

COREOATETOSE PAROXISTICA FAMILIAR

REGISTO DE DOIS CASOS EM UMA FAMILIA

*E. ZUKERMAN **

*L.C.P. VILANOVA ***

*J. SERAFICO ****

Esta entidade neurológica rara foi descrita por Mount e Reback em 1940. É caracterizada por episódios paroxísticos de movimentos coreoatetósicos por vezes associados a movimentos distônicos. Não há alteração da consciência.

OBSERVAÇÕES

Caso 1 — Menina brasileira de 8 anos de idade apresentou, a partir dos 2 anos de idade, episódios de dificuldade para deambular, inversão dos pés, flexão do tronco e movimentação coreoatetósica predominando nas extremidades; além disto foi notada dificuldade para articular as palavras para deglutir, sem alteração da consciência, liberação dos esfíncteres ou mordedura da língua. A frequência dos episódios foi variável, ocorrendo no mínimo duas vezes por semana. A duração variou de 30 a 120 minutos. Os fatores desencadeantes foram o stress emocional e o cansaço físico. Os exames, hematológicos, de urina, dosagem de cobre e ceruloplasmina no soro, exame radiológico do crânio e líquido cefalorraqueano foram normais. O eletrencefalograma, mesmo durante a crise, não evidenciou anormalidades.

Caso 2 — Mulher de 28 anos de idade, mãe do caso 1, viúva, enfermeira, japonesa. A partir dos 6 anos de idade apresenta episódios de movimentação involuntária com componente distônico e coreoatetósico, principalmente nas extremidades apendiculares. Estas crises têm frequência e intensidade variáveis e, em algumas ocasiões somente eram percebidas pelos familiares. A duração da crise em geral era de 30 minutos, mas algumas vezes chegava a três horas. Negava fatores desencadeantes e referiu sentir sensação mal definida de endurecimento nos braços e nas pernas que precedia a crise. A única manobra eficaz para abortar uma crise era o sono, mesmo de duração extremamente curta como trinta segundos. Os exames físico e neurológico intercríticos

Trabalho da Disciplina de Neurologia do Departamento de Neurologia e Neurocirurgia da Escola Paulista de Medicina. Apresentado no 5º Congresso Brasileiro de Neuropsiquiatria Infantil, Salvador, outubro de 1979; * Professor Adjunto e Chefe do Departamento; ** Professor Auxiliar de Ensino; *** Médico Estagiário.

foram normais. Os exames laboratoriais de sangue, inclusive dosagem de cobre e ceruloplasmina séricos, de urina, radiológico de crânio, líquido cefalorraqueano e eletrencefalograma resultaram igualmente normais.

COMENTARIOS

Os primeiros registros na literatura de casos de coreoatetose paroxística datam de 1940 quando Mount e Reback descreveram o caso de uma paciente de 23 anos de idade e seus familiares⁵. As crises de movimentos coreoate-tósicos generalizados se iniciaram na infância. Não ocorria perda da consciência, mordedura de língua ou relaxamento esfinteriano que pudessem correlacioná-las a epilepsia. Estas crises eram desencadeadas pela ingestão de álcool, ou produzidas pelo stress ou fadiga. O exame neurológico assim como os exames laboratoriais resultaram normais. Foram observados na região pericorneana destes pacientes uma pigmentação que sugeria um anel de Kayser-Fleischer incompleto. As crises de coreoatetose apareciam subitamente e por vezes eram precedidas por sintomas subjetivos⁷, manifestações sensoriais^{4,10}, sensação de adormecimento dos membros inferiores, ou sensação incomum de endurecimento de todo o corpo⁸. Alguns pacientes com coreoatetose paroxística familiar podem apresentar associadamente manifestações epiléticas, que naturalmente podem ser coincidentes⁷. Posteriormente, apareceram descrições de observações clínicas de casos de coreoatetose paroxística familiar nos quais as crises eram desencadeadas por um movimento brusco. Assim, Kishimoto descreveu quatro famílias e oito casos esporádicos³; Stevens, quatro casos nos quais este fator desencadeante foi constantemente observado⁹. Tal fato foi posteriormente relatado na observação de vários autores^{1,6,8}. O desencadeamento de crises de coreoate-tose pelo movimento brusco também observado por Kertesz levou-o a distinguir estes casos sob denominação de "paroxysmal kinesigenic choreathetosis", daqueles descritos por Mount e Reback, nos quais os fatores desencadeantes eram outros como stress, fadiga ou ingestão de chá ou café². O eletrencefalograma embora normal na maioria das vezes, pode revelar alterações difusas durante a hiperventilação pulmonar que são interpretadas como inespecíficas^{5,7}, ou mesmo alterações localizadas na região temporal e frontotemporal esquerda⁹. O registro eletrencefalográfico feito durante a crise de coreoatetose, de descargas rítmicas no vértex e no hemisfério cerebral direito, feito por Peres-Borja e col. é um achado isolado⁶. Pensou-se também na possibilidade de tratar-se a coreoatetose paroxística familiar de forma de epilepsia reflexa⁴. Pouco se conhece sobre as alterações anatomopatológicas desta afecção pois, somente um dos casos de Stevens foi necropsiado e mostrou assimetria na substância negra. Com respeito ao tratamento relatam-se resultados favoráveis com emprego do bromidrato de escopolamina⁵, difenil-hidantoína^{9,10} ou associação de difenil-hidantoína e fenobarbital⁷.

A revisão da literatura realizada mostra alguns fatos relevantes. A coreoate-tose paroxística familiar é afecção relativamente rara, cuja sintomatologia se inicia na infância e se caracteriza por paroxismos de movimentos anormais

de tipo coreoatetósico e/ou distônicos, de curta duração e frequência variável. Alguns relacionam fatores desencadeantes como stress emocional, álcool, café e estafa. O fato de determinados movimentos desencadearem as crises levou Kertesz a destacar uma forma denominada de "paroxysmal kinesigenic choreoathetosis". O padrão genético não está definido parecendo tratar-se, em algumas famílias afetadas, de herança dominante com penetrância incompleta³ e, em outras, autossômica recessiva². A relação desta entidade com a epilepsia não fica clara, apesar de algumas alusões a respeito. Os achados de alterações eletrencefalográficas, mesmo durante a crise não são uniformemente descritos pelos autores. Com relação à terapêutica são descritos casos em que os hidantoínatos ou barbitúricos têm ação favorável; entretanto, os resultados são inconsistentes para afirmar ser uma terapêutica útil. Nos casos por nós descritos, mãe e filha, as características clínicas permitem o diagnóstico de coreoatetose paroxística familiar, como descrita por Mount e Reback.

RESUMO

Os autores relatam duas observações clínicas sendo mãe e filha portadoras de crises de coreoatetose, iniciadas aos 6 e 2 anos de idade com o diagnóstico de entidade rara: a coreoatetose paroxística familiar. São descritas as características clínicas e terapêuticas e são referidos casos na literatura.

SUMMARY

Familial paroxysmal choreoathetosis: report of two cases from the same kindship.

The authors present two cases of a very rare condition known as familial paroxysmal choreoathetosis. The patients, mother and daughter, were 28 and 8 years old and the disease started when they were 6 and 2 year-old, respectively. The paroxysmic involuntary movements were generalized, producing speech and gait disturbances, without any impairment of consciousness. The duration of the episodes lasted 30 to 180 minutes. The paroxysms occasionally could be triggered by physical stress or alcohol intake. The neurological examination and the electroencephalogram during free intervals were normal. Searching the available literature these two cases could be classified as belonging to the same form described by Mount and Reback, in 1940.

REFERENCIAS

1. HUDGINS, R.L. & CORBIN, K.B. — An uncommon seizure disorder-familial paroxysmal choreoathetosis. *Brain* 89:199, 1966.
2. KERTESZ, A. — Paroxysmal kinesigenic choreoathetosis. *Neurology (Minneapolis)* 17:680, 1967.
3. KISHIMOTO, K. — A novel case of conditionally responsive extrapyramidal syndrome. *Ann. Rpt. Res. Inst. Environn. Med. (Nagoya Univ.)* 6:91, 1957.

4. LISHIMAN, W.A.; WHITTY, C. W. M. & GIBBON, J. P. F. — Seizures induced by movement: a form of reflex epilepsy. *Lancet* (June): 1403, 1964.
5. MOUNT, L.A. & REBACK, S. — Familial paroxysmal choreoathetosis. *Arch. Neurol. Psychiat.* (Chicago) 44:841, 1940.
6. PEREZ-BORJA, C.; TASSINARI, A.C. & SWANSON, A.G. — Paroxysmal choreoathetosis and seizures induced by movement. *Epilepsia* 8:260, 1967.
7. PRYLES, C.V.; LIVINSTONS, S. & FORD, F.R. — Familial paroxysmal choreoathetosis of Mount and Reback. *Pediatrics* 9:44, 1952.
8. RICHARDS, R.N. & BARNETT, H.J.M. — Paroxysmal dystonic choreoathetosis. *Neurology* (Minneapolis) 18:461, 1968.
9. STEVENS, H. — Paroxysmal choreo-atetosis-a form of reflex epilepsy. *Arch. Neurol.* (Chicago) 14:415, 1966.
10. WALLER, D.A. — Paroxysmal kinesigenic choreoathetosis or hysteria? *Am. J. Psych.* 134:1439, 1977.

Clinica Neurologica — Escola Paulista de Medicina — Rua Botucatu 720 — 04023 São Paulo, SP — Brasil.