

# COREOATETOSE PAROXÍSTICA CINESIOGÊNICA

## RELATO DE UM CASO TRATADO COM CARBAMAZEPINA

*P.E.M. CARRILHO, E.R. BARBOSA, M.S. HADDAD, L.R. COMERLATTI, J.C.P. LIMONGI, M. SCAFF*

---

**RESUMO** - A coreoatetose paroxística (CP) é entidade rara. Até mesmo profissionais que estudam desordens do movimento não costumam vê-la com frequência. A ocorrência paroxística de movimentos distônicos, coreicos e atetósicos é a apresentação típica da síndrome. O início costuma ser abrupto e os ataques podem durar de alguns segundos até horas. Casos esporádicos e, mais frequentemente, casos familiares têm sido relatados. A abordagem terapêutica com anticonvulsivantes, como a carbamazepina, nem sempre tem sucesso. Com esta droga, porém, geralmente há boa resposta na variante cinesio gênica da CP. É relatado o caso de um paciente jovem do sexo masculino com essa variante da CP. O início da doença se deu na puberdade. O exame neurológico era normal entre os ataques. A investigação laboratorial, EEG, TC de crânio e RNM de segmento cefálico foram normais. Carbamazepina em doses baixas (100 mg/dia) foi eficaz no manejo dos ataques.

**PALAVRAS-CHAVE:** coreoatetose, paroxística, cinesio gênica, anticonvulsivantes, carbamazepina.

### **Kinesigenic paroxysmal choreoathetosis: report of a case treated with carbamazepine**

**SUMMARY** - Paroxysmal choreoathetosis (PC) is a rare entity, and professionals who study movement disorders do not find it easily. Paroxysmal occurrence of dystonic, choreic, athetotic movements is the typical feature of this syndrome. The onset is always subtle and the attacks can last from few seconds to hours. Sporadic cases and more common familial cases have been reported. The therapeutic approach with anticonvulsant drugs like carbamazepine is not always successful. However, there is a good response to this drug in the kinesigenic form of PC. The case of a 21 years old male patient is reported here. The onset occurred during puberty, at 14 years old. Neurologic examination was normal between attacks. Subtle and brief choreic, athetotic and dystonic limb and legs movements precipitated by sudden quick and unexpected passive movements, as by startle, were observed during the attacks. There was no familial history. Routine laboratorial investigation, EEG, CT scan and MRI did not show significant changes. Carbamazepine in low dosages (100 mg/day) brought a complete control of the attacks.

**KEY WORDS:** choreoathetosis, paroxysmal, kinesigenic, anticonvulsivants, carbamazepine.

---

O conhecimento atual sobre as coreoatetoses paroxísticas ainda é precário e pouco sistematizado. A maioria dos estudos é constituído de relatos de caso, com escassas revisões e análises anátomo-patológicas, dada a raridade da doença e sua relativa benignidade. Gowers, em seu livro clássico sobre epilepsia<sup>8</sup>, descreveu 2 pacientes com movimentos atetóides induzidos por ação. Esse autor, assim como outros posteriormente, considerava esses movimentos anormais como forma peculiar de epilepsia (“epilepsia reflexa”)<sup>29</sup>. Sterling, em 1924, empregou o termo “epilepsia extrapiramidal” para descrever espasmos dolorosos intermitentes, breves ou prolongados, com

---

Clínica Neurológica do Hospital das Clínicas (HC) da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP). Aceite: 10-dezembro-1993.

Dr. Paulo Eduardo Mestrinelli Carrilho - Clínica Neurológica, Hospital das Clínicas, FMUSP - Caixa Postal 8091 - 01065-970 São Paulo SP - Brasil.

manutenção da consciência, em pacientes com encefalite letárgica<sup>23</sup>. “Epilepsia estriatal” e “epilepsia subcortical” foram alguns dos termos utilizados no passado para designar distúrbios do movimento de caráter paroxístico<sup>22</sup>. Em 1940, Mount & Reback descreveram o caso de um paciente de 23 anos com movimentos involuntários tipicamente coreoatetóides de caráter paroxístico sugerindo epilepsia, porém sem alteração da consciência ou liberação esfinteriana. Havia história familiar nitidamente autossômica dominante e nada de significativo foi encontrado na investigação complementar. Esses autores foram os primeiros a considerar a condição como entidade nosológica própria, propondo a denominação “coreoatetose paroxística familiar” para descrevê-la<sup>15</sup>. Foram, ainda, os primeiros que relataram o uso de anticonvulsivantes (fenitoína e fenobarbital) no controle dos movimentos involuntários. Em 1967, Kertesz publicou 10 novos casos e, revisando a literatura a respeito da entidade, propôs a classificação em 2 formas: a variante cinesiológica, induzida por movimentos súbitos, e outra não cinesiológica<sup>11</sup>, à qual Richards & Barnett<sup>17</sup>, para enfatizar o aumento do tônus postural observado nesta forma, adicionaram o termo “distônica”, ainda hoje utilizado, sobretudo nas formas familiares<sup>2</sup>. Lance, em 1977, acrescentou uma terceira variante, uma forma intermediária entre as outras duas, cujo precipitante das crises era o exercício continuado<sup>13</sup>. Mais recentemente, outros duas formas clínicas foram descritas: a associada ao sono<sup>14</sup> e a forma transitória da infância<sup>1,21</sup>.

A maioria dos relatos de literatura refere-se a casos de ocorrência familiar, sendo raras as descrições de formas esporádicas, apesar de serem, provavelmente, as mais comuns. No presente relato apresentamos um caso, com história familiar negativa e padrão clínico compatível à forma cinesiológica de Kertesz.

## RELATO DE CASO

JS, paciente do sexo masculino com 21 anos de idade, foi atendido no Ambulatório de Distúrbios do Movimento da Clínica Neurológica do HCFMUSP, com história de movimentos involuntários paroxísticos instalados aos 14 anos de idade. Tais movimentos eram de início súbito, amplos, sinuosos, rápidos, com duração média de 15 segundos, afetando predominantemente o membro superior direito, sendo desencadeados por movimentação brusca, por sustos ou, mesmo, por estímulos táteis repetidos. Não havia alteração da consciência, relaxamento esfinteriano ou mordedura de língua. Nas fases de exacerbação, os episódios ocorriam 20 a 30 vezes por dia. Nasceu de parto normal, sem intercorrências; teve desenvolvimento neuropsicomotor (“DNPM”) normal. Não havia antecedentes mórbidos de relevância. O exame físico assim como o exame neurológico intercrítico não revelaram anormalidades. Os exames laboratoriais de rotina (hemograma, glicemia, uréia, creatinina, urina tipo I, enzimas hepáticas, bilirrubinas), testes de função tireoidiana, estudo do metabolismo do cobre, exame do líquido cefalorraqueano e imagens de tomografia computadorizada de crânio e de ressonância magnética não demonstraram anormalidades. Evolução: com a introdução de carbamazepina, na dose de 100 mg por dia, as crises foram completamente controladas.

## COMENTÁRIOS

A coreoatetose paroxística é entidade distinta da epilepsia e de outras síndromes extrapiramidais, embora essa diferenciação possa, clinicamente, oferecer dificuldades. Esse tipo peculiar de movimento anormal pode ainda ser confundido com quadros psiquiátricos de conversão e somatoformes.

O mecanismo fisiopatológico ainda é obscuro. Alguns autores ainda sugerem, pela boa resposta aos anticonvulsivantes, uma base epileptogênica, em que pese os EEG serem habitualmente normais. Jacome & Risko conseguiram, sob estimulação fótica, induzir descargas epileptiformes periódicas e localizadas (PLEDS) no hemisfério contra lateral à manifestação motora em paciente com a forma distônica<sup>9</sup>. Por outro lado, há fortes evidências que relacionam a coreoatetose paroxística com anormalidades nos núcleos da base. Pelo estudo com tomografia por emissão de pósitrons (PET-scan) foi demonstrado, em paciente que apresentava hemidistonia paroxística do lado direito, diminuição no metabolismo do oxigênio, redução da extração de oxigênio, aumento do volume sanguíneo e do fluxo na região do hemisfério contralateral à manifestação e correspondente aos núcleos da base<sup>16</sup>.

Considera-se atualmente que as discinesias paroxísticas podem apresentar-se sob 5 formas distintas, sumariamente descritas a seguir.

1. *Coreoatetose paroxística cinesio gênica (CPC)*. Caracteriza-se por qualquer tipo de associação de movimentos distônicos, coréicos, atetóides ou bállicos ocorrendo em surtos, que podem ser uni ou bilaterais. A duração dos ataques é extremamente curta, durando de alguns segundos até 5 minutos, sendo geralmente precipitados por movimentos bruscos, após o paciente ter permanecido em repouso por algum tempo. Costuma haver curto período refratário antes do próximo ataque. A frequência diária dos surtos nas fases de exacerbação da moléstia pode chegar a 100 por dia, sendo alguns tão intensos que muitas vezes provocam quedas. Em muitos casos, há o relato de parestesias, dores e outras alterações de sensibilidade precedendo as manifestações motoras e acompanhando sua distribuição corpórea. Quanto à etiologia, temos as formas idiopáticas (esporádicas ou familiares) e as sintomáticas. Nas formas familiares, a herança é autossômica dominante porém, por motivos desconhecidos, predomina em homens na proporção de 4 para 1. A média de idade de início vai dos 6 aos 16 anos (6 meses a 40 anos). Observa-se maior predominância em famílias de origem japonesa e chinesa. O EEG é normal<sup>4</sup>, embora associação com epilepsia seja descrita. A TC de crânio comumente<sup>6,26</sup> também é normal<sup>24</sup>. Há tendência a melhora com a idade e dramática resposta aos anticonvulsivantes de maneira geral. Fenftoína, fenobarbital, primidona, valproato e, principalmente, carbamazepina são descritos como tendo boa eficácia<sup>10,12</sup>. Praticamente, não existem estudos sobre anatomia-patológica, sendo apenas 2 os casos necropsiados sem achados relevantes. A forma sintomática é bastante rara. Esclerose múltipla e traumatismo crânio-encefálico seriam as principais causas. Foram descritos casos em encefalites, hipoparatiroidismo com calcificação nos núcleos da base, tireotoxicose, encefalopatias pós-anóxicas e por hipoglicemia, em caso de paralisia supranuclear progressiva e em acidente cerebrovascular isquêmico putaminal e talâmico<sup>5,7,18,20,25</sup>.

2. *Coreoatetose paroxística distônica (CPD)*. Como na CPC, as hiperdiscinesias podem ser do tipo distônico, coréico, atetósico ou bállico, ocorrendo isoladamente ou em associação, porém a duração dos movimentos é maior variando de 5 minutos a 4 horas. Associação com quadros de ataxia paroxística familiar e miocimia responsiva a sono foi também descrita<sup>2</sup>. Geralmente não mais que 3 surtos ocorrem em um dia e os fatores precipitantes são álcool, café, chá, tensão e fadiga. A fala é frequentemente afetada e o sono pode interromper um ataque. Da mesma forma que na CPC, alterações sensitivas podem preceder os episódios de CPD. A forma idiopática familiar é autossômica dominante, com leve predomínio no sexo masculino (1,4 para 1). A média da idade de início varia dos 6 aos 16 anos (2 meses até 30 anos). O EEG e TC de crânio são normais. A frequência dos ataques pode diminuir com a idade, porém geralmente são persistentes e de difícil tratamento. Ocasionalmente há resposta à carbamazepina ou valproato. O clonazepam parece ser mais eficaz, tanto para a forma idiopática quanto para a sintomática. Outras drogas são relacionadas, porém nenhum estudo definitivo existe sobre o assunto. A forma sintomática é mais rara. Esclerose múltipla, encefalopatia perinatal, encefalites, homocistinúria, hipoparatiroidismo, tireotoxicose, hemiplegia infantil, traumatismo de crânio, hipoglicemia, diabetes e tumores já foram relatados como causas de CPD.

3. *Coreoatetose paroxística forma intermediária*. Esta variante foi descrita inicialmente por Lance e em uma família cujo padrão de herança era autossômico dominante e os acometidos apresentavam ataques que duravam de 5 até 30 minutos, precipitados por exercícios extenuantes e prolongados. A resposta ao clonazepam foi variável. Existem, entretanto, relatos de casos esporádicos que responderam bem à medicação<sup>12</sup>.

4. *Distonia/torcicolo paroxístico transitório da infância*. Esta entidade foi descrita por Snyder em relato de 12 casos de torcicolo intermitente em crianças com idade entre 2 e 8 meses<sup>21</sup>. Os movimentos anormais eram de rotação e lateralização do segmento cefálico, às vezes acompanhados de palidez e vômitos. A duração dos episódios variava de 10 minutos a 14 dias, com frequência de

2 a 3 episódios por mês. Nos intervalos essas crianças apresentavam exame neurológico inteiramente normal. Esses casos, embora comportem diagnóstico diferencial com tumores de fossa posterior, têm evolução favorável e desaparecem por volta dos 2 ou 3 anos de idade. Após a descrição inicial de Snyder, novos casos foram relatados, alguns com caráter familiar e outros em que as posturas e os movimentos anormais envolviam o tronco e os membros inferiores<sup>3</sup>.

5. *Discinesia paroxística hipnôgênica*. Nesta forma de discinesia paroxística, os movimentos ocorrem durante os estágios 2 e 4 do sono, com duração média de 2 a 50 minutos. Há formas familiares e esporádicas e estreita relação com a CPC, pois alguns casos iniciam-se com os movimentos anormais durante o sono e, posteriormente, passam a apresentá-los em vigília com as mesmas características daquela entidade<sup>14</sup>. Há ainda relato de coexistência de ambas em uma mesma família<sup>17</sup>.

No caso apresentado, o nítido desencadeamento das hiperdiscinesias por movimentos bruscos, a curta duração dos episódios, que se repetiam com alta frequência e a excelente resposta a doses baixas de carbamazepina<sup>3,9</sup> demonstram claramente tratar-se da forma esporádica de CPC.

## REFERÊNCIAS

1. Angelini L, Rumi V, Lamperti E, Nardocci N. Transient paroxysmal dystonia in infancy. *Neuropediatrics* 1988, 19: 171-174.
2. Byrne E, White O, Cook M. Familial dystonic choreoathetosis with myokymia: a sleep responsive disorder. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1991, 54: 1090-1092.
3. Casella EB, Casela LB, Correa F. Torcicollo paroxístico benigno da infância. *Arq Neuropsiquiatr* 1993, 51 (Supl):22.
4. Fahn S. The paroxysmal dyskinesias. Lecture. Movement disorders course. American Academy of Neurology, April 1990, p 101-128.
5. Fischbeck LH, Layzer RB. Paroxysmal choreoathetosis associated with thyrotoxicosis. *Ann Neurol* 1979, 6: 453-454.
6. Gilroy J. Abnormal computed tomograms in paroxysmal kinesigenic choreoathetosis. *Arch Neurol* 1982, 39: 779-780.
7. Goodenough DJ, Fariello RG, Annis BL et al. Familial and acquired paroxysmal dyskinesias: a proposed classification with delineation of clinical features. *Arch Neurol* 1978, 35: 827-831.
8. Gowers WR. *Epilepsy and other chronic convulsive diseases. Their cause, symptoms and treatment.* (Reprint of 1885 edition) New York: Doves, 1964: p 75-76.
9. Jacome DE, Risko M. Photic induced driven PLEDS in paroxysmal dystonic choreoathetosis. *Clin Electroenc* 1984, 15: 151-154.
10. Kato M, Araki S. Paroxysmal kinesigenic choreoathetosis: report of a case relieved by carbamazepine. *Arch Neurol* 1969, 20: 508-513.
11. Kertesz A. Paroxysmal kinesigenic choreoathetosis: an entity within the paroxysmal choreoathetosis syndrome. Description of 10 cases, including 1 autopsied. *Neurology* 1967, 17: 680-690.
12. Kinast M, Erenberg G, Rothner D. Paroxysmal choreoathetosis: report of five cases and review of literature. *Pediatrics* 1980, 65: 74-77
13. Lance JW. Familial paroxysmal dystonic choreoathetosis and its differentiation from related syndromes. *Ann Neurol* 1977, 2: 285-293.
14. Lugaresi E, Cirignotta F, Montagna P. Hypnogenic paroxysmal dystonia: epileptic seizures or a new syndrome? *Sleep* 1981, 4: 129-138.
15. Mount LA, Reback S. Familial paroxysmal choreoathetosis. *Arch. Neurol Psychiat* 1940, 44: 841-847.
16. Perlmuter JS, Raichle ME. Pure hemidystonia with basal ganglion abnormalities on positron-emission tomography. *Ann Neurol* 1984, 15: 228-233.
17. Richards RN, Barnett HJ. Paroxysmal dystonic choreoathetosis: a family study and review of the literature. *Neurology* 1968, 18: 461-469.
18. Richardson JC, Chambers RA, Heywood PM. Kinesigenic choreoathetosis due to brain injury. *Can J Neurol Sci* 1987, 14: 626-628.
19. Richardson JC, Chambers RA, Heywood PM. Encephalopathies of anoxia and hypoglycemia. *Arch Neurol* 1959, 1: 178-189.
20. Rose JA. Paroxysmal choreoathetosis associated with perinatal hypoxic encephalopathy. *Arch Neurol* 1964, 11: 385.
21. Snyder CH. Paroxysmal torcicolis in infancy. *Am J Dis Child* 1969, 117: 458-460.
22. Spiller WG. Subcortical epilepsy. *Brain* 1927, 50: 171-187.

23. Sterling W. Le type spasmodique tetanoid et tetaniform de l'encephalite epidemique remarques sur l'epilepsie "extra-pyramidale". *Revue Neurol* 1924, 2: 484-492.
24. Suber DA, Riley TL. Valproic acid and normal computerized tomographic scan in kinesigenic familial paroxysmal choreoathetosis. *Arch Neurol* 1980, 37: 327.
25. Tabaee-Zadeh MJ, Frame B, Kappahn K. Kinesiogenic choreoathetosis and idiopathic hypoparathyroidism. *N Engl J Med* 1972, 286: 762.
26. Watson RT, Scott WR. Paroxysmal kinesigenic choreoathetosis and brain stem atrophy. *Arch Neurol* 1979, 36: 522.
27. Weiner WJ, Lang AE. Other choreas and miscellaneous dyskinesias. In Weiner WJ, Lang AE (eds). *Movement disorders: a comprehensive survey*. New York: Futura, 1989, p 569-597.
28. Wimmer A. Etudes sur les syndromes extra pyramidaux: spasme de torsion infantile debutant par crises d'hemispsmes toniques (epilepsie strice). *Rev Neurol* 1925, 32: 281-295.
29. Whitty CWM, Lishman WA, Fitzgibbon JP. Seizures induced by movement: a form of reflex epilepsy. *Lancet* 1964, 1: 1403-1406.