossensibilidade cutânea, crises focais clônicas, crises mioclônicas generalizadas, anormalidade do EEG, atraso no desenvolvimento neurológico e retardo psicomotor. Essa doença afeta a qualidade de vida do paciente e de seus familiares, e frequentemente, leva à morte antes da idade adulta (BARIANI, 2019).

A síndrome de Lennox-Gastaut (SLG) é uma encefalopatia epiléptica severa, tem início entre 1 e 8 anos de idade com um pico de 1 a 3 anos e é mais comumente observada em meninos. É caracterizada por deficiência intelectual progressiva, múltiplas crises convulsivas de diversos tipos e de difícil controle e anormalidades no eletroencefalograma. Os pacientes apresentam atrofia cortical proeminente na região frontal e temporal bilateralmente, atrofia generalizada da substância branca e também da ponte, particularmente da formação reticular, e às vezes de atrofia de regiões pericentrais e prémotoras podem estar presentes. A etiopatogenia ainda é desconhecida, sugere-se uma reação inespecífica de lesões cerebrais, em alguns casos é possível observar problemas neurológicos perinatais e pós natais, incluindo a síndrome de West, ademais, o tratamento com valproato e benzodiazepínicos se mostrou ineficaz na síndrome de Lennox-Gastaut. O prognóstico se mostra desfavorável, uma vez que o controle das crises ocorre na minoria dos pacientes acometidos, culminando na evolução para crises parciais e encefalopatia epiléptica (COM-CEIÇÃO *et al*., 2017).

Síndrome de Ohtahara é uma forma grave e rara de epilepsia infantil que se manifesta no primeiro mês de vida, caracterizada por difícil controle, desenvolvimento neuropsicomotor comprometido além de crises epilépticas que se apresentam com espasmos, flexões de tronco e movimentos oculares anormais. Ademais, a gravidade das crises e sua refratariedade a medicamentos antiepilépticos convencionais compõem as principais características. A etiologia é diversa, podendo ser relacionada a mutações genéticas - mutações de genes relacionados ao metabolismo do ácido glutâmico - e adquiridas como lesões cerebrais traumáticas, infecções do sistema nervoso central e anormalidades metabólicas. O tratamento envolve uma combinação de medicamentos, como antiepilépticos, terápias físicas, ocupacionais e de fala, além de cuidado multidisciplinar. O prognóstico é reservado, mas geralmente evolui para gravidade, e até mesmo morte na infância (PINHEIRO *et al*., 2023).

Tratamento de Epilepsia e Crises Epilépticas

Em situações de emergência, a intervenção imediata é crucial, iniciando pelo asseguração de via aérea e posicionamento do paciente em decúbito lateral. Posteriormente, o manejo tem como intervenção inicial a administração de benzodiazepínicos, como o lorazepam intravenoso, para cessar a atividade convulsiva. Se as convulsões persistirem, anticonvulsivantes de segunda linha, como a fosfenitoína ou o levetiracetam, são introduzidos. Ademais, é essencial, especialmente diante de uma primeira crise

convulsiva, rastrear e tratar possíveis causas subjacentes, como distúrbios metabólicos ou infecções, que possam estar precipitando as crises (WILFONG, 2025).

De acordo com as normativas atuais, não se recomenda de rotina a prescrição de terapia anticonvulsiva de manutenção após uma primeira crise convulsiva. Entretanto, tal decisão deve ser individualizada, considerando fatores individuais de risco de recorrência, lesões estruturais do sistema nervoso central (SNC) e possíveis efeitos colaterais da terapia farmacológica. O risco de recorrência em 1 ano em uma criança previamente hígida é de aproximadamente 25%, corroborando com a premissa de que a não prescrição de terapia de manutenção nesses casos seja mais indicada. Paradoxalmente, na presença de fatores de risco, como insulto prévio ao SNC, crises focais, EEG anormal e história familiar de epilepsia, há maior viés para início de terapia farmacológica contínua (WILFONG, 2024).

Após a segunda crise convulsiva ou primeira com fatores de recorrência, rotineiramente inicia-se o tratamento de manutenção com o objetivo de prevenir futuras crises. A escolha do anticonvulsivante deve considerar o tipo de epilepsia, a idade da criança, comorbidades e o perfil de efeitos adversos dos medicamentos. Os fármacos de primeira linha para crises epilépticas focais incluem oxcarbazepina, carbamazepina, lamotrigina e levetiracetam. Essas medicações são escolhidas com base em sua eficácia comprovada na redução das crises focais e no perfil de tolerabilidade, especialmente em crianças. A oxcarbazepina, por exemplo, é frequentemente preferida em crianças pequenas devido ao melhor perfil de efeitos adversos em comparação com a carbamazepina. Para as crises tônico-clônicas generalizadas, os fármacos de primeira linha são valproato, levetiracetam e lamotrigina. O valproato é particularmente eficaz para crises generalizadas primárias, porém seu uso em meninas em idade fértil deve ser criterioso, considerando o risco de teratogenicidade e efeitos adversos cognitivos. A escolha do fármaco deve sempre ser individualizada, considerando fatores como idade, comorbidades e perfil de efeitos colaterais. Os fármacos indicados para cada tipo de epilepsia estão resumidos no quadro X (SCHEFFER, 2017).

A eficácia do tratamento é monitorada através da observação clínica da frequência e intensidade das crises, além de exames complementares, como o eletroencefalograma (EEG). Em alguns casos, a monitorização dos níveis séricos do anticonvulsivante é necessária para garantir concentrações terapêuticas e minimizar efeitos adversos. A avaliação periódica permite ajustes na terapia, visando o controle ideal das crises com o menor impacto p-ssível na qualidade de vida da criança (GLAUSER, 2015).

Se a monoterapia não proporciona controle adequado das crises ou causa efeitos adversos significativos, considera-se a substituição por outro anticonvulsivante. Caso a resposta ainda seja insatisfatória, a introdução de um segundo fármaco pode ser necessária, adotando-se a politerapia. A escolha dos medicamentos deve levar em conta a sinergia entre eles e o perfil de interações medicamentosas. É importante notar que, após falhas em dois regimes terapêuticos adequados, a epilepsia é considerada farmacorresistente, e outras abordagens, como a dieta cetogênica, estimulação do nervo vago ou abordagens cirúrgicas, podem ser exploradas (KOSSOFF, 2018).

Estudos mais recentes enfatizam avanços no tratamento, utilizando antiepilépticos de segunda e terceira geração. A vantagem desses sobre os de primeira geração é que eles apresentaram muito menos efeitos adversos, questão

pela qual muitos pacientes não aderiram completamente ao tratamento. Tais reações não desejadas podem vir a agravar condições já presentes na criança e abalar o seu desenvolvimento neuropsicomotor. Embora possam diminuir essas consequências medicamentosas, os antiepilépticos de segunda e terceira geração também revelaram ter contribuído no desenrolar de novas comorbidades infantis, e, nesses casos, deve-se reavaliar a conduta inicial e se necessário, trocar o medicamento (MACEDO *et al*., 2024)

CONCLUSÃO

A compreensão das síndromes epilépticas de início na infância é fundamental para a prática clínica e para o avanço do conhecimento científico na área da neurologia pediátrica. Este capítulo buscou reunir e sintetizar informações essenciais sobre os diversos tipos de síndromes, suas manifestações clínicas, diagnósticos diferenciais e abordagens terapêuticas. Discutir essas temáticas é crucial, não apenas para promover o diagnóstico precoce e o tratamento adequado, mas também para minimizar os impactos cognitivos, comportamentais e sociais associados a essas condições.

O manejo das síndromes epilépticas infantis requer uma abordagem individualizada e frequentemente multidisciplinar. O uso racional de fármacos antiepilépticos, como etossuximida, ácido valproico, levetiracetam e lamotrigina, deve considerar o tipo de crise, a idade da criança, os efeitos adversos e as comorbidades associadas. Em casos refratários, outras alternativas como dieta cetogênica, estimulação do nervo vago e, eventualmente, cirurgia, devem ser consideradas. Ainda assim, em muitos casos, o prognóstico permanece reservado, especialmente quando o início é precoce, o controle das crises é difícil e há atraso no desenvolvimento neuropsicomotor.

Além do tratamento médico, é fundamental um acompanhamento que envolva fisioterapia, fonoaudiologia, terapia ocupacional e suporte psicológico, tanto para o paciente quanto para sua família. O estigma social ainda representa uma barreira importante na vida desses indivíduos, reforçando a necessidade de educação em saúde, acolhimento e políticas públicas inclusivas.

Dessa forma, este capítulo reforça a importância do reconhecimento precoce das síndromes epilépticas na infância como estratégia essencial para a prevenção de danos neurológicos irreversíveis e promoção de uma melhor qualidade de vida. O conhecimento atualizado e embasado em evidências é o primeiro passo para uma atuação clínica mais eficaz e humanizada, que considere a criança em sua totalidade — não apenas como paciente, mas como sujeito em desenvolvimento, com direito ao cuidado integral e ao futuro promissor.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

BARIANI, NB. Bases fisiopatológicas da Síndrome de Dravet e novas perspectivas de tratamento. 2019. Trabalho de Conclusão de Curso (Farmácia-Bioquímica) – Faculdade de Ciências Farmacêuticas, Universidade de São Paulo, São Paulo, 2019.

BUREAU, M.; TASSINARI, CA. Epilepsy with myoclonic absences. Brain Development, v. 27, p. 178–184, 2005.

CAMFIELD, P.; CAMFIELD, C. Incidence, prevalence and aetiology of seizures and epilepsy in children. Epileptic Disorders: International Epilepsy Journal with Videotape, v. 17, n. 2, p. 117–123, 2015.

CARABALLO, R. *et al*. Panayiotopoulos syndrome: a prospective study of 192 patients. Epilepsia.v.48, p.1054 – 106, 2007.

CARABALLO R. *et al*. Idiopathic childhood occipital epilepsy of Gastaut: a review and differentiation from migraine and other epilepsies. Journal of Child Neurology. v. 24, p. 1536 – 1542, 2009.

CONCEIÇÃO, HC *et al*. Síndrome de Lennox-Gastaut: relato de caso. Archives of Health Investigation, Manaus, v. 6, n. 2, p. 95–101, 2017.

COSTA, LLO; BRANDÃO, EC; MARINHO SEGUNDO, LMB. Atualização em epilepsia: revisão de literatura. Revista de Medicina, São Paulo, v. 99, n. 2, p. 170–181, 2020.

DEPAULIS, A., CHARPIER, S. Pathophysiology of absence epilepsy: Insights from genetic models. Neuroscience Letter. v.667, p.53 – 65, 2018.

FISHER, RS. *et al*. Operational classification of seizure types by the International League Against Epilepsy: Position Paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology. Epilepsia. v. 58, n. 4, p. 522 – 530, 2017;

GBD EPILEPSY COLLABORATORS. Global, regional, and national burden of epilepsy, 1990-2021: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2021. The lancet. Public health, v. 10, n. 3, p. e203–e227, 2025.

GLAUSER, T. *et al*. Evidence-based guideline: Management of an unprovoked first seizure in adults and children: Report of the Guideline Development Subcommittee of the American Academy of Neurology and the American Epilepsy Society. Neurology, v. 84, n. 16, p. 1705–1713, 2015.

GURBA, *et al*. GABRB3 mutation, G32R, associated with childhood absence epilepsy alters α1β3γ2L γ-aminobutyric acid type A (GABAA) receptor expression and channel gating. Journal of Biologic Chemistry. v. 287, n. 15, p. 12083 – 12097, 2012.

HIRSCH *et al*. ILAE definition of the Idiopathic Generalized Epilepsy Syndromes: Position statement by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. Epilepsia. v. 63, n. 6, p. 1475 – 1499, 2022;

KESSLER, SK., MC GINNES, E. A Practical Guide to Treatment of Childhood Absence Epilepsy. Paediatric Drugs. v. 21, n. 1, p. 15 – 24, 2019;

KOSSOFF, EH. *et al*. Optimal clinical management of children receiving dietary therapies for epilepsy: Updated recommendations of the International Ketogenic Diet Study Group. Epilepsia Open, v. 3, n. 2, p. 175–192, 2018.

KOUTROUMANIDIS *et al*. Syncope-like epileptic seizures in Panayiotopoulos syndrome. Neurology. v. 79, n. 5, p. 463 – 467, 2012.

MICHAEL *et al*. Panayiotopoulos syndrome: an important childhood autonomic epilepsy to be differentiated from occipital epilepsy and acute non-epileptic disorders. Brain Development. v. 32, p. 4 – 9, 2010;

MOREIRA & PEREIRA. Neurologia pediátrica 2a ed. 2. ed. Barueri: Manole, [2020]. E-book. pág.216.

MOTTA *et al*. Landau-kleffner syndrome: a systematic review and two illustrative cases. Revista Chilena de Neurocirugía, [S. l.], v. 47, n. 2, p. 67–73, 2022.

PIGNATARI *et al*. Pathophysiological basis of West Syndrome: Literature review. Research, Society and Development, [S. l.], v. 13, n. 4, p. e8613445608, 2024.

PINHEIRO *et al*. Síndrome de Ohtahara: uma abordagem diagnóstica, evolução clínica e revisão. Brazilian Journal of Health Review, [S. l.], v. 6, n. 5, p. 21421–21428, 2023.

SADLEIR *et al*. Family studies of individuals with eyelid myoclonia with absences. Epilepsia. v. 53, p. 2141 – 2148, 2012;

SCHEFFER *et al*. ILAE classification of the epilepsies: Position paper of the International League Against Epilepsy. Epilepsia, v. 58, n. 4, p. 512–521, 2017.

SPECCHIO *et al*. International League Against Epilepsy classification and definition of epilepsy syndromes with onset in childhood: Position paper by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. Epilepsia. v. 63, n. 6, p. 1398 – 1442, 2022;

THALER & THALER. Neurologia Essencial. Porto Alegre: ArtMed, 2023. E-book. pág.157.

WILFONG, A. Management of convulsive status epilepticus in children. In: UpToDate, Post TW, 2025, UpToDate, Waltham, MA. Acesso em abr. 2025.

WILFONG, A. Seizures and epilepsy in children: Initial treatment and monitoring. In: UpToDate, Post TW 2024, Up-ToDate, Waltham,