

RELATO DE CASO: SÍNDROME DE WEST A PRÁTICA TRANSFORMADORA DA INTERVENÇÃO PRECOCE CASE REPORT: WEST SYNDROME THE TRANSFORMATIVE PRACTICE OF EARLY INTERVENTION

Resumo: Os Espasmos Epiléticos Infantis (IESS) acometem majoritariamente crianças de 2 anos, e é chamada de Síndrome de West (SW) quando atende a tríade: atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, hirsarritmia no eletroencefalograma e episódios de espasmos. É uma condição rara, 1,6 a 4,5 a cada 10.000 possuem SW. A patogenia não é totalmente conhecida, é multifatorial, há fatores genéticos, epigenéticos e anormalidades anatômicas envolvidas. O diagnóstico é confirmado pelo eletroencefalograma desmontando a hirsarritmia, exames de neuroimagem, além dos rastreios de distúrbios genéticos e metabólicos se necessários. O tratamento é desafiador devido à resistência às terapias, o principal feito com hormônio adrenocorticotrófico devendo ser iniciado com urgência após o diagnóstico; a Vigabatrina é o único anticonvulsivante eficaz e as dietas cetogênicas, podem ser associadas. O estudo de caso envolve um paciente com suspeita de SW, acompanhado no Ambulatório de Reabilitação Global da Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) do interior do estado de São Paulo. A pesquisa visa descrever a história clínica, resultados de exames complementares, tratamentos e evolução do quadro clínico, contribuindo para o planejamento de medidas preventivas e socioeducativas. Dado que se trata de uma doença rara, o estudo permite agregar novos conhecimentos aos profissionais da saúde para que possam diagnosticar novos casos e direcionar o tratamento. Para execução, utilizaram-se dados de prontuários e correlação com publicações literatura de 2015 até 2025 obtidas no PUBMED, no SCIELO e no UP TO DATE. Esperando a confirmação do diagnóstico e planejando o tratamento multidisciplinar mais adequado, com base nas evoluções.

Palavras-chave: Síndrome de West; Espasmos infantis; Deficiências do Desenvolvimento; Intervenção precoce.

Abstract: Infantile epileptic spasms syndrome (IESS) predominantly affects children around two years of age and is classified as West syndrome (WS) when the triad of neurodevelopmental delay, hirsarhythmia on electroencephalogram, and clinical spasms is present. It is a rare condition, with an incidence of 1.6 to 4.5 per 10,000 individuals. The pathogenesis is not fully understood; it is multifactorial, involving genetic, epigenetic, and anatomical abnormalities. Diagnosis is confirmed by electroencephalography demonstrating hirsarhythmia, neuroimaging studies, and, when indicated, genetic and metabolic screenings. Management is challenging due to treatment resistance; the primary intervention is adrenocorticotrophic hormone (ACTH) therapy, which should be initiated urgently upon diagnosis. Vigabatrin remains the only anticonvulsant with proven efficacy, and ketogenic dietary regimens may be employed adjunctively. The present case study involves a patient with suspected WS, followed at

the Global Rehabilitation Outpatient Clinic of the Association of Parents and Friends of the Exceptional (APAE) in the interior of São Paulo State. The research aims to describe the clinical history, findings from complementary examinations, treatments administered, and the clinical course, thereby contributing to the development of preventive and socioeducational strategies. Given the rarity of the disorder, this investigation provides new insights for healthcare professionals to facilitate early diagnosis and inform therapeutic decision-making. Data were collected from patient medical records and correlated with literature published between 2015 and 2025 in PubMed, SciELO, and UpToDate. Diagnostic confirmation is pending, and a multidisciplinary treatment plan is being tailored based on clinical evolution.

Keywords: West syndrome; Infantile epileptic spasms; Developmental Disabilities; Early intervention

INTRODUÇÃO

Os Espasmos Epiléticos Infantis (IESS) são caracterizados por contrações musculares súbitas, múltiplas e simétricas com duração de 1 ou 2 segundos, acometendo majoritariamente em crianças com idade inferior a 2 anos¹. A doença quando constituída por uma tríade de sinais, também é conhecida como Síndrome de West (SW), são eles: o atraso e ou regressão do neurodesenvolvimento psicomotor, a hipsarritmia no eletroencefalograma, associada a episódios de espasmos². Ganhou esse nome em homenagem ao doutor James West, quem primeiro registrou o caso clínico de seu próprio filho em 1841².

O distúrbio epilético é raro, a cada dez mil nascidos, 1,6 a 4,5 podem apresentar, acomete majoritariamente lactentes e pré-escolares, com alta mortalidade³. Mais da metade dos casos relatados apresentam associação com outras malformações e sintomas genéticos, tais como, Complexo Esclerose Tuberosa (TSC), Encefalopatia Hipóxico-Isquêmica e a Síndrome de Down¹. O tratamento da Síndrome de West é complexo por ser frequentemente resistente às terapias disponíveis, entre elas, anticonvulsivantes, bem como terapia hormonal³. Além disso, complica-se pela associação com o transtorno do espectro autista e pelo declínio cognitivo¹.

Dada a complexidade do diagnóstico e tratamento da Síndrome de West, compreender sua evolução clínica por meio de estudos individuais torna-se essencial. A alta resistência aos tratamentos convencionais e as consequências neurológicas graves justificam investigações aprofundadas. Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos, conforme parecer substanciado sob o número CAAE 88091025.0.0000.5496. Por tratar-se de uma criança, a participação foi autorizada mediante a assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) pelo responsável legal.

Portanto, espera-se que o procedimento confirme a hipótese diagnóstica, possibilitando o planejamento de um tratamento multidisciplinar adequado e o monitoramento contínuo da evolução clínica por meio das terapias propostas, com o objetivo de promover a reabilitação e a melhoria da qualidade de vida. Ademais, almeja-se que os resultados obtidos contribuam para a validação de pesquisas futuras, permitindo o aprimoramento dos protocolos clínicos e o fortalecimento do suporte oferecido aos profissionais de saúde. Por fim, este estudo poderá colaborar na formulação de estratégias preventivas e

socioeducativas direcionadas ao cuidado de crianças com SW.

Relato de Caso

A gestação do paciente não foi planejada. A mãe é terciária (G3P3A0) realizou acompanhamento pré-natal, durante o qual foi diagnosticada com diabetes mellitus gestacional, apresentando ganho ponderal de 14 kg ao longo da gestação. Ela negou uso de tabaco, álcool e outras drogas, embora seu parceiro fosse tabagista, consumindo um maço por dia e ambos coabitassem.

Durante a gestação, a mãe recebeu tratamento para sinusite e relatou início dos movimentos fetais aos três meses, além de descolamento de placenta. O paciente nasceu no dia 11 de maio de 2023, com idade gestacional de 38 semanas e 6 dias, por parto cesárea, com apresentação cefálica. O índice de Apgar foi de 6 e 8, respectivamente no primeiro e no quinto minuto de vida. O recém-nascido apresentou peso de 3,075 kg, comprimento de 50 cm, perímetro cefálico de 34 cm e perímetro torácico de 35 cm. Segundo relato materno, houve atraso no choro ao nascimento, necessitando de oxigenoterapia. Ao exame foi observado um circular de cordão umbilical dupla ao redor do pescoço.

Na primeira hora de vida, o recém-nascido não foi amamentando. Apresentou eliminação do mecônio nas primeiras 24 horas, mantendo o aleitamento materno até o décimo quinto dia, quando foi introduzida a fórmula infantil. Após o parto, permaneceu internado na unidade de terapia intensiva neonatal e posteriormente foi transferido para um hospital com maiores recursos em assistência neonatal, sendo necessário o uso de incubadora. No entanto, por um defeito no equipamento houve falha na oferta de oxigênio e assistência por aproximadamente 40 minutos, resultando em episódio de anóxia. O problema foi identificado e transferido para outra incubadora, permanecendo na UTI por 10 dias.

Na triagem neonatal foi realizado teste do reflexo vermelho ("teste do olhinho"), que apresentou resultados normais bilateralmente, assim como o teste de oximetria de pulso ("teste do coraçozinho") que evidenciou saturação de oxigênio 95%, em membro superior direito e esquerdo. Foi pesquisado o sinal de Ortolani, que constatou negativo. O paciente recebeu alta em 21 de maio, pesando 3.080kg.

Em relação ao calendário vacinal recebeu as vacinas de imunização para Hepatite B, 11 de maio de 2023, 22

de novembro; Bacilo de Calmette e Guérin (BCG), em 12 de junho; Rotavírus, 14 de julho, 15 de julho; Pentavalente (Difteria, Tétano, Pertussis, Hepatite B e Haemophilus influenzae tipo B). Nos dias 14 de julho, 15 de setembro, 23 de novembro; Vacina Inativada Poliomielite e Vacina Oral Poliomielite (VIP + VOP), em 14 de julho, 15 de setembro, 22 de novembro; Vacina Pneumocócica Conjugada, em 14 de julho, 15 de setembro; Vacina Meningocócica C, em 16 de agosto, 19 de outubro. No ano subsequente foi vacinado para Febre Amarela, no dia 20 de fevereiro.

Desde a alta hospitalar, o paciente reside com a mãe, o pai e duas irmãs nascidas em 05 de março de 2014 e 24 de março de 2012. Segundo a ficha de avaliação social realizada em 5 de abril de 2024, a família vive em área urbana, em uma casa de alvenaria, cedida, compartimentada contendo dois quartos, uma cozinha, um banheiro e uma sala. Possuem acesso à energia elétrica, água canalizada e dispõe de um veículo para locomoção. São beneficiários do Bolsa Família/Auxílio Brasil.

Nos primeiros 14 dias, o paciente teve alimentação exclusivamente por meio do aleitamento materno, entretanto devido a lactação ser insuficiente houve a necessidade de introdução de fórmula alimentar. Após 26 dias da alta hospitalar, apresentou crises epiléticas associada à presença de sopro cardíaco. Diante do quadro clínico, a principal suspeita da neurologista foi Síndrome de West. Para maiores investigações, a neurologista solicitou Eletroencefalograma (EEG) e Ressonância Magnética (RM) de crânio.

Em 11 de maio de 2023, a pedido do pediatra responsável pelo acompanhamento, foi realizado o sequenciamento completo do exoma do paciente, utilizando o DNA extraído por SWAB bucal enviado ao laboratório para análise. O resultado do exame indicou “ausência de variantes isoladamente que justifiquem o quadro clínico”. Além disso, “não foram identificadas variações do número de cópias (CNVs) patogênicas pelo método de sequenciamento de nova geração (NGS), associadas ao quadro clínico descrito. Também, não foram identificadas alterações reconhecidamente deletérias no DNA mitocondrial, associadas ao quadro clínico descrito”. Ademais foi acrescentado “A análise genômica por sequenciamento do exoma foi realizada para investigar se existem variantes genéticas que possam estar associadas ao quadro descrito no sumário clínico. Não foram encontradas variantes genéticas patogênicas que justifiquem estas manifestações

clínicas. O sequenciamento do exoma permite investigar a constituição dos nossos cerca de 20.500 genes e buscar alterações que sejam responsáveis pelo quadro clínico. Quando não há alterações neste exame, isto pode ser decorrente de: 1. Ausência de base genética para a condição investigada; 2. Presença de alteração em regiões não codificantes do genoma, tais como regiões reguladoras, sequências intergênicas e intrônicas distantes dos exons, que não são alvos desta análise; 3. Ausência, no presente momento, de conhecimento completo a respeito da base genética da doença investigada; 4. Alterações genéticas decorrentes de expansão de repetições de nucleotídeos, mosaicismos, dissomia uniparental e de imprinting genômico. A cobertura deste exame foi suficiente para assegurar boa qualidade na quase totalidade das sequências-alvo do exoma. Ao final foram descritos os parâmetros de qualidade de sequenciamento do exame “Porcentagem de bases-alvo com pelo menos 10 leituras: 97,3%. Número médio de vezes que cada haste foi lida: 46 Número de sequências geradas: 16.288.727”

Em 8 de agosto de 2023, aos dois meses, o paciente foi submetido a um mapeamento cerebral, conforme indicação da neurologista responsável pelo acompanhamento clínico. O EEG digital revelou o ritmo base: “Regular e Assimétrico”. A análise espectral identificou o ritmo dominante de 1,40 Hz e 31,5 pV. A topografia cerebral evidenciou os seguintes potenciais predominantes, com suas respectivas localizações: Delta 13,60 uV em T5, Theta 47,3 uV em P3, Alfa 23,9 pV em T5, Beta 18,7 uV em T5. Gráfico da Diferença espectral demonstrou assimetria entre hemisférios enquanto o histograma mostra distribuição espectral com aumento de ritmo. Não foi realizado bloqueio visual e a foto estimulação intermitente manteve a estrutura básica do traçado. Não foi realizada áudio estimulação e não houve ativação pela hiperpnéia significativa, ou seja, não acentuou os ritmos e potenciais anormais. Como conclusão, o exame foi caracterizado por desorganização difusa do traçado

Em 2 de outubro, o exame foi repetido apresentando achados semelhantes. O EEG digital com ritmo base regular e assimétrico. O mapeamento cerebral e a análise espectral evidenciam ritmo dominante de 1,50 Hz e 41,5 V. A topografia cerebral revelou os seguintes potenciais predominantes com suas respectivas localizações: Delta 135,0 uV em T5, Theta 47,3 uV em P3, Alfa 25,9 uV em T5, Beta 15,7 uV em T5.

O gráfico da diferença espectral confirmou

persistência da assimetria entre hemisférios cerebrais, e o histograma indicou aumento do ritmo. Assim como no exame anterior, não foi realizado bloqueio visual, a fotoestimulação intermitente manteve a estrutura básica do traçado, não houve estímulo por áudio, e a ativação por hiperpnéia não foi realizada. A conclusão do exame permaneceu compatível com desorganização difusa do traçado eletroencefalográfico.

Em 23 de outubro de 2023, a pedido da neurologista que o acompanhava, foi realizada uma ressonância magnética. Para realização do exame foi necessário a utilização de anestésicos. Foram obtidas imagens nos principais planos anatômicos, com sequências em Spin Echo, Turbo Spin Echo, Gradiente Echo/SWI, MTC, difusão e volumétrico, com e sem técnica de saturação de gordura, antes e após a administração endovenosa de 1,5 ml do meio de contraste paramagnético. Como resultado obteve: “ausência de processo expansivo intracraniano ou de coleções extra-axiais acima e abaixo do tentório. Processo de mielinização nos limites inferiores para faixa etária. Assimetria entre os ventrículos laterais por proeminência do esquerdo, com discreta redução de espessura substância branca adjacente. Não há sinais de hidrocefalia hipertensiva. Assimetria dos pedúnculos cerebrais, por menores dimensões à direita. Corpo caloso afilado, aparentemente formado em todos os seus segmentos. Verticalização do sulco colateral e aspecto globoso do hipocampo à esquerda, caracterizando alteração de rotação hipocampal. Não há desvio das estruturas da linha média ou sinais de obliteração das cisternas da base. Não se observaram áreas de restrição na sequência de difusão. Ausência de realce anômalo pelo meio de contraste paramagnético endovenoso.” E como impressão diagnóstica: “Processo de mielinização nos limites inferiores para faixa etária. Assimetria entre os ventrículos laterais por proeminência do esquerdo, com discreta redução de espessura substância branca adjacente. Assimetria dos pedúnculos cerebrais, por menores dimensões à direita. Demais aspectos do estudo por Ressonância magnética encefálica dentro dos parâmetros da normalidade.”

No dia 25 de janeiro de 2024 realizou exame de EEG, com aparelho digital, seguindo o sistema internacional 10-20, com o paciente em vigília, com boas condições técnicas. Como parte da avaliação, foram aplicadas provas de ativação incluindo abertura ocular, foto estimulação (FEI). Este trouxe os seguintes resultados: “A atividade de base regular,

simétrica e organizada durante a vigília. Há boa diferenciação anteroposterior com ritmo anterior na faixa Beta (>13Hz) de baixa voltagem e ritmo alfa posterior (8Hz) de moderada voltagem, sendo este último atenuado a abertura ocular. Atividade do tipo onda aguda em região frontal, temporal e parietal esquerda de curta duração e alta incidência no traçado. Ausência de alterações patológicas no traçado durante as provas de ativação cerebral. (Presença de artefatos em trechos do exame”. A conclusão foi: “O EEG é considerado anormal. As alterações descritas podem ser encontradas em quadros de epilepsia de início focal. Este resultado não define ou exclui a presença de doença, devendo seus achados serem correlacionados com dados clínicos.”

No dia 5 de abril de 2024, aos 10 meses, o paciente passou por avaliação com o médico da APAE, na consulta os responsáveis trouxeram os laudos de ambos os exames, encefalograma e a RM do crânio. Além disso, no prontuário médico há outras anotações já relatadas e posteriormente mais bem caracterizadas por outros profissionais de saúde. No dia 10 de abril de 2024, a equipe de enfermagem o atendeu e apontou atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, pontuando os seguintes marcos do desenvolvimento, sorriso social aos 4 meses, sustentou a cabeça aos 5 ou 6 meses, rolou aos 6 ou 7 meses, senta-se somente com apoio a partir de 8 meses, não engatinha, não anda, não forma frases nem fala palavras, apenas gritos. Nos antecedentes familiares é relatado que a avó possui diabetes (não foi discriminado se materna ou paterna).

Em 5 de maio de 2024, a estagiária de nutrição aos hábitos alimentares do paciente, observando um mínimo consumo hídrico, cerca de 500ml ou menos por dia. A alimentação é via oral, dentição preservada e bom apetite, porém requer textura pastosa para adequada aceitação. Seus alimentos preferidos incluem frutas, enquanto o consumo de ultraprocessados é raro. Em relação a aversões alergias e/ou intolerâncias é relatado que o leite de vaca provoca aparecimento de “manchas vermelhas”. O paciente sofre de constipação e ressecamento intestinal, necessitando ocasionalmente, uso de supositório. Seus hábitos urinários são adequados. Ao término da avaliação, concluiu-se que a criança se encontra dentro dos parâmetros esperados para idade. Os responsáveis foram orientados pela fisioterapeuta quanto à realização de massagens peristálticas para auxílio nas evacuações.

Em 15 de maio de 2024, o fisioterapeuta

neurofuncional, reavaliou o paciente, reforçando os marcos motores e identificando dominância de rolar para o lado esquerdo. E relata que o paciente tem crises convulsivas controladas por uso de Levetiracetam e Vigabatrina administrados três vezes ao dia. No mesmo dia passou pela psicopedagoga que acrescentou, não haver controle esfinteriano, necessitando continuamente do uso de fraldas, uso de chupeta e sedimentando o atraso do desenvolvimento neuropsicomotor previamente descrito pela enfermagem. Na avaliação da psicóloga observou-se, que é totalmente dependente, para atividades diárias, incluindo vestir-se.

No convívio familiar demonstrou interação tranquila, embora não apresente contato significativo com crianças de mesma idade e possua pouca ou nenhuma preferência por brinquedos. Nos antecedentes familiares, surgiu a suspeita de Síndrome de Down na avó materna, sem quadro clínico, detectado apenas em exame. O paciente não frequenta escolas, dorme no quarto com os pais, geralmente adormece por volta das 20 horas, acordando uma ou duas vezes a noite, porém mantendo um sono tranquilo. A psicóloga destacou que a mãe demonstra medo em relação ao diagnóstico da Síndrome de West, frequentemente relatando angústia e episódios de choro.

Desde 21 de julho de 2024, o paciente é acompanhado pelo Ambulatório de Reabilitação Global da APAE do estado de São Paulo com o diagnóstico de atraso do desenvolvimento neuropsicomotor. Foi descrito que sua alimentação é baseada em “NANAK CONFRON- 1 a 3 anos”, e que permanece em uso contínuo de fraldas devido à ausência de controles esfinterianos. No mesmo dia, foi encaminhado para o projeto “Amor de Criança”, com objetivo de aprofundar a investigação sobre a causa do atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, tendo como hipótese diagnóstica a Síndrome de West. O paciente apresenta hipotonia e faz uso das medicações Vigabatrina e Levetiracetam para controle da epilepsia. A mãe relatou a presença de reflexos anormais, reforçando a necessidade de acompanhamento neurológico e posterior solicitação de exames complementares para investigação.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A Síndrome de West é diagnosticada com base na identificação da tríade: atraso e/ou regressão do neurodesenvolvimento psicomotor, hipsarritmia no eletroencefalograma e episódios de espasmos na primeira infância². No prontuário, constata-se que as

crises tiveram início aos 26 dias de vida, o que motivou a suspeita clínica. O comprometimento neurodesenvolvimento psicomotor é evidenciado por não alcançar os marcos conforme estabelecido pela Sociedade Brasileira de Pediatria (SBP) em 2024 na “Cartilha de Desenvolvimento Neuropsicomotor: 2 meses a 5 anos”⁴. Nesse contexto, destaca-se que: o sorriso social, esperado aos 2 meses, só se manifestou aos 4; o controle da cabeça, que deveria ocorrer aos 4 meses, foi observado apenas aos 5 ou 6; o rolamento, previsto para uma idade anterior, constatou-se somente entre os 6 e 7 meses; e a criança passou a sentar-se com apoio apenas a partir dos 8 meses, em vez dos 6 esperados. Ademais, a ausência de engatinhar, andar e desenvolver a comunicação verbal, restringindo-se a emitir gritos, evidencia a defasagem nos marcos a partir dos 9 meses.

O exame de EEG, realizado no ambulatório de especialidades de outra cidade, corroborou o diagnóstico ao confirmar a presença da hipsarritmia, concluindo a tríade diagnóstica. A hipsarritmia consiste em uma alteração transitória na funcionalidade cerebral, evidenciada no EEG por meio de um padrão de ondas lentas com picos de alta amplitude, distribuídas de forma anárquica e sem sincronismo. Dependendo da quantidade, localização e frequência dessas oscilações, é possível classificá-la de maneira específica. Contudo, a interpretação dessas alterações pode apresentar desafios mesmo para especialistas, ocasionando divergências na avaliação⁶. No caso do paciente, o EEG demonstrou um ritmo basal regular, embora marcado por assimetria, com disparidades entre os hemisférios e evidência de desorganização difusa do traçado, evidência que sustenta a hipótese diagnóstica de Síndrome de West.

A robustez do diagnóstico é fortalecida pela ocorrência de anoxia fetal em duas situações distintas: primeiramente, durante o parto – quando, conforme relato materno, houve necessidade de oxigenoterapia –, e, posteriormente, em unidade neonatal localizada fora do estado de nascimento, quando a queima da incubadora provocou a interrupção dos cuidados e a falta de oxigênio, resultando em anóxia. Embora a patogênese da Síndrome de West não ser integralmente esclarecida, sua manifestação é reconhecidamente multifatorial, envolvendo fatores genéticos e epigenéticos, anormalidades estruturais do sistema nervoso, lesões por hipóxico-isquêmico ou de origem infecciosa⁵.

A ressonância magnética realizada em outubro de

2023 evidenciou que o processo de mielinização do paciente encontra-se nos limites inferiores para a sua faixa etária, sugerindo um desenvolvimento lentificado desse sistema. Adicionalmente, foi identificada rotação hipocampal – um achado neurológico que pode estar relacionado à epilepsia, dada a relevância do hipocampo para as funções cognitivas e motoras – o que, somado aos demais achados, reforça a hipótese diagnóstica. Ademais, alterações como assimetria ventricular, redução da substância branca adjacente, assimetria dos pedúnculos cerebrais e afilamento do corpo caloso, evidenciam um impacto no desenvolvimento cerebral, sem, entretanto, evidenciar sinais de hidrocefalia hipertensiva ou processos expansivos intracranianos.

Na avaliação do exoma completo, os resultados relataram a “ausência de variantes isoladamente que justifiquem o quadro clínico”. Contudo, o exame também salientou que limitações podem explicar a não identificação de alterações específicas, seja pela impossibilidade de analisar determinadas regiões, por restrições no conhecimento consolidado sobre a base genética envolvida ou pela potencial ocorrência de anomalias decorrentes de expansão de repetições de nucleotídeos, mosaicismos, dissomia uniparental e imprinting genômico. Assim, o fato de o exoma não ter revelado alterações definitivas não exclui o diagnóstico, especialmente diante de um quadro clínico altamente sugestivo.

O tratamento de primeira linha com hormônio adrenocorticotrófico (ACTH) não foi escolhido. Embora os medicamentos anticonvulsivantes, em geral, não tenham demonstrado eficácia no controle das crises epiléticas, há uma exceção, a Vigabatrina (Sabril), atualmente em uso pelo paciente, que tem mostrado bons resultados na redução das crises epiléticas. Essa medicação atua inibindo uma enzima conhecida com GABA-transaminase (GABA-T) responsável pela metabolização de GABA, como consequência os níveis do neurotransmissor aumentam, gerando a inibição do sistema nervoso central e contribuindo para redução das crises⁷. No prontuário, consta que a dose em uso no momento é de um comprimido de 500mg a cada 12 horas (totalizando 1g por dia). Considerando que a dose inicial recomendada é de 50mg/kg/dia podendo ser aumentada até para 150 mg/kg/dia, e que seu último peso registrado é de 9,970Kg (em 05 de agosto de 2024), a dosagem em uso atualmente encontra-se adequada, pois está dentro da faixa recomendada de

498,5 mg/dia a 1.495,5 mg/dia.

O sucesso do tratamento pode ser medido pela ausência de espasmos após início 14 dias de uso, podendo ainda, apresentar espasmos refratários. No entanto, deve-se estar atento aos efeitos colaterais, sendo o mais comum a disfunção irreversível da retina e a redução do campo visual que pode chegar a 34% dos casos, exigindo consultas oftalmológicas semestrais. Outros efeitos incluem a sedação (9 a 24%), irritabilidade (4 a 9%), insônia (9%) e hipotonia (9%). O paciente também faz uso de Levetiracetam, na dosagem de 250 mg a cada 12 horas⁷. Entretanto, não há nenhuma comprovação científica da eficácia do uso dessa medicação para o quadro da síndrome.

Quanto aos principais diagnósticos diferenciais da Síndrome de West destacam-se a mioclonia benigna da primeira infância (Síndrome de Fejerman), mioclonia do sono, convulsões do reflexo tônico da primeira infância e síndromes de Lennox-Gastaut (LGS). Todas essas condições podem ser descartadas para o caso do paciente. A mioclonia benigna, por exemplo, ocorre na primeira infância, apenas no período de vigília e apresenta um EEG normal. Da mesma forma, a mioclonia do sono manifesta-se exclusivamente à noite e EEG sem alterações. No caso das convulsões do reflexo tônico da primeira infância, também não há alterações no EEG⁵. E por fim, a LGS pode ser também descartada, pois geralmente se manifesta entre 2 e 6 anos de idade, além disso, há ausência de detalhamento no EEG que sugira a presença dos complexos de pico e onda lentos típicos da síndrome⁸.

O prognóstico de um paciente com síndrome depende de diversos fatores. Em especial, desfechos desfavoráveis estão associados a comorbidades do sistema respiratório, enquanto bons prognósticos relacionam-se ao reconhecimento precoce e à implementação imediata das intervenções terapêuticas. Embora ainda não existam estudos randomizados, diversas pesquisas observacionais demonstram que a intervenção a longo prazo resulta em melhora do desenvolvimento. Além disso, dentre os dados disponíveis, estudos concluíram que o tratamento mais eficaz é aquele realizado com hormônio adrenocorticotropina (ACTH)⁷. Dito isso, é fundamental que o tratamento com ACTH seja considerado para implementação e que, uma vez definido o protocolo, este seja seguido rigorosamente. Observa-se que, no período compreendido entre 3 meses e 30 anos, a taxa de mortalidade atinge 31%.

Adicionalmente, como complemento à intervenção principal, é imprescindível a implementação de fisioterapia neurofuncional, com o objetivo de melhorar o tônus muscular, promover o controle motor e favorecer a evolução do desenvolvimento neuropsicomotor, contribuindo para a prevenção de deformidades⁹. A hidroterapia também se mostra eficaz na redução da espasticidade. Ademais, a associação com a fonoaudiologia é crucial para aprimorar a coordenação oral e alimentar, além de favorecer a aquisição da linguagem¹⁰.

Por fim, é igualmente essencial o acompanhamento psicológico, voltado tanto para a família quanto para o paciente, com vistas ao manejo das expectativas, à adaptação emocional e ao suporte para enfrentar as demandas diárias e o estresse familiar, fatores que influenciam diretamente a adesão ao tratamento. Caso, mesmo com essas intervenções, o quadro se mantenha refratário, recomenda-se o acompanhamento nutricional com a elaboração de uma dieta cetogênica, pois, segundo estudos, sua eficácia a curto prazo assemelha-se à do ACTH, especialmente em bebês que já receberam tratamento prévio com Vigabatrina⁷.

CONCLUSÃO

O presente estudo investigou um paciente com hipótese diagnóstica de uma Síndrome de West que pode ser confirmada pela tríade clássica de diagnóstico: atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, hipsarritmia no eletroencefalograma e espasmos infantis. A pesquisa destaca a importância do diagnóstico precoce e da abordagem terapêutica multidisciplinar. Embora o tratamento com a Vigabatrina tenha demonstrado eficácia na redução das crises epiléticas, seu uso exige acompanhamento rigoroso, especialmente devido ao risco de perda do campo visual. O ACTH como um tratamento de primeira linha, é capaz de reduzir a atividade neuronal exacerbada e minimizar os impactos da síndrome desde que sua administração seja cuidadosamente monitorada. A inclusão de estratégias como dieta cetogênica e estimulação neuromotora coordenada por equipe multiprofissional pode contribuir para a qualidade de vida do paciente. Além disso, a ausência de evidência científica para o uso de Levetiracetam reforça a necessidade de aprimorar continuamente os protocolos clínicos para garantir abordagens eficazes. Ademais, é fundamental orientar os familiares sobre a relevância das terapias complementares para a

evolução clínica, conscientizando-os de seu papel crucial na adesão ao tratamento. O relato de caso evidencia a complexidade da Síndrome de West, reforçando a necessidade de investigações contínuas e terapêuticas mais eficazes, e, fortalecer estratégias preventivas e socioeducativas, ampliando o suporte à criança com essa condição e oferecendo subsídios para futuras pesquisas na área.

AGRADECIMENTOS

Agradeço a Deus, pela força e orientação ao longo desta trajetória. Aos meus pais, pelo suporte essencial; em especial ao meu pai, pelo apoio financeiro que viabilizou este trabalho, e à minha mãe, pelo suporte emocional constante, compartilhado também por meu companheiro. Manifesto meu reconhecimento ao meu preceptor, pela orientação técnica e incentivo contínuo durante o desenvolvimento deste estudo. Agradeço às colegas que contribuíram com palavras de encorajamento e apoio emocional nos momentos mais desafiadores.

REFERÊNCIAS

- [1] Sampaio LPB, Henriques-Souza AMM, Silveira MRM, Seguti L, Santos ML, Montenegro MA, Antoniuk S, Manreza MLG. Brazilian experts' consensus on the treatment of infantile epileptic spasm syndrome in infants. *Arq Neuro-Psiquiatr*. 2023;81(9):844-56.
- [2] Juanes M, Loos M, Reyes G, Veneruzzo G, García FM, Aschettino G, Calligaris S, Martín ME, Foncuberta ME, Alonso CN, Caraballo RH. Estudo clínico e genético da encefalopatia epilética e do desenvolvimento em pacientes pediátricos argentinos. *Medicina (B Aires)*. 2022;82(6):856-65.
- [3] Takacs DS, Katayan A. Infantile epileptic spasms syndrome: Clinical features and diagnosis. *UpToDate*. 2024. Disponível em: <<https://sso.uptodate.com/contents/infantile-epileptic-spasms-syndrome-clinical-features-and-diagnosis>>. Acesso em: 04 dez. 2024.
- [4] Sociedade Brasileira de Pediatria. Cartilha de Desenvolvimento Neuropsicomotor: 2 meses a 5 anos. Brasília: SBP; 2024. Disponível em: <https://www.sbp.com.br/fileadmin/user_upload/_24327e-Cartilha_de_Developolvimento-2m-5anos_compressed.pdf>. Acesso em: 18 maio 2025.
- [5] Takacs DS, Katayan A. Infantile epileptic spasms syndrome: Etiology and pathogenesis. *UpToDate*. 2024. Disponível em: <<https://www.uptodate.com/contents/infantile-epileptic-spasms-syndrome-etiology-and-pathogenesis>>. Acesso em: 04 dez. 2024.
- [6] Sousa GCL. Identificação do padrão de hipsarritmia em eletroencefalogramas: utilizando decomposição de sinais em pequenas ondas [tese de doutorado]. São Luís: Universidade Federal do Maranhão; 2019. Disponível em: <<https://tedebc.ufma.br/jspui/handle/tede/3024>>. Acesso em: 18 maio 2025.

- [7] Takacs DS, Katyayan A. Infantile epileptic spasms syndrome: Management and prognosis. UpToDate. 2024. Disponível em: <https://www.uptodate.com/contents/infantile-epileptic-spasms-syndrome-management-and-prognosis?search=sindrome%20de%20west%20&source=search_result&selectedTitle=3%7E56&usage_type=default&display_rank=3#H36>. Acesso em: 04 dez. 2024.
- [8] Wilfong A. Lennox-Gastaut syndrome. UpToDate. 2025 mar. 18. Disponível em: <https://www.uptodate.com/contents/lennox-gastaut-syndrome?search=sindrome%20de%20west%20ou%20lennox%20gastaut&source=search_result&selectedTitle=3~150&usage_type=default&display_rank=3#H1713538382>. Acesso em: 25 maio 2025.
- [9] Müller AP, Bertassoni Neto L, Israel VL. Abordagem fisioterápica em paciente portadora de síndrome de West. Mov. 1989;1(1):7-18. Disponível em: <<https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/lil-108877>>. Acesso em: 02 jun. 2025.
- [10] Pignatari VT, Silva GAL, Caglari LL, Valotto ME, De Carvalho JC, Serpa PGS, Tsujigushi GK. Bases fisiopatológicas da Síndrome de West: Revisão de literatura. 2024. Disponível em: <<https://rsdjournal.org/index.php/rsd/article/download/45608/36305/474460>>. Acesso em: 02 jun. 2025.