

**-- CONHECIMENTOS ESPECÍFICOS --**

Tendo em vista que, apesar de todo o avanço tecnológico nas últimas décadas, uma boa anamnese e um exame neurológico criterioso, adequados à idade do paciente, continuam constituindo o mecanismo norteador para o diagnóstico das patologias neurológicas, julgue os itens a seguir, relativos ao exame neurológico na faixa etária pediátrica.

- 51 No caso de um lactente de nove meses de vida, nascido a termo, que ainda não se sente com tronco retificado e sem o apoio das mãos, a conduta ideal será encaminhá-lo para reabilitação (ou estimulação precoce) e investigar doenças neuromusculares.
- 52 O reflexo tônico cervical assimétrico (Magnus Kleijn) após os seis meses de vida é sempre patológico, pois sua persistência prejudica o alcance da simetria corporal, a junção das mãos na linha média e o rolar na cama.
- 53 O diagnóstico de microcefalia é eminentemente clínico e tem como principais causas cromossômicas as síndromes de Down, de Edwards, de Patau e de Rett.
- 54 As síndromes do X frágil, de Canavan, de Alexander e de Sotos são exemplos de síndromes relacionadas à macrocefalia.
- 55 As síndromes de Crouzon e de Apert são causas de craniossinostoses sindrômicas, e ambas cursam com o fechamento precoce das suturas coronais, o qual é denominado de dolicocefalia.

Tendo em vista que as urgências e emergências neurológicas em pediatria são sempre um desafio clínico para o especialista em neuropediatria que atua nessa área, e que essa área envolve, por exemplo, crises epiléticas, infecções do sistema nervoso central (SNC), cefaleia, hipertensão intracraniana e coma, entre outros, julgue os itens a seguir.

- 56 Encefalopatia epilética infantil precoce com surto-supressão, também denominada síndrome de Ohtahara, caracteriza-se por crises epiléticas iniciadas nos três primeiros meses de vida, com crises predominantemente do tipo tônicas focais e crises mioclônicas.
- 57 **Situação hipotética:** Um lactente masculino, com dois anos e três meses de idade, evoluindo há 3 semanas com quadro progressivo de marcha atáxica, náuseas e vômitos matinais ocasionais, irritabilidade, hoje acordou com paralisia do VI par direito. **Assertiva:** Nessa situação, considerando-se a faixa etária e o quadro clínico, o tumor mais provável é o meduloblastoma, um tipo de tumor maligno embrionário.
- 58 **Situação hipotética:** Uma paciente com quatorze anos de idade queixa-se de crises há uns 8 meses, que ocorrem 1 a 2 vezes/mês, caracterizadas por quadro súbito sequencial de disartria, hipoacusia, zumbido (e ocasionalmente até diplopia), seguido, após uns 20 min, por cefaleia hemicraniana de forte intensidade, pulsátil, com náuseas e vômitos, porém sem fotofobia ou fonofobia, que costuma durar de 10 h a 12 h. **Assertiva:** Nessa situação, o diagnóstico mais provável é a migrânea com aura do tronco cerebral (antigamente denominada migrânea do tipo basilar).
- 59 O aumento da hipertensão intracraniana pode levar as estruturas encefálicas a tender a escapar por aberturas naturais, formando hérnias que comprimem estruturas vizinhas. A hérnia das amídalas cerebelares ocasiona como sinal mais importante a paralisia ipsilateral do III par craniano (pupila fixa e midriática).
- 60 Meningite crônica é aquela que se desenvolve lentamente, com duração de 4 semanas ou mais. A meningite tuberculosa constitui a forma mais frequente e mais grave de acometimento do SNC, causada pelo *Mycobacterium tuberculosis*, e é uma das três principais causas de meningite crônica.

- 61 A criptococose, infecção fúngica mais comum do SNC, é causada pelo *Cryptococcus*, um fungo de distribuição mundial, sendo a maioria dos pacientes imunocomprometida. A meningoencefalite, isolada ou associada ao comprometimento pulmonar, é a sua forma clínica mais frequente, ocorrendo em mais de 80% dos casos.

As malformações congênitas ou defeitos congênitos são todas anomalias funcionais e(ou) estruturais que ocorram durante o desenvolvimento do feto (no período pré-natal), decorrentes de fatores genético, ambiental ou desconhecido. Em relação aos defeitos congênitos de desenvolvimento do SNC, julgue seguintes os itens.

- 62 O pico do período de migração neuronal ocorre entre o terceiro e o quinto mês de vida intrauterina. Entre os distúrbios comuns a esse período destacam-se as lisencefalias, as heterotopias, as disgenesias corticais e a agenesia de corpo caloso.
- 63 A síndrome álcool-fetal (SAF), uma das três causas congênitas mais frequentes de deficiência intelectual, é causada por exposição materna ao álcool e está associada à tríade de déficit de crescimento pré- e pós-natal, dismorfias faciais e anormalidades no neurodesenvolvimento. A SAF tem como principal alteração patológica um distúrbio de migração neuronal.
- 64 A síndrome de Arnold-Chiari é uma malformação cerebral que se caracteriza por grande dilatação do IV ventrículo, hipoplasia ou agenesia do verme cerebelar e formação cística na fossa posterior.

As síndromes neurocutâneas, também conhecidas como neuroectodermoses ou doenças neurocutâneas, são afecções que comprometem o sistema nervoso e a pele, associadas a uma predisposição genética para formações hiperplásicas. Acerca dessas patologias, julgue os itens subsequentes.

- 65 A esclerose tuberosa se caracteriza por manchas hipocrômicas ou acrômicas, angiofibromas faciais (de Pringle), rabdomiomas cardíacos, túberes corticais e fibroma ungueal, entre outros critérios. Essa síndrome costuma estar associada a epilepsia comumente iniciada na infância, podendo, com muita frequência, assumir no lactente a forma de síndrome de West.
- 66 A síndrome de Sturge-Weber do tipo I, conhecida como a forma clássica dessa síndrome, caracteriza-se principalmente por angioma leptomeníngeo e cutâneo no território de inervação do trigêmeo, associada a alterações oculares como glaucoma.
- 67 A neurofibromatose do tipo I se caracteriza por manchas hiperocrômicas, neurofibromas, lentígenos axilares ou inguinais, além de nódulos de Lisch, na íris, que são patognomônicos da patologia, mas ocorrem apenas em um quarto dos pacientes.
- 68 A hipomelanose de Ito apresenta lesões características muito específicas, com áreas hipocrômicas alternadas com áreas de pigmentação normal, apresentando aspecto de verticilos, redemoinhos, estrias uni ou bilaterais, seguindo as linhas de Blaschko (dermatomos), nitidamente demarcadas, e costuma associar-se a deficiência intelectual e epilepsia.
- 69 Entre os portadores da síndrome de Sturge-Weber, cerca de 50% dos pacientes com angioma cutâneo facial tem lesão intracraniana e(ou) oftalmológica e esses são os que têm o diagnóstico da doença.

**70 Situação hipotética:** Um menino com quatro anos de idade, com história de quatro internações prévias por infecções respiratórias, iniciou quadro de ataxia cerebelar progressiva e movimentos coreoatetoides. No exame, além dos sinais cerebelares, constataram-se apraxia oculomotora, várias telangiectasias (na conjuntiva e em orelha), aumento de alfafetoproteína sérica e diminuição de IgA e IgG séricos. **Assertiva:** Nessa situação, o diagnóstico mais provável é de ataxia-telangiectasia, que é a terceira síndrome neurocutânea mais comum em prevalência e que, apesar da ataxia, não costuma cursar com dificuldade importante de deambular.

A respeito de diagnóstico clínico em neurologia pediátrica, julgue os itens que se seguem.

**71 Situação hipotética:** Uma adolescente com treze anos de idade apresentou quadro de fraqueza muscular há dois anos, que evoluiu para ataxia cerebelar, disartria e disfagia. O exame físico mostrou nistagmo, escoliose, arreflexia e sinal de Babinski. RM de encéfalo normal. **Assertiva:** Nessa situação, o diagnóstico mais provável é de ataxia espinocerebelar do tipo 3 (SCA3) — doença de Machado-Joseph.

**72** Kernicterus, a encefalopatia bilirrubínica, é uma importante causa de encefalopatia não progressiva que cursa com movimentos coreoatetoides e(ou) distônicos, bem como com paralisia do olhar vertical, sobretudo da elevação (sinal de Parinaud), e surdez neurossensorial.

**73** A narcolepsia é uma das causas mais comuns de sonolência excessiva diurna, com pico de incidência na segunda década de vida. Os sintomas clássicos clínicos são principalmente, além de sonolência diurna excessiva, a cataplexia — perda súbita de tônus muscular, geralmente desencadeada por fortes emoções (como gargalhadas), com duração de alguns segundos a poucos minutos de duração, sem perda de consciência —, os pesadelos e(ou) sonhos vívidos, a paralisia do sono, as alucinações no início ou final do sono (hipnagógicas ou hipnopômicas).

**74** Enurese noturna, sonambulismo, terror noturno e síndrome das pernas inquietas, que tem alta prevalência na faixa etária infantojuvenil, são classificados como parassonias do sono NREM e por isso são diagnósticos diferenciais de epilepsias.

O DSM-5, Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais, 5.<sup>a</sup> edição, 2013-2014, descreve os transtornos de neurodesenvolvimento e neuropsiquiátricos, ou seja, neurocomportamentais. Tendo em vista esse manual, julgue os próximos itens. Nesse sentido, considere que asigla TEA, sempre que empregada, refere-se a transtorno do espectro autista.

**75** O diagnóstico do TEA é essencialmente clínico, feito mediante entrevista detalhada e dirigida com os pais ou responsáveis, exame físico e observação direta do comportamento da criança. Os sintomas costumam estar presentes antes dos dois anos de idade, sendo possível, já nessa idade, fazer o diagnóstico por especialista capacitado. As recomendações atuais do Ministério da Saúde visam diagnosticar tal transtorno preferencialmente antes dos três anos de idade, a fim de se iniciar a intervenção precoce.

**76** Os melhores fatores prognósticos estabelecidos para as evoluções individuais de pacientes com TEA são presença ou ausência de deficiência intelectual e comprometimento da linguagem associados, sendo que uma linguagem funcional por volta dos cinco anos de idade é um sinal de bom prognóstico.

**77** O TEA, assim como a deficiência intelectual, é um transtorno degenerativo; por isso, o diagnóstico precoce evita danos progressivos e é fundamental para a melhoria da qualidade de vida do paciente.

**78** A prevalência do transtorno específico da aprendizagem nos domínios acadêmicos da leitura (dislexia), da escrita e da matemática (discalculia) juntos corresponde a cerca de 30% a 40% entre as crianças em idade escolar. As características desse transtorno não podem ser atribuíveis a deficiências intelectuais, a atraso global do desenvolvimento, nem a deficiências auditivas ou visuais, ou a problemas neurológicos ou motores.

**79** Transtornos de tique caracterizam-se por um movimento motor ou de vocalização repentino, rápido, recorrente e arritmico. Tais transtornos, que são classificados como transtornos de neurodesenvolvimento, costumam iniciar-se por volta dos quatro aos sete anos de idade, têm seu pico de gravidade entre os dez e os doze anos de idade e, assim como os demais transtornos de movimento, tendem a persistir por toda a vida.

As doenças neuromusculares compreendem um grupo de enfermidades de etiologia hereditária ou adquirida que afetam direta ou indiretamente a função muscular. Essas patologias interferem no controle da função muscular por meio do comprometimento direto no músculo — alterações estruturais e(ou) funcionais primárias do tecido muscular —, ou de algum outro componente da unidade motora (neurônio motor, junção neuromuscular, raiz nervosa e nervo periférico). Com relação a essas doenças, julgue os seguintes itens.

**80** As drogas de uso comum que causam toxicidade muscular (miopatia tóxica) incluem: corticosteroides, risperidone, olanzapine, haloperidol, ácido valproico, hidroxicloquina.

**81** As canalopatias (*ion channel muscle diseases*) se caracterizam clinicamente por ataques de fraqueza muscular desencadeados por repouso após atividade física intensa prévia, com episódios de fraqueza muscular prolongada intermitente com duração de horas. A associação desse quadro com distúrbios da tireoide é comum.

**82** Para o quadro clínico de fraqueza muscular associado a mialgias, câimbras, mioglobulinúria e rhabdomiólise, em particular durante exercícios ou estresse metabólico, o diagnóstico mais provável é uma miopatia congênita.

**83** A diferença clínica entre a distrofia muscular de Duchenne (DMD) e a distrofia muscular de Becker (DMB) é que a DMB inicia-se entre os sete anos de idade e a fase adulta e os pacientes deambulam até mais de dezesseis anos de idade. Porém, ambas carregam a mesma alteração genética, com herança autossômica dominante.

**84** Na investigação diagnóstica de um paciente com quadro clínico de fraqueza muscular de predomínio distal, ascendente (direção distal para proximal) simétrica; com distribuição de “bota e luva”; hiporreflexia, manifestações de polineuropatia motora e sensitiva, simétrica e lentamente progressiva, devem-se considerar as neuropatias.

**85** Para paciente com quadro clínico de fraqueza muscular do tipo fatigável/flutuante (+ proximal), associado a episódios intermitentes de insuficiência respiratória, oftalmologia simétrica (ptose palpebral bilateral), sucção pobre e clínica iniciada ao nascimento, o diagnóstico mais provável é a *Myasthenia gravis*.

Uma criança de 7 anos de idade foi levada ao pronto-socorro porque seus pais perceberam que ela estava cambaleante e com a fala enrolada havia três dias. Na avaliação, foi constatada uma síndrome atáxica.

Tendo como referência esse caso clínico hipotético, julgue os itens a seguir.

- 86** A ataxia pode ser cerebelar (resultante de lesões do cerebelo), sensitiva (devido a doenças que afetem os nervos, os gânglios dorsais e cordão posterior da medula), vestibular (secundária ao comprometimento do VIII nervo craniano) e frontal (por lesão do lobo frontal).
- 87** A ataxia adquirida, ou ataxia secundária, pode ser resultante de causas exógenas ou endógenas não hereditárias, sendo incluídas nesse grupo causas tóxicas, paraneoplásicas, imunomediadas, nutricionais e infecciosas, lesões focais no cerebelo de causas vasculares, neoplásicas, inflamatórias ou desmielinizantes.
- 88** São causas de ataxia crônica progressiva as síndromes de Norman, de Joubert, de Marinesco-Sjogren, de Gillespie, de Behr e de Hagberg.
- 89** No caso em questão, deve ser fortemente considerada a possibilidade de cerebelite, que pode ocorrer por ação viral direta ou por mecanismo autoimune, sendo os vírus da dengue os mais frequentemente envolvidos nessa condição.
- 90** O exame neurológico pode resultar normal no intervalo das crises de ataxias intermitentes, o que se observa nas condições de ataxia de Friedreich, ataxia-telangiectasia, doença de Bassen-Kornzweig (abetalipoproteinemia) e deficiência de vitamina E.
- 91** No caso em questão, o envolvimento da fala descarta a possibilidade de síndrome de Guillain-Barré, que pode apresentar-se clinicamente como ataxia aguda isolada quando os reflexos profundos se encontram abolidos ou hipoativos.

Com relação ao transtorno de déficit de atenção/hiperatividade (TDAH), julgue os itens que se seguem.

- 92** O TDAH é a comorbidade mais comum em crianças com transtorno do espectro autista.
- 93** A neuropsicologia do TDAH envolve teorias de déficits únicos que relacionam o perfil neuropsicológico homogêneo da disfunção cognitiva, considerada um aspecto fundamental na gênese do TDAH, com marcador biológico e neuropsicológico bem definidos.
- 94** Entre os testes que podem ser utilizados na avaliação neuropsicológica de um paciente com TDAH, a torre de Hanói avalia a atenção seletiva, a concentrada e a inibição; a figura complexa de Rey avalia a rapidez de processamento e a flexibilidade cognitiva (atenção seletiva e alternada); e o *stroop color test* é usado para a avaliação da memória operacional.

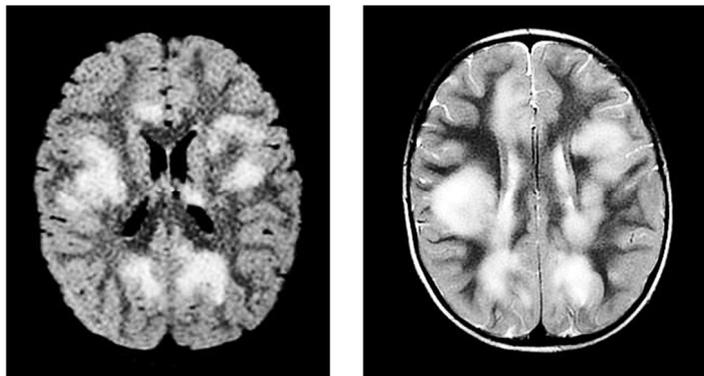
A respeito do coma, definido como o estado de inconsciência do qual não se consegue despertar o paciente, julgue os itens a seguir.

- 95** Na avaliação de um paciente em coma, a interpretação dos dados obtidos no exame físico geral pode expressar um significado clínico; nesse contexto, equimose periorbitária pode sinalizar uma fratura de base de crânio e edema periorbitário pode significar trombose de seio cavernoso.
- 96** Em se tratando de paciente que mostre abertura ocular espontânea, resposta verbal orientada e resposta motora em que localiza a dor, a pontuação a ser conferida pela avaliação da escala de coma de Glasgow é 14 pontos.
- 97** Em pacientes em coma, lesões no mesencéfalo, assim como intoxicação por drogas anticolinérgicas, causam pupilas mióticas.
- 98** Na síndrome do enclausuramento (*locked in syndrome*), o paciente está lúcido, porém impedido de falar ou executar qualquer atividade motora, o que corresponde ao estado vegetativo persistente, conhecido como síndrome apálica ou mutismo acinético.
- 99** A constatação de morte encefálica em paciente comatoso implica a irreversibilidade das funções encefálicas de causa conhecida e exige a realização de exames clínicos e complementares em intervalos de tempo variáveis de 6 a 48 horas, de acordo com a faixa etária; entre os métodos laboratoriais estão eletroencefalograma, angiografia cerebral e *doppler* transcraniano.

Os lisossomos são organelas citoplasmáticas em cujo interior são catabolizadas várias substâncias; a deficiência enzimática pode resultar em acúmulo de substrato não degradado. A esse respeito, julgue os itens subsequentes.

- 100** A doença de Sanfilippo ou mucopolissacaridose tipo III é caracterizada por deficiência intelectual associada a distúrbios graves do comportamento, como hiperatividade e agressividade, entretanto os distúrbios somáticos e a visceromegalia são menos proeminentes em comparação com outras formas de mucopolissacaridose.
- 101** A doença de Tay-Sachs (deficiência de hexosaminidase A) é uma doença de herança autossômica dominante, cuja manifestação inicial ocorre após os 10 anos de idade.
- 102** Na doença de Niemann-Pick tipo A, os achados incluem icterícia neonatal prolongada, atraso neuropsicomotor e hepatoesplenomegalia.
- 103** A doença de Gaucher tem padrão de transmissão autossômico recessivo e, clinicamente, se manifesta por visceromegalia, irritabilidade, ataxia e disfunção de nervos cranianos.
- 104** A doença de Krabbe, ou leucodistrofia com células globoides, é uma doença secundária à deficiência da enzima galactosilceramidase; nesse quadro clínico, a análise do líquido cefalorraquidiano mostra hiperproteínoorraquia e a eletroneuromiografia evidencia lentificação da condução nervosa.
- 105** Na doença de Fabry, que é uma doença ligada ao cromossomo X, há deficiência da enzima  $\alpha$ -galactosidase A, o que leva à deposição do glicoesfingolípido globotriaosilceramida nas paredes dos vasos, no coração, nos rins e nas córneas, sendo um achado característico os angioqueratomas.

Paciente de 4 anos de idade, com antecedente de quadro gripal há uma semana, evoluiu com alteração do nível de consciência, crises epilépticas focais e hemiparesia à direita. A análise do líquido cefalorraquidiano mostra pleocitose (20 células), com predomínio linfomonocitário e hiperproteinorraquia (80 mg/dL). Os exames de imagem são mostrados a seguir. Foi feita pulsoterapia com corticoide, evoluindo favoravelmente, com recuperação clínica total.



A respeito desse caso clínico hipotético, julgue os seguintes itens.

- 106** Com base nos exames laboratoriais e de imagem desse paciente, o diagnóstico mais provável é de encefalomielite aguda disseminada (ADEM).
- 107** O relato de infecção prévia em pacientes como esse é comum, e eles costumam apresentar taxa laboratorial de positividade superior a 70% na pesquisa dos vírus Epstein-Barr, herpes *simplex*, varicela, *influenza* A e B, citomegalovírus e, atualmente, novo coronavírus (Sars-CoV-2).
- 108** A esclerose múltipla é um diagnóstico diferencial a ser considerado nesse caso, embora se trate de doença que incide primordialmente em adultos jovens, com idade entre 20 e 40 anos, sendo muito raro seu aparecimento em crianças com menos de 10 anos de idade.
- 109** No caso do paciente em tela, devem ser fortemente considerados como diagnósticos diferenciais a mielinólise pontina e extrapontina e as leucodistrofias, que são exemplos de doenças que, apesar de não apresentarem caráter inflamatório, lesam a mielina e podem apresentar evolução monofásica ou progressiva.

Os distúrbios eletrolíticos são condições comuns na prática clínica e determinam alterações neurológicas tanto no sistema nervoso central quanto no sistema nervoso periférico. Com relação aos distúrbios do sódio, potássio e cálcio, julgue os itens que se seguem.

- 110** A hiponatremia é definida como uma concentração de sódio inferior a 135 mEq/L, cuja correção deve ser lenta, pelo risco da síndrome de desmielinização osmótica.
- 111** Os sintomas relacionados à hipernatremia geralmente ocorrem com concentrações superiores a 160 mEq/L e alterações de consciência, que variam de letargia a coma, além de rigidez de nuca, hipertonia, crises convulsivas e até coreia.
- 112** Embora seja um distúrbio genético que leva à fraqueza em pacientes com hipocalcemia, a paralisia periódica hipocalêmica é a paralisia hereditária mais comum, com herança autossômica dominante, causada por mutação no gene CACNA1S (canal de cálcio) ou SCN4A (canal de sódio).
- 113** A hipercalemia é um distúrbio presente em 0,5% dos pacientes hospitalizados, com 80% dos casos representados por neoplasias e hiperparatireoidismo.

- 114** O sintoma periférico mais evidente da hipocalcemia é a tetania, que ocorre por aumento da excitabilidade neuronal, o que faz o potencial determinar a hiperpolarização dos axônios.

Embora existam contínuos avanços na área de pesquisa aliados às medidas preventivas, as infecções congênicas, perinatais e pós-natais imediatas ainda constituem 2% a 3% de todas as anomalias congênicas. Com relação às infecções congênicas, julgue os itens a seguir.

- 115** A transmissão vertical do vírus Zika ocorre em caso de infecção materna ao longo de toda a gestação, a uma taxa estimada superior a 40%, sendo o quadro clínico materno caracterizado por exantema, mais comumente do tipo macular ou maculopapular descendente, além de prurido, artralgia, fadiga e mialgia.
- 116** Manifestação clínica de cardiopatia congênita (duto arterioso patente, estenose valvular ou defeitos septais) associada à macrocefalia é geralmente relacionada à infecção congênita por herpes vírus.
- 117** Em se tratando dos estudos de neuroimagem nas infecções congênicas, calcificações intraparenquimatosas ou periventriculares são observadas comumente nas infecções por citomegalovírus, rubéola, herpes vírus e toxoplasmose, enquanto o complexo lisencefalia-paquigiria está relacionado principalmente à infecção pelo HIV.
- 118** A síndrome de Aicardi-Goutières, haja vista o quadro neurológico, liquorico e a presença de calcificações no exame de imagem, pode mimetizar infecção congênita e deve figurar entre os diagnósticos diferenciais.
- 119** O tratamento do recém-nascido com toxoplasmose congênita, sintomática ou assintomática, confirmada por meio de exame direto da placenta, do cordão umbilical ou do líquido amniótico, por detecção de IgM específica ou por título de IgG maior que o materno, deverá ser mantido durante todo o primeiro ano de vida da criança.
- 120** Na sífilis materna não tratada, a taxa de transmissão do *Treponema pallidum* é em torno de 30%, e cerca de 80% dos recém-nascidos são sintomáticos no primeiro mês de vida.

**Espaço livre**