

Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto – Universidade de São Paulo– USP

LAURA MENDES FRANÇA JEHÁ

Análise clínica e neuropsicológica da epilepsia em crianças e adolescentes com Síndrome de Sturge-Weber, acompanhados em serviço terciário, com ênfase nos resultados do tratamento cirúrgico.

Ribeirão Preto
2023

LAURA MENDES FRANÇA JEHÁ

Análise clínica e neuropsicológica da epilepsia em crianças e adolescentes com Síndrome de Sturge-Weber, acompanhados em serviço terciário, com ênfase nos resultados do tratamento cirúrgico.

Versão original

Projeto de Mestrado Profissional em
Neurologia e Neurociências Clínicas
apresentado ao Departamento de
Neurociências e Ciências do Comportamento
da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto -
USP

Orientador: Prof. Dr. Marcelo Volpon Santos

Ribeirão Preto
2023

Autorizo a reprodução e divulgação total ou parcial deste trabalho, por qualquer meio convencional ou eletrônico, para fins de estudo e pesquisa, desde que citada a fonte.

Jehá, Laura Mendes França

Análise clínica e neuropsicológica da epilepsia em crianças e adolescentes com síndrome de Sturge-Weber, acompanhados em serviço terciário, com ênfase nos resultados do tratamento cirúrgico. Ribeirão Preto, 2023.

47 p. : il. ; 30 cm

Dissertação de Mestrado, apresentada à Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto/USP. Área de concentração: Neurologia.

Orientador: Santos, Marcelo Volpon.

1. Síndrome de Sturge Weber 2. Neurofacomatose 3. Epilepsia;
4. Vineland 5. Epilepsia refratária 6. Neurocirurgia.

Jehá, Laura Mendes França. Análise clínica e neuropsicológica da epilepsia em crianças e adolescentes com síndrome de Sturge-Weber, acompanhados em serviço terciário, com ênfase nos resultados do tratamento cirúrgico. Tese (Mestrado profissionais em neurociências) – Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo, São Paulo, 2023.

Banca Examinadora

Prof. Dr. _____

Instrução _____

Julgamento _____

Prof. Dr. _____

Instrução _____

Julgamento _____

Prof. Dr. _____

Instrução _____

Julgamento _____

Agradecimentos

Agradeço primeiramente ao meu orientador, Prof. Dr. Marcelo Volpon Santos, por ter acreditado e depositado sua confiança em mim para realização desse projeto. Agradeço toda equipe da Neurologia Infantil da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo, em especial Prof. Dra. Ana Hamad, Dra. Maria Avanise, Dra. Carla e Dra. Ursula. Obrigada a toda equipe do CIREP. Agradeço a minha família, meu marido Antônio, minha filha Alice, meus pais e irmãos por me apoiarem e incentivarem ao longo de toda minha jornada acadêmica, em especial ao meu pai Teotônio por ser meu maior exemplo como médico e neurologista. Por último, agradeço a Deus por mais essa etapa na minha vida.

Menção ao CAPES

Agradeço à CAPES pelo apoio concedido ao Programa.

RESUMO

Jehá, Laura Mendes França. Análise clínica e neuropsicológica da epilepsia em crianças e adolescentes com síndrome de Sturge-Weber, acompanhados em serviço terciário, com ênfase nos resultados do tratamento cirúrgico. Tese (Mestrado profissionais em neurociências) – Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo, São Paulo, 2023.

A síndrome de Sturge-Weber (SSW), é uma neurofacomatose rara, que tem como principais manifestações, alterações cutâneas, neurológicas e oftalmológicas. É causada por mutações somáticas do gene *GNAQ*, localizado no cromossomo 9q21. O sintoma cutâneo mais comum é o nevo facial cor de "vinho do Porto", presente na maioria dos pacientes ao nascimento. Os distúrbios neurológicos da SSW são progressivos e incluem principalmente epilepsia, hemiparesias, déficits intelectuais e alterações comportamentais. As crises convulsivas são as manifestações neurológicas mais comuns e precoces e frequentemente iniciam-se no primeiro ano de vida. Em relação aos sintomas oculares, o predominante é o glaucoma.

O presente estudo teve como objetivo avaliar a evolução das crianças e adolescentes com SSW de um centro terciário, do ponto de vista clínico e neurocognitivo, com ênfase no tratamento cirúrgico da epilepsia clinicamente intratável. As convulsões são resistentes ao tratamento farmacológico em quase 60% desses pacientes, que conseqüentemente devem ser avaliados para cirurgia de epilepsia.

Realizamos uma revisão e análise de prontuários de pacientes crianças e adolescentes, submetidos a tratamento cirúrgico de epilepsia refratária no Centro de Cirurgia de Epilepsia de Ribeirão Preto – CIREP – Hospital das Clínicas, Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo (FMRPUSP), entre 1998 e 2020. O estudo considerou no final 13 pacientes com SSW, sendo 11 submetidos ao procedimento cirúrgico. Foram avaliados dados clínicos, eletroencefalográficos, achados de imagem e desenvolvimento neuropsicológico, sendo realizada uma análise comparativa entre a avaliação pré-operatória e pós-operatória. A análise do desenvolvimento neuropsicomotor foi realizada a partir dos exames neuropsicológicos realizados pela equipe especializada de Neuropsicologia do CIREP, foi realizada com avaliação qualitativa e posteriormente, para avaliação específica e quantitativa, utilizamos a escala de comportamento adaptativo de Vineland (Vineland Adaptive Behavior Scale – VABS).

O presente estudo permitiu confirmar que a SSW é uma patologia com repercussões clínicas e comportamentais significativas, particularmente nos pacientes portadores de epilepsia, demonstrando que em paciente com epilepsia farmacorresistentes a cirurgia é uma opção que demonstra boa evolução não somente na redução de convulsões, mas com papel significativo no desenvolvimento neuropsicológico desses pacientes.

Palavras-chave: Síndrome de Sturge Weber; Neurofacomatose; Epilepsia; Vineland; Epilepsia refratária; Neurocirurgia.

ABSTRACT

Jehá, Laura Mendes França. Clinical and neuropsychological analysis of epilepsy in children and adolescents with Sturge-Weber syndrome, followed in a tertiary service, with emphasis on the results of surgical treatment. Ribeirão Preto, 2023. Thesis (Professional Master's in Neuroscience) – Faculty of Medicine of Ribeirão Preto, University of São Paulo, 2023.

Sturge-Weber syndrome (SSW) is a rare neurophakomatosis, whose main manifestations are cutaneous, neurological, and ophthalmological alterations. It is caused by somatic mutations of the GNAQ gene, located on chromosome 9q21. The most common cutaneous symptom is the "port wine" colored facial nevus, present in most patients at birth. The neurological disorders of SSW are progressive and mainly include epilepsy, hemiparesis, intellectual deficits and behavioral changes. Seizures are the most common neurological manifestation and often begin early, during the first year of life. Regarding ocular symptoms, the predominant one is glaucoma.

The present study aimed to evaluate the evolution of children and adolescents with SSW in a tertiary center, from a clinical and neurocognitive point of view, with an emphasis on the surgical treatment of clinically intractable epilepsy. Seizures are resistant to pharmacological treatment in nearly 60% of these patients, who consequently should be evaluated for epilepsy surgery.

We performed a review and analysis of medical records of children and adolescents submitted to surgical treatment of refractory epilepsy at the Epilepsy Surgery Center of Ribeirão Preto – CIREP – University Hospital, Ribeirão Preto Medical School, University of São Paulo (FMRPUSP), between 1998 and 2020. In the end, the study enrolled 13 patients with SWS, 11 of whom underwent surgical treatment. Clinical and electroencephalographic data, imaging findings and neuropsychological development were evaluated, as well as comparative analysis between preoperative and postoperative evaluations was performed. Assessment of the neuropsychomotor development was carried out by a dedicated team of neuropsychologists from our center, who performed both a qualitative evaluation and the Vineland Adaptive Behavior Scale (VABS) for specific and quantitative evaluation.

The present study confirmed that SSW is a pathology with significant clinical and behavioral repercussions, particularly in patients with epilepsy, demonstrating that in patients with drug-resistant epilepsy, surgery is a suitable option that yields not only reduction of seizures, but also helps reestablish the neuropsychological development of such patients.

Keywords: Sturge Weber Syndrome; Neurophakomatosis; Epilepsy; Vineland; refractory epilepsy; Neurosurgery.

ÍNDICE DE APREVIATURAS

ANOVA MR: Análise de Variância de Medidas Repetidas

APAE: Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais

CIREP: Centro de Cirurgia de Epilepsia de Ribeirão Preto

CT: Tomografia computadorizada

DAE: Drogas antiepilépticas

FAEs: Fármacos antiepilépticos

FLAIR: Fluid-Attenuated Inversion Recovery

FMRPUSP: Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo

ILAE: International League Against Epilepsy

QI: Quociente de inteligência geral

RNM: Ressonância Magnética

SPSS: Statistical Package for Social Sciences

SSW: Síndrome de Sturge Weber

VABS: Vineland Adaptive Behavior Scale

LISTA DE TABELAS

Tabela 1 - Dados epidemiológicos clínicos gerais.....	10
Tabela 2 - Dados clínicos da epilepsia.....	12
Tabela 3 - Dados de exames de imagem.....	14
Tabela 4 - Dados de avaliação comportamental pré-cirúrgicos.....	17
Tabela 5 - Dados de avaliação comportamental 2 anos após a cirurgia.....	17
Tabela 6 - Substrato patológico dos pacientes submetidos a cirurgia de epilepsia, CIREP-HC FMRP-USP, 1996-2012.....	20

SUMÁRIO

1. FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA E JUSTIFICATIVA.....	5
1.1 FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA	5
1.2 Justificativa.....	7
2. OBJETIVOS	7
2.1. Objetivo geral:	7
2.2. Objetivos específicos:	7
3. MATERIAIS E MÉTODOS.....	8
4. ANÁLISE ESTATÍSTICA	8
5. APROVAÇÃO DO COMITÊ DE ÉTICA	10
6. RESULTADOS.....	10
7. DISCUSSÃO E CONCLUSÃO:	21
REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	26
APÊNDICES	31

1. FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA E JUSTIFICATIVA

1.1 FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA

A síndrome de Sturge-Weber (SSW) é uma rara síndrome neurocutânea, congênita, não-hereditária, com malformações que afetam o sistema vascular cefálico. A incidência da SSW não é bem conhecida e é estimada em 1 em 20.000-50.000 nascidos vivos (HIGUEROS et al, 2017).

Tem como principais características clínicas nevos faciais unilaterais, angioma leptomeningeo e alterações oftalmológicas. É causada por mutações somáticas do gene GNAQ, localizado no cromossomo 9q21.

Glaucoma associado à angiomatose facial foi pela primeira vez relatado por Shirmer em 1860. Contudo, Sturge, em 1879, foi o primeiro a descrever um caso com todas as alterações primárias da síndrome (BOUGEOIS et al. 2007).

Os fenômenos fisiopatológicos da SSW ocorrem devido a anormalidade do desenvolvimento embriológico. Na sexta semana de vida intrauterina, na região do ectoderma responsável por formar a pele facial, começa a se desenvolver o plexo venoso cefálico primitivo; essa proliferação vascular habitualmente regride na nona semana. A falha na regressão desse plexo primitivo resulta em tecido vascular residual que formará os angiomas nas leptomeninges e face (HIGUEROS et al. 2017).

Uma das principais diferenças da SSW se comparado com outras facomatoses, como a doença de von Hippel-Lindau, Neurofibromatose, e a doença de Bourneville-Pringle, é que, diferentemente dessas síndromes, a SWS não está associada a neoplasia intracraniana; no entanto, é muito associada a epilepsia e atraso no desenvolvimento intelectual e motor. (ROCCO; TAMBURRINI, 2006)

A primeira manifestação neurológica na maioria dos pacientes é a epilepsia. Os pacientes são afetados de formas variáveis, sendo que algumas crianças permanecem livres de crises convulsivas por toda a vida e outras sofrem com déficits neurológicos graves e epilepsia de difícil controle. A epilepsia está presente em 80% dos pacientes e crises convulsivas se desenvolvem em dois terços dos menores de 1 ano de idade. Além disso, as convulsões são resistentes ao tratamento farmacológico em quase 60% desses pacientes, que conseqüentemente devem ser avaliados para cirurgia de epilepsia (BOUGEOIS et al. 2007).

A fisiopatologia e o motivo pelo qual as crises convulsivas são tão comuns na SSW não está bem definida na literatura; acredita-se que tais crises são o resultado da irritabilidade

cortical causada pela malformação vascular cerebral, por meio de mecanismos de hipóxia, isquemia e gliose. As convulsões são geralmente focais ou parciais com generalização secundária (HIGUEROS et al, 2017). Já a deterioração neurológica progressiva de crianças com SSW acontece principalmente devido ao processo isquêmico por má perfusão cerebral, associado a uma alta demanda metabólica pela atividade convulsiva prologada.

O diagnóstico baseia-se no quadro clínico e nos achados dos exames de imagem do cérebro. A tomografia computadorizada (CT) frequentemente mostra calcificações grosseiras relacionadas ao angioma; já a ressonância magnética (RNM) é o método de escolha para diagnóstico das alterações cerebrais da SSW e, pode demonstrar hemiatrofia cerebral e proeminência do plexo coroide ipsilateral ao angioma meníngeo, mielinização acelerada e áreas de hipersinal em T2 e FLAIR no hemisfério alterado (MATON et al. 2010).

Não há tratamento específico para a síndrome de Sturge-Weber. O objetivo principal é minimizar a atividade convulsiva com medicamentos anticonvulsivantes. Entretanto, a elevada incidência de epilepsia de difícil controle clínico nas crianças e adolescentes com SSW faz desses pacientes candidatos frequentes para procedimentos cirúrgicos de desconexão ou ressecção para melhora do controle das crises e melhora do desenvolvimento intelectual. Do ponto de vista cirúrgico, embora ressecções focais possam ser oferecidas para estes pacientes, a maioria deles necessitará de procedimentos maiores, como ressecções ou desconexões lobares (frontais ou do quadrante posterior) e hemisféricas (hemisferotomias), porquanto os angiomas leptomeníngeos e conseqüentemente a zona epileptogênica frequentemente englobam áreas corticais extensas. Atualmente, as cirurgias desconectivas tem sido preferida em relação às ressecções, pois trazem resultados equivalentes e evitam o surgimento de grandes cavidades intracranianas, que não raro levam a complicações como hidrocefalia e hemossiderose cerebral superficial, dentre outras (BOUGEOIS et al. 2007; KAWAI, 2015).

As crianças submetidas a procedimentos neurocirúrgicos, via de regra, possuem epilepsia refratária, sendo que a maioria apresenta crises incapacitantes e frequentes, além de já terem falhado nas tentativas convencionais de controle da epilepsia e estão em uso de vários fármacos antiepilépticos. Além disso, muitas já possuem distúrbios cognitivos graves e déficits motores mesmo antes da cirurgia. Entretanto, a despeito disso, ainda há poucos dados confiáveis na literatura médica no que se refere aos resultados clínicos e comportamentais da cirurgia para tratamento da epilepsia relacionada à SSW.

1.2 Justificativa

A proposta deste estudo é avaliar dados epidemiológicos, clínicos, neuropsicológicos e o impacto do tratamento cirúrgico da epilepsia nos pacientes pediátricos com SSW e epilepsia refratária ao tratamento clínico. Com isso, pretende-se também analisar e comparar se determinados aspectos cirúrgicos, como a extensão e o momento da cirurgia, influenciam a melhora das crises e déficits neurológicos, qualidade de vida e do domínio cognitivo-educacional. Como mencionado, estes dados são escassos na literatura atual e por vezes conflitantes. Pacientes que também não foram submetidos a cirurgia, por não possuírem epilepsia refratária, ou por opção da família de não realizar a cirurgia, também foram estudados, por fornecerem importantes informações sobre a patologia em questão e dada sua raridade.

Uma melhor definição sobre a melhoria da qualidade de vida das crianças com SSW após a cirurgia, não apenas com a redução das crises convulsivas, mas também sobre o ponto de vista intelectual e motor, faz-se necessário para que mais discussões e pesquisas nessas áreas sejam feitas, visando assim a atingir mais pacientes e aperfeiçoar a qualidade do tratamento da SSW.

2. OBJETIVOS

2.1. Objetivo geral:

Avaliar a evolução das crianças e adolescentes com SSW de um centro terciário, do ponto de vista clínico e neurocognitivo, com ênfase no tratamento cirúrgico da epilepsia clinicamente intratável.

2.2. Objetivos específicos:

Avaliar aspectos clínicos da epilepsia relacionada à SSW, como as características eletrográficas e clínicas mais comuns das crises, idade de início das crises, idade na cirurgia, localização da patologia, uso de fármacos antiepilépticos (FAEs), etc.;

Avaliar aspectos clínicos pré e pós-operatórios da epilepsia nos pacientes submetidos a cirurgia, documentando o impacto da cirurgia nessas crianças;

Avaliar os achados mais comuns encontrados nos exames de imagem, como localização e extensão do angioma leptomeningeo e a associação desses achados com o quadro clínico;

Avaliar os potenciais benefícios da cirurgia no desenvolvimento neuropsicomotor, principalmente nos domínios mais comprometidos anteriormente ao processo cirúrgico;

Avaliar a prevalência dos demais sintomas e como foram afetados pela cirurgia.

3. MATERIAIS E MÉTODOS

Trata-se de estudo retrospectivo, realizado por meio da revisão e análise de prontuários e de banco de dados de pacientes crianças e adolescentes (com idade inferior a 18 anos no momento da cirurgia), submetidos a tratamento cirúrgico de epilepsia refratária no Centro de Cirurgia de Epilepsia de Ribeirão Preto – CIREP – Hospital das Clínicas, Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo (FMRPUSP), entre 1998 e 2020. Foram avaliados dados clínicos, eletroencefalográficos, achados de imagem e desenvolvimento neuropsicológico.

Com relação aos dados clínicos foram coletadas informações referentes à etiologia da epilepsia, semiologia das crises, início da epilepsia, frequência das crises, idade na cirurgia, presença de distúrbios comportamentais e déficits motores, em dois momentos descritos. Foram avaliados os exames de vídeo-eletroencefalograma e exames de imagem destes pacientes, para confirmação e comparação dos achados. Uma análise comparativa foi realizada entre a avaliação pré-operatória e os períodos pós-operatórios para definir se houve melhora, piora ou estabilização das crises e das habilidades de comportamento intelectual ou adaptativo.

Foram estabelecidos, como critérios de inclusão, idade até 18 anos, diagnóstico de SSW e acompanhamento no CIREP, com ou sem epilepsia refratária, porém com destaque nos pacientes com tratamento cirúrgico para epilepsia, com avaliação neuropsicológica e de exame físico de todos os pacientes e avaliação pré e pós-operatória naqueles submetidos a cirurgia. Foram excluídos pacientes que abandonaram o seguimento clínico.

4. ANÁLISE ESTATÍSTICA

Quando aplicável, a análise e coleta dos dados foi realizada em dois momentos naqueles submetidos a cirurgia, pré-operatório e 2 anos de pós-operatório. Foi então realizada análise comparativa entre as variáveis coletadas no pré-operatório e no pós-operatório. Naqueles não submetidos a cirurgia, foi realizada uma avaliação no momento do diagnóstico no serviço e outra avaliação 2 anos após.

Para o desfecho das crises convulsivas nos pacientes submetidos a cirurgia, foi utilizada a escala descrita por Engel (ENGEL et al. 1996) a saber:

- Classe I: remissão completa de crises;
- Classe II: redução de mais de 75% das crises;
- Classe III: redução de crises menor que 75%;
- Classe IV: sem melhora de crises.

A análise do desenvolvimento neuropsicomotor foi realizada a partir dos exames neuropsicológicos realizados pela equipe especializada de Neuropsicologia do CIREP. De maneira geral, fez-se uma primeira avaliação qualitativa, dividindo-se a eficiência intelectual da seguinte forma: 1) eficiência intelectual normal; 2) eficiência intelectual limítrofe; 3) deficiência intelectual leve; 4) deficiência intelectual moderada; 5) deficiência intelectual grave.

Posteriormente, para avaliação específica e quantitativa, utilizamos a escala de comportamento adaptativo de Vineland (Vineland Adaptive Behavior Scale – VABS)¹⁹. A VABS, escala elaborada por Sparrow em 1984, consiste em uma entrevista semiestruturada, em formato de questionário, em que é possível medir o comportamento adaptativo de indivíduos com deficiências intelectuais e de desenvolvimento, composta por 67 questões de comunicação, subdivididas em receptiva, expressiva e escrita; 92 questões de habilidades diárias, subdivididas em habilidades pessoais, domésticas e comunitárias; 66 questões de socialização, subdivididas em relações interpessoais, brincadeiras e lazer, habilidades de enfrentamento; e 36 questões de habilidades motoras, subdivididas em motricidade grossa e habilidades motoras finas (SPARROW et al. 1984).

A análise de dados foi realizada com o auxílio do *software* estatístico Statistical Package for Social Sciences (SPSS), versão 22.0. Os dados estatísticos descritivos foram apresentados com a utilização de tabelas de frequência absoluta e relativa e, para as variáveis quantitativas, tabelas de frequência absoluta e relativa, medidas de tendência central, com média, mediana e moda e medidas de dispersão (desvio padrão, mínimo e máximo.) Para a comparação entre os tempos, utilizamos como método estatístico a ANOVA MR (Análise de Variância de Medidas Repetidas), com verificação de diferença significativa entre os tempos pelo teste *post hoc* de Bonferroni, caso necessário.

5. APROVAÇÃO DO COMITÊ DE ÉTICA

O projeto foi desenvolvido sob a resolução 466 de dezembro de 2012 do Conselho Nacional de Saúde, submetido e aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do HCFMRP-USP, em 05 de abril de 2021 (carta de aprovação em anexo).

6. RESULTADOS

No total, foram avaliados e revisados 13 prontuários de pacientes diagnosticados com SSW, sendo que apenas dois pacientes não foram submetidos a cirurgia, um por falta de indicação médica e o outro por opção familiar de não realizar o procedimento sugerido pela equipe. Dos 13 pacientes, 5 eram do sexo masculino (45%) e 8 do sexo feminino (55%).

Os prontuários foram revisados levando em consideração a idade dos pacientes durante o diagnóstico da SSW, e não sua idade atual, abrangendo dessa forma idades crianças entre um ano e 10 anos. A idade do diagnóstico variou de 1 ano até 10 anos de idade, sendo que 61% dos pacientes tiveram seu diagnóstico firmado antes dos 5 anos de idade, com idade média geral de 4,7 anos. Os resultados aqui analisados foram obtidos no momento do diagnóstico até aproximadamente 2 anos após a cirurgia para controle de epilepsia de difícil controle, naqueles que realizaram a cirurgia, e 2 anos após o diagnóstico de SSW nos pacientes não submetidos ao procedimento.

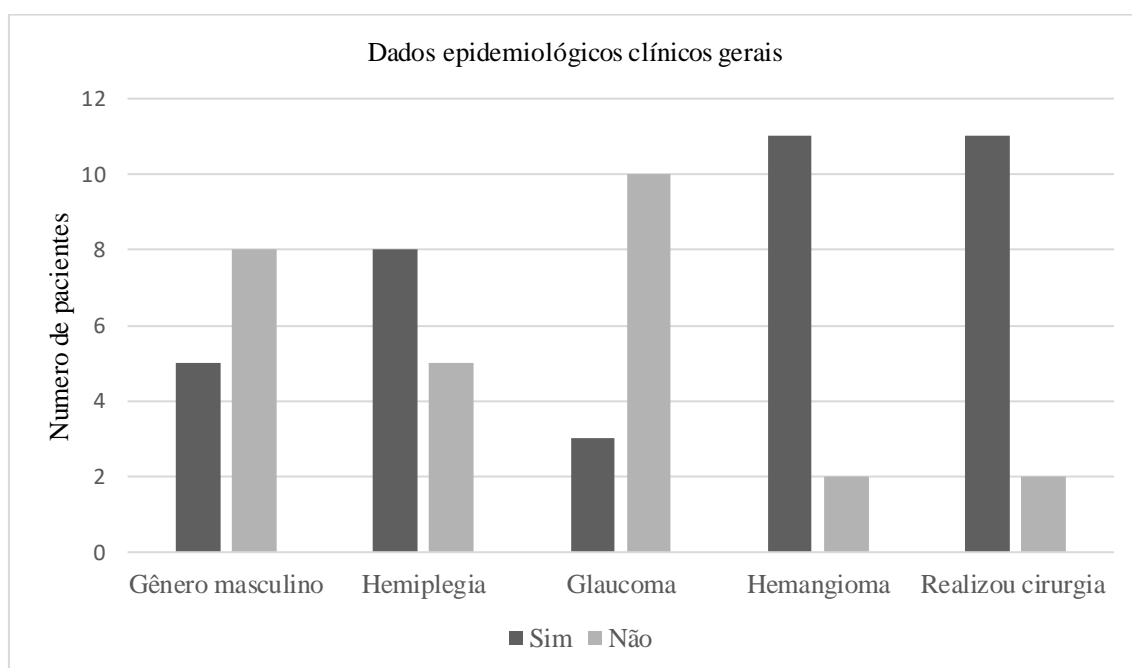
Epilepsia foi o único sintoma neurológico presente em todos os pacientes, seguido de atraso do desenvolvimento neuropsicológico em 10 pacientes (76,9%) e hemiplegia em 8 pacientes (61,5%). Glaucoma congênito foi diagnosticado em apenas 3 pacientes (23%) e a típica mancha vinho do porto em 11 pacientes (84,6%) (tabela 1).

Tabela 1 - Dados epidemiológicos clínicos gerais

Pacientes	Gênero	Idade no diagnóstico (em anos)	Hemiplegia ao diagnóstico	Glaucoma	Hemangioma em face	Realizou cirurgia para epilepsia refratária e idade realizada	Primeira avaliação qualitativa de eficiência intelectual
1	M	1	Sim	Sim	Sim	Sim - 1 ano e 7 meses	Normal
2	F	8	Sim	Sim	Sim	Sim - 9 anos	Grave
3	F	4	Sim	Não	Sim	Sim - 9 anos e 1 mês	Leve

4	F	6	Sim	Não	Não	Sim - 9 anos e 3 meses	Grave
5	M	1	Sim	Não	Sim	Sim - 1 ano e 5 meses	Grave
6	F	10	Não	Não	Não	Sim - 14 anos	Grave
7	F	5	Não	Não	Sim	Sim - 6 anos e 4 meses	Moderada
8	M	3	Não	Não	Sim	Sim - 4 anos	Leve
9	F	1	Não	Não	Sim	Não	Normal
10	M	9	Sim	Não	Sim	Sim - 12 anos e 3 meses	Grave
11	F	5	Sim	Sim	Sim	Sim - 15 anos	Grave
12	F	9	Não	Não	Sim	Sim - 10 anos e 7 meses	Leve
13	M	1	Sim	Não	Sim	Não	Normal

Gráfico 1: Dados epidemiológicos clínicos gerais:



Doze pacientes foram caracterizados como tendo epilepsia farmacorresistente de acordo com a definição da *International League Against Epilepsy* (ILAE). Levando em consideração dados clínicos e eletrográficos e a última atualização da ILAE de classificação de epilepsia, 8 pacientes (61%) tinham crises de início focal e generalizado e 5 pacientes (38%) apenas de início focal. Em relação a semiologia das crises, houve grande diversidade de manifestações

clínicas; a semiologia mais prevalente foi a de crises motoras, principalmente crises focais de início motor tônicas, presentes em 8 pacientes (61%). Apenas 2 pacientes (15%) do estudo possuíam uma única semiologia de crise, 5 pacientes (38%) tinham dois tipos descritos na semiologia clínica e 6 pacientes (46%) tinham até 3 semiologias distintas.

Dez pacientes (77%) tiveram a primeira crise convulsiva antes de 1 ano de idade. O tempo médio entre o tempo de diagnóstico até a cirurgia, naqueles pacientes submetidos a tal procedimento, foi de 2 anos e 6 meses. Vale ressaltar que um dos pacientes teve o diagnóstico de SSW no pós-operatório, correlacionando-se as avaliações clínica e anatomopatológica.

Com relação à evolução clínica das crises convulsivas dos pacientes, a maioria dos pacientes tinha mais de 20 crises por semanas, e 5 pacientes mais de 50 crises por semana. Quantificamos também o número de fármacos anticonvulsivantes que esses pacientes estavam em uso no momento da cirurgia, sendo que apenas o paciente que não foi operado por falta de indicação usava um fármaco, 8 pacientes utilizavam 3 fármacos e dois utilizavam 4 fármacos (tabela 2).

Tabela 2 - Dados clínicos da epilepsia

Paciente	Idade do início das crises	Crises de início focal	Crises de início generalizado	Número e semiologias das crises	Tipo de tratamento cirúrgico	Tempo do diagnóstico até a cirurgia
1	3 meses	Sim	Não	1 – Crise focal, disperceptiva e de início motor 3 – Crise motora tônica	Hemisferotomia esquerda	7 meses
2	8 meses	Sim	Sim	Crise de início não motor, parada comportamental Espasmos epilépticos 3 - Crise de tônico clônica generalizada	Desconexão do quadrante posterior direito	1 ano
3	4 anos	Sim	Sim	Crise de início focal, disperceptiva, mioclônicas Drop attacks	Lobectomia parieto-occipital direita	5 anos
4	4 anos	Sim	Sim	3- Crises do tipo ausência atípica, mioclônicas, tônicas e atônicas	Lobectomia frontal esquerda + calosotomia	4 anos
5	4 meses	Sim	Não	2 - Crise de início focal, disperceptiva, motora, clônico em	Hemisferotomia esquerda	5 meses

				dimidio direito; parada comportamental		
6	3 anos	Sim	Sim	2 - Crise generalizada motoras tônico-clônicas; Crise focal, disperceptiva de início motor, tônica.	Lobectomia temporal direita	3 anos
7	1 ano	Sim	Não	2- Crise motora focal tônica; crise motora focal clônica	Lobectomia têmporo-parieto-occipital esquerda	1 ano
8	11 meses	Sim	Não	1- Crise motora focal disperceptiva	Desconexão de quadrante posterior direito + lobectomia temporal direita	1 ano
9	1 ano	Sim	Não	2- Crise focal, de início motor, disperceptiva, tônica; parada comportamental	NÃO OPEROU	NÃO OPEROU
10	6 meses	Sim	Sim	3- Crise motora tônica; Parada comportamental; Drop attacks	Hemisferotomia direita	3 anos
11	8 meses	Sim	Sim	3- Crise motora tônica; Crise de ausência; crise tônico clônica generalizada	Lobectomia temporal direita com desconexão do quadrante posterior direito	10 anos
12	10 meses	Sim	Sim	2- Parada comportamental; crise tônica	Lobectomia têmporo-parieto-occipital direita	1 ano
13	4 meses	Sim	Sim	3- Crises motoras focais tônicas e clônicas; parada comportamental	NÃO OPEROU	NÃO OPEROU

Gráfico 2: Idade do início das crises convulsivas.



Para realização do diagnóstico da SSW os exames de imagem foram avaliados e detalhes da análise de neuroimagem encontram-se abaixo na tabela 6 do apêndice. A tomografia computadorizada destes pacientes, frequentemente mostrou calcificações grosseiras relacionadas ao angioma; já na ressonância nuclear magnética (RNM) pudemos observar, como achados mais comuns, hemiatrofia cerebral associada a hipossinal em sequências T2 e FLAIR (Fluid-Attenuated Inversion Recovery) secundário ao fluxo sanguíneo do angioma, que também frequentemente apresentou intenso realce após administração de contraste. Os principais dados encontrados nos exames de neuroimagem dos pacientes podem ser visualizados na tabela 3.

Tabela 3 - Dados de exames de imagem

Paciente	Calcificações	Atrofia	Angioma	Outros
1	Sim	Atrofia em HCE		Hemiatrofia cerebral esquerda, realce de vasos em HCE e de plexo coroide à esquerda.
2	Sim	Atrofia em HCD	Hemangioma veno-capilar no quadrante posterior direito	Atrofia no HCD e sinais de hemangioma veno-capilar no quadrante posterior direito. Hipertrofia do plexo coroide. Angiomatose mais localizada em região posterior do HCD, realce no contraste em calcificações. Atrofia hemisférica HCD.
3	Sim	Atrofia em HCD	Angioma capilar temporo parietal occipital	Hemangioma venocapilar. Reforço em região temporo parieto occipital direita. RNM atrofia cortical no HCD, angioma capilar temporo parietal occipital.
4	Sim	Atrofia de lobo frontal esquerdo		Atrofia de lobo frontal esquerdo associada a calcificação distrófica em transição cortical, subcortical do lobo frontal. Angiomatose.
5	Sim	Atrofia em HCE		Perda volumétrica acentuada em HCE, acentuação dos sulcos corticais em lobo frontal e temporal esq. com acentuado realce leptomeníngeo a esquerda, sugerindo SSW de progressão rápida.
6	Sim	Atrofia em HCD		Intenso reforço leptomeníngeo na região parieto temporal direita, discreta assimetria das dimensões do parênquima opercular, menor à direita. Espaços perivasculars ectasiados nos núcleos da base. Reforço leptomeníngeo parieto-temporal-temporal direito.

7	Sem relato	Atrofia em HCE		Parênquima cerebral com intensidade de sinal normal, sem alterações anatômicas, sem sinais de processo expansivo ou de imagem sugestivas de vasos patológicos. Acentuação dos sulcos corticais e redução de volume do HCE. Discreta hemiatrofia cerebral esquerda
8	Sim	Atrofia em HCD	Hemangioma venocapilar frontoparietal	Assimetria hemisférica, menor a direita, com predomínio de redução de volume posterior, acentuada atrofia do hipocampo direito com hipersinal T2 e perda da arquitetura de aspecto sequelar. Alterações na imagem de susceptibilidade SWI acompanhando o córtex, sugerindo calcificações, nos lobos occipitais superior, occipitobasal e temporal posterior à direita. Hipertrofia do plexo coroíde à direita. Alterações com hipersinal T2 e hipossinal T1 com perda volumétrica em faixa, sugerindo fenda, parietal à esquerda, com margem de hipersinal T2 no parênquima adjacente, com tendência à delimitação da zona de fronteiras entre ACM e ACP esquerdas.
9	Sim	Atrofia em HCD		Redução das dimensões de todo hemisfério cerebral direito, mais acentuado em lobo frontal, com aumento da quantidade e do calibre dos vasos deste lado, comunicando o sistema venoso superficial com o profundo, associado a assimetria de plexo coroíde, maior a direita. Realce leptomeníngeo difuso a direita.
10	Sim	Atrofia em HCD		Realce leptomeníngeo, afilamento de corpo caloso. Focos de hipersinal T2/FLAIR da substância branca parieto occipital direita, sugestivo de gliose. Descolamento de retina a direita.
11	Sim	Atrofia em HCD		Hemiatrofia de HCD, com aumento da vascularização deste hemisfério com drenagem subependimária evidenciada por vasos calibrosos e ingurgitamento do plexo coroíde por aumento da drenagem.
12	Sim			Acentuação dos sulcos corticais e fissura sylviana, com dilatação compensatória do corno occipital ipsilateral. Reforço occipital a direita, de padrão leptomeníngeo. Redução volumétrica cerebelar
13	Sem relato	Atrofia em HCE		Afilamento de corpo caloso, discreta dilatação dos ventrículos cerebrais com hipertrofia do plexo coroíde à esquerda. Hiperintensidade nos giros corticais, em região occipital.

Quanto à técnica cirúrgica, verificamos que a mais frequentemente empregada envolveu cirurgias da região posterior (6 pacientes – 54%), sendo 3 casos de ressecções (lobectomias

têmoro-parieto-occipitais) e 3 de desconexões do quadrante posterior. Ainda, três pacientes foram submetidos a hemisferotomias (todos com técnica peri-insular modificada, conforme descrito por Shimizu et al. (2000), um a lobectomia temporal e outro a lobectomia frontal com calosotomia. Duas hemisferotomias e uma ressecção posterior foram realizadas do lado esquerdo; todas as demais cirurgias foram à direita. A análise das imagens pós-operatórias mostrou ressecções/desconexões satisfatórias em todos os casos, sem lesões e/ou áreas de persistência de conexão nas regiões de interesse.

A evolução das crises convulsivas foi bastante variável após o tratamento cirúrgico. Dos 11 pacientes operados, 7 foram classificados como classe I, na escala de Engel, 2 classe II e 2 classe 3. Portanto, dos pacientes submetidos a cirurgia, 63% dos pacientes ficaram livres de crises incapacitantes. Foi avaliada também a retirada das medicações antiepiléticas nestes pacientes, por meio de comparação estatística com o número de DAE (drogas antiepiléticas), sendo esse dado bastante satisfatório na comparação pré e pós-operatória: dos 11 pacientes operados, 10 pacientes (83%), reduziram o número de DAE após 2 anos da cirurgia, e apenas 1 paciente apresentou aumento no número de DAE. Foi observado uma média de uma de 3 DAE nos pacientes na avaliação pré-operatório, e uma redução para 2 DAE na avaliação pós-operatória.

Uma primeira avaliação qualitativa foi realizada com os familiares na época do diagnóstico da SSW nessas crianças e adolescentes. Apesar de alguns pacientes serem muito jovens para uma avaliação mais detalhada sobre atraso ou regressão do desenvolvimento neuropsicomotor, os responsáveis foram questionados se no momento do diagnóstico já existia algum tipo de déficit intelectual. Nessa avaliação os familiares podiam responder como resposta: eficiência intelectual normal, leve, moderada ou grave. Três pacientes deram resposta normal, três respostas leve, um moderado e seis pacientes já eram observados mesmo pelos pais como tendo déficit intelectual grave (Tabela 1).

Características comportamentais também foram avaliadas de forma retrospectiva por meio de avaliação de prontuário e quando necessário por ligação telefônica. Foram avaliadas 4 principais características: alterações/transtornos de humor, como ansiedade, depressão e comportamentos opositores desafiadores; sobre comportamento disruptivo, em que questionamos e avaliamos a presença de agressividade e/ou hiperatividade; sobre o funcionamento social do paciente; e por último sobre o desenvolvimento escolar. Todas as avaliações foram realizadas antes da cirurgia e 2 anos após. Os dados podem ser encontrados nas tabelas 4 e 5.

Tabela 4 - Dados de avaliação comportamental pré-cirúrgicos

Paciente	Humor	Comportamento disruptivo	Funcionamento social	Desenvolvimento acadêmico
1	Sem alterações	Sem alterações	Sem alterações	Alterações leves
2	Sem alterações	Hiperatividade	Baixa socialização	Não adquiriu a fala, não sabe as letras do alfabeto e nem as cores.
3	Sem alterações	Sem alterações	Bom funcionamento, ajuda nas tarefas de casa, porém devido as crises não estava conseguindo mais	Ia na escola regular, porém devido aumento significativo no número de crises os pais optaram por retirar
4	Sem alterações	Sem alterações	Baixa socialização	Fala poucas palavras, chegou a frequentar a creche.
5	Sem alterações	Agressividade	Criança nasceu e ficou hospitalizada até a cirurgia. Fazia uso de sonda e não aprendeu a andar ou falar.	Não aprendeu a falar e em andar.
6	Sem alterações	Sem alterações	Não informado	Não informado
7	Sem alterações	Hiperatividade	Baixa socialização	Dificuldade escolar
8	Sem alterações	Agressividade	Boa socialização com cuidadores e interação com crianças da mesma idade.	Segue os comandos, nomeia objetos, porém não forma frases simples
9	Sem alterações	Sem alterações	É calma, afetuosa e tem bom relacionamento com outras pessoas.	Cursa jardim 1 em escola particular, com bom aprendizado
10	Sem alterações	Sem alterações	Boa interação social com cuidadores e outras crianças	Iniciou primeiras palavras com 4 anos, conta até 12, reconhece apenas vogais.
11	Sem alterações	Hiperatividade	Pouca socialização	Fala poucas palavras, não forma frases, emite comandos simples.
12	Sem alterações	Hiperatividade	Boa socialização	Dificuldade leve relatada.
13	Sem alterações	Sem alterações	Boa socialização	Bom aluno, dificuldade leve.

Tabela 5 - Dados de avaliação comportamental 2 anos após a cirurgia

Paciente	Humor	Comportamento disruptivo	Funcionamento social	Desenvolvimento acadêmico
1	Ansiedade	Sem alterações	Boa socialização	Bom desenvolvimento, pouca dificuldade relatada.
2	Sem alterações	Hiperatividade e agressividade	Baixa socialização, não aprendeu a falar, porém se comunica com gestos. Avó relata por telefone melhora para se comunicar, consegue ir ao banheiro e comer sozinha com alguma dificuldade.	Frequentou a APAE, porém por pouco tempo.
3	Depressão e ansiedade	Sem alterações	Casada, boa socialização, trabalha.	Melhora importante após a cirurgia, pouca dificuldade relatada.
4	Sem alterações	Sem alterações	Baixa socialização	Fala poucas palavras, chegou a frequentar a creche.
5	Sem alterações	Hiperatividade	Alimenta-se sozinho, brinca com outras crianças	Não reconhece letras do alfabeto, não forma frases.
6	Sem alterações	Sem alterações	Não informado	Não informado
7	Sem alterações	Hiperatividade	Boa socialização	Estudou até 8 série, aprendeu ler e escrever. Porém mantém algum nível de dificuldade.
8	Comportamento opositor	Hiperatividade e agressividade	Boa interação com cuidadores, porém com muitos momentos de agressividade.	Vocabulário restrito, porém, com relato de melhora após a cirurgia.
9	Sem alterações	Sem alterações	Boa socialização	Pouca dificuldade relatada.
10	Sem alterações	Sem alterações	Boa socialização	Aprender ler e escrever. Porém mantém algum nível de dificuldade.
11	Sem alterações	Hiperatividade	Baixa socialização	Continua sem aprender palavras novas, não sabe escrever e não foi alfabetizada.

12	Sem alterações	Hiperatividade	Boa socialização	Aprendeu ler e escrever com dificuldade.
13	Sem alterações	Sem alterações	Boa socialização	Dificuldade leve.

Obteve-se o Vineland de todos os pacientes do presente estudo; parte dos pacientes realizaram completamente esta avaliação por ocasião da internação cirúrgica e, para os pacientes que a haviam realizado incompletamente, o questionário foi aplicado por telefone com o familiar responsável, presente em todas as épocas de evolução do paciente. A quantificação e análise estatística de tais dados, de forma a se comparar estabilização, melhora ou piora dos pacientes, foi realizada (Gráfico 3 e 4).

Na análise da escala de Vineland avaliamos o comportamento e as habilidades adaptativas da criança em relação a faixa etária. Esse comportamento e habilidades são divididos em quatro grupos, sendo eles: Domínio de comunicação, Domínio de habilidades do dia a dia, Domínio da socialização e Domínio das habilidades motoras. Após essa divisão cada domínio é subdividido em subdomínios, sendo o domínio de comunicação subdividido em comunicação receptiva, comunicação expressiva e comunicação escrita, o domínio de habilidades do dia a dia subdividido em habilidades pessoais, habilidades domésticas e habilidades na comunidade, o domínio de socialização subdividido em relações interpessoais, brincar e lazer e habilidades de adaptações gerais e por último o domínio das habilidades motoras subdividido em habilidade motora fina e grossa.

É então realizado o questionário com a família do paciente e após a finalização é realizado a quantificação dessas habilidades e seus subgrupos. A primeira quantificação é o escore padrão, seguido de uma avaliação qualitativa do nível adaptativo de cada domínio e seus subgrupos, em que a criança pode apresentar déficits profundo moderado, leve ou nenhum déficit. Em seguida passa-se para uma avaliação quantitativa final desses déficits em relação a equivalência etária do paciente, que primeiramente vai ser feita em cada domínio e seu subgrupo e por último uma equivalência total, mostrando uma soma dos quatro domínios em relação ao comportamento adaptativo da criança, na qual a idade etária aproximada essa criança se encaixa.

Tal avaliação foi então realizada antes e após 2 anos da cirurgia, para demonstrar se as crianças que foram submetidas a cirurgia tiveram piora da equivalência etária total, estabilização ou melhora. Dos 13 pacientes no nosso estudo, essa avaliação e comparação foi realizada em 11 pacientes, já que dois pacientes não foram submetidos a cirurgia.

Apenas um paciente teve equivalência etária total aproximada para idade etária verdadeira, o que se manteve tanto antes, tanto após a cirurgia, sem prejuízos e com ganhos equivalentes ao esperado para idade. Apesar de nenhum paciente ter apresentado piora na equivalência total após 2 anos da cirurgia, sete pacientes obtiveram pouco ou nenhum avanço em relação aos domínios após 2 anos. Os demais, dois pacientes apresentaram avanços significativos após a cirurgia e, mesmo mantendo a equivalência abaixo do esperado para faixa etária, foi possível notar em ambos ganhos importantes. No paciente de número 3, foi observado ganhos principalmente no domínio de comunicação, no subdomínio receptivo e subdomínio escrito e no domínio de socialização, onde foi possível observar ganhos sociais importantes na parte social e escolar da criança. Já no paciente de número 7, observamos também ganhos no domínio de comunicação, no subdomínio receptivo e subdomínio escrito, no domínio de socialização e habilidades motoras.

Gráfico 3: Dados da equivalência etária total – avaliação pré operatória:

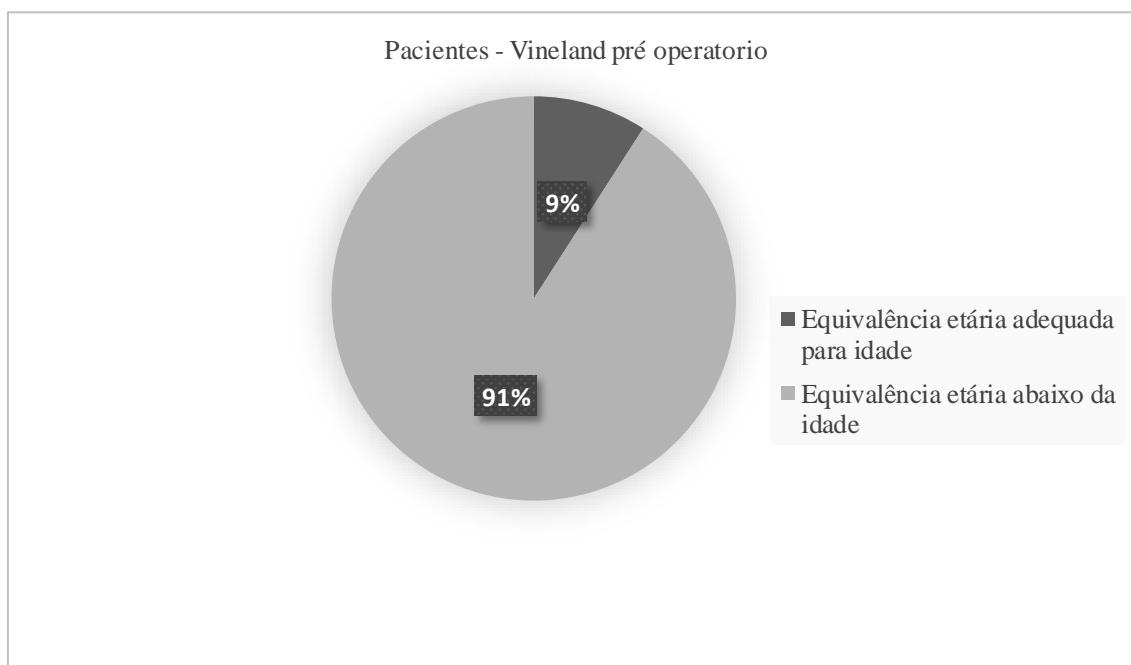
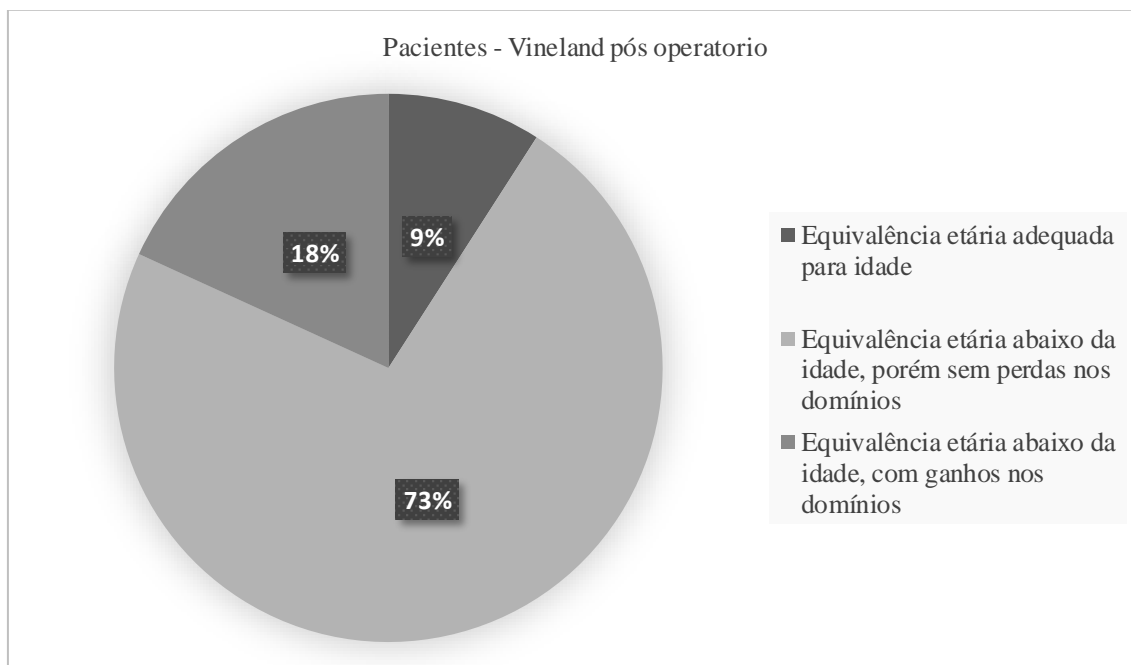


Gráfico 4: Dados da equivalência etária total – avaliação pós-operatória:



7. DISCUSSÃO E CONCLUSÃO:

O presente estudo permitiu confirmar que a Síndrome de Sturge-Weber é uma patologia rara, porém com repercussões clínicas e comportamentais significativas, particularmente nos pacientes portadores de epilepsia. Para efeito comparativo, num período de 16 anos, a SSW constituiu uma proporção pequena de substratos patológicos dos pacientes operados no centro de referência deste trabalho, perfazendo apenas cerca de 3% dos casos (Tabela 6). Ademais, a revisão da literatura médica pertinente encontrou apenas 5 estudos dedicados ao tratamento cirúrgico da epilepsia relacionada à SSW (BOUGEOIS et al 2007; MATON et al, 2010; ROCCO; TAMBURRINI, 2006; SHIMIZU; MAEHARA, 2000; ARZIMANOGLU et al, 2000).

Tabela 6 - Substrato patológico dos pacientes submetidos a cirurgia de epilepsia, CIREP-HC-FMRP-USP, 1996-2012:

Patologia	
Displasia Cortical	130

Tumores	59
Gliose	62
Esclerose Mesial Temporal	48
Encefalite de Rasmussen	28
Porencefalia	19
Esclerose Tuberosa	19
Atrofia difusa	18
RM normal	9
Síndrome de Sturge-Weber	9
Malformações vasculares	3
Outros	4
Total	408

Sabe-se que a SWS é causada por uma mutação causadora de ativação somática do gene GNAQ, que codifica a subunidade alfa da proteína G, que por sua vez se liga à guanina para reconhecimento específico de receptores de membrana e efetores intracelulares (SHIRLEY et al 2013). A extensão da doença está diretamente relacionada ao momento em que ocorre a mutação, pois quanto mais precoce for sua ocorrência (em células progenitoras), maior o acometimento clínico e o número de estruturas envolvidas (LUAT et al 2018). Preditores robustos de acometimento neurológico incluem distribuição e tamanho da mancha em “vinho do porto” e alterações radiológicas (de Ressonância Nuclear Magnética), especialmente unilateralidade (BEBIN et al 1988). Embora a análise genético-molecular dos pacientes incluídos aqui estivesse além do escopo deste estudo (e deve constituir umas das suas etapas subsequentes), objetivou-se também buscar outros preditores da evolução clínica e pós-operatória do SWS.

Os estudos de neuroimagem na SSW permitem firmar o diagnóstico e avaliar a gravidade e progressão do envolvimento cerebral (DE LA TORRE et al 2018). A tomografia computadorizada dos pacientes incluídos aqui frequentemente mostrou calcificações grosseiras

relacionadas ao angioma; já a ressonância nuclear magnética comumente evidenciou hemiatrofia cerebral associada a hipossinal em sequências T2 e FLAIR e intenso realce após administração de contraste. Estes achados são compartilhados por vários estudos (KUMAR et al 2009; BAR et al 2020; PINTO et 2016 ; HU et al 2008), e permitem estabelecer a alta sensibilidade da ressonância magnética (especialmente 3T) para a avaliação diagnóstica da SSW.

A despeito da raridade da SWS, a maioria destes pacientes apresenta epilepsia refratária, que ocorre em 70% dos casos de angioma leptomeningeo unilateral e 90% bilateral (SUJANSKI et al 1995). Alguns fatores de risco descritos para desenvolvimento da refratariedade e, portanto, maior gravidade da epilepsia inclui início precoce das crises (abaixo dos 2 anos de idade), alta frequência das crises (inclusive *clusters*, que são comuns na SWS) e presença de paroxismos epileptiformes no eletroencefalograma (LUAT et al 2018).

Especificamente com relação ao tratamento cirúrgico da epilepsia, o estudo que incluiu o maior número de pacientes foi o de Bougeois et al.³, que estudou 27 pacientes, dos quais 62% permaneceram livres de crises após a cirurgia. Os fatores de sucesso pós-operatórios relacionaram-se à amplitude da ressecção e à idade na cirurgia, mas não ao tempo de evolução da epilepsia. Assim como neste trabalho, pacientes operados mais precocemente e com ressecções (ou desconexões) maiores, muitas delas hemisféricas, apresentaram melhor desfecho de crises. Os estudos de Maton et al.¹⁰ e Arzimanoglou et al.²³ que estudaram, respectivamente, 12 e 20 pacientes, apresentaram resultados semelhantes, e os demais são revisões ou relatos de casos.

A *Sturge-Weber Foundation Clinical Care Network*, fundação norte-americana que engloba centros de excelência com experiência nesta patologia, listou recentemente que uma das questões mais importantes ainda não respondidas sobre a SSW refere-se ao papel do tratamento cirúrgico agressivo (precoce) na prevenção da evolução para formas mais graves de epilepsia e de declínio neurocognitivo (LUAT et al 2019). No presente estudo, 11 dos 13 pacientes (84%) foram submetidos ao tratamento cirúrgico na tentativa de redução dos episódios de crise convulsiva, com um tempo médio entre o tempo de diagnóstico até a cirurgia de 2 anos e 6 meses, que resultou em uma taxa de 63% de liberdade de crises incapacitantes (Engel I).

Kossoff (KOSSOF et al 2019) estudaram retrospectivamente 32 pacientes portadores de SSW submetidos a cirurgia hemisférica e relataram taxas de 83% de melhora completa das crises e 53% de possibilidade de retirada completa dos fármacos anti-epilépticos. A extensão do angioma leptomeníngeo e a técnica cirúrgica não tiveram influência no resultado, e nenhum dos pacientes teve piora da hemiparesia em relação ao pré-operatório no seguimento de longo prazo. Outrossim, o já citado estudo de Armazinoglou (ARMAZINOGLOU et al 2000) descreveu o desfecho pós-cirúrgico de 14 ressecções corticais, 5 hemiferotomias e 1 calosotomia, 13 dos quais permaneceram livres de crises num tempo de seguimento mínimo de 4 anos. Tais estudos, portanto, em conjunto com o presente, confirmam que, embora não exista tratamento curativo para a SSW, a grande maioria dos pacientes irá se beneficiar do tratamento cirúrgico, pelo fato de a epilepsia na SSW ser frequentemente de difícil controle medicamentoso. Sabe-se que déficits neuropsicológicos são relativamente comuns na SSW. Artigo publicado recentemente avaliou por meio de questionários estruturados o desempenho cognitivo de 277 crianças com esta síndrome e encontrou distúrbios de aprendizagem em 42%, comportamentais em 11% e de humor em 8% (DAY et al 2019).

Uma das vantagens do presente estudo em relação aos previamente publicados é a avaliação neuropsicológica quantitativa. A escala de Vineland é um instrumento utilizado mundialmente para avaliar o comportamento adaptativo das pessoas desde o nascimento até a idade adulta. O instrumento consiste em uma entrevista semiestruturada em formato de questionário, a importância da avaliação está relacionada a compreender as necessidades individuais de cada pessoa, considerando os aspectos de toda vida. Tal escala nos auxilia no diagnóstico de deficiências intelectuais e de desenvolvimento, e traz informações valiosas para a elaboração de planos educacionais e de Intervenção. No estudo optamos pela escala de Vineland por ser de fácil aplicação e por possibilitar a mensuração do comportamento adaptativo de indivíduos com deficiências intelectuais e de desenvolvimento. Além disso, tivemos algumas dificuldades devido ao fato de nosso estudo contar com uma avaliação retrospectiva e pacientes terem sido abordados em tempos distintos. Alguns dos pacientes contavam com avaliação neuropsicológica realizada no serviço antes e depois da cirurgia, porém alguns contavam apenas com avaliação pré-cirúrgica e outros com nenhuma. Portanto, a adoção da escala de comportamento adaptativo de Vineland (Vineland Adaptive Behavior Scale – VABS) permitiu padronizar da melhor forma essa avaliação, mesmo se realizada de forma retrospectiva, no momento pré-operatório e 2 anos de pós-operatório.

Dessa forma conseguimos não apenas qualificar o desenvolvimento neuropsicomotor dessas crianças, mas também quantificar para avaliar se houve ou não melhora não só das crises convulsivas, mas em outros quesitos de qualidade de vida para o paciente. Tal avaliação foi fundamental, demonstrando que a queda no número de crises convulsivas tem impacto positivo também no desenvolvimento neuropsicomotor dos pacientes, melhorando assim a qualidade de vida desses indivíduos e de suas famílias.

Bougeois (BOUGEOIS et al 2007) O desempenho neuropsicológico melhorou em 59% dos pacientes, sendo avaliado apenas pelo quociente de inteligência geral (QI). Cabe ressaltar que dentro da avaliação do desenvolvimento neuropsicomotor dessas crianças, foram observados atrasos e déficits precoces, antes mesmo de iniciar tratamento medicamento e/ou cirúrgico, demonstrando que a SSW é uma síndrome que causa lesões incapacitantes precoces nesses pacientes, demandando assim um acompanhamento multidisciplinar para melhor evolução. Durante a avaliação quantitativa podemos observar exatamente tais prejuízos. A maioria dos pacientes após os 2 anos de cirurgia não teve grandes avanços na parte cognitiva, mas não teve piora. Sendo que avanços ao longo do tempo com um bom acompanhamento com fisioterapia motora, fonoaudiologia e terapias adjuvantes podem sim demonstrar alguns avanços, estudos demonstrando tal avaliação qualitativa ao longo dos anos ainda são escassos na literatura.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

ALONGO N.B.; WESTPHAL-GUITTI A.C.; FERNANDES H.M.; ALBURQUERQUE M.; MUSKAT R.S.A.; FUNAYAMA S.S.; CHILHOTO L.M.F.; YACUBIAN E.M.T.; **Qualidade de vida e epilepsia: perspectivas futuras e ações práticas para pessoa com epilepsia.** Journal of Epilepsy and Clinical Neurophysiology 2010;16-1, 32-37.

ARZIMANOGLU A.A.; ANDERMANN F.; AICARDI J.; SAINTE-ROSE C.; BEAULIEU M.A.; VILLEMURE J.G.; OLIVIER A.; RASMUSSEN T. **Sturge-Weber syndrome: indications and results of surgery in 20 patients.** Neurology. 2000 Nov 28;55(10):1472-9.

BAR C, PEDESPAN JM, BOCCARA O, GARCELON N, LEVY R, GRÉVENT D, BODDAERT N, NABOUT R. **Early magnetic resonance imaging to detect presymptomatic leptomeningeal angioma in children with suspected Sturge-Weber syndrome.** Dev Med Child Neurol. 2020 Feb;62(2):227-233.

BEBIN EM, GOMEZ MR. **Prognosis in Sturge-Weber disease: comparison of unihemispheric and bihemispheric involvement.** J Child Neurol. 1988 Jul;3(3):181-4.

BORGES M.A.; MIN L.L.; GUERREIRO A.A.M.; YACUBIAN E.M.T.; CORDEIRO J.A.; TOGNOLA W.A.; BORGES A.P.P.; ZANETTA D.M.T. **Urban prevalence of epilepsy: populational study in São José do Rio Preto, a medium-sized city in Brazil.** Arquivos de Neuro-Psiquiatria, São Paulo, v.62 2004 (2 A),199-205.

BOUGEOIS M.; CRIMMINS W.D.; OLIVEIRA R.S.; ARZIMANOGLU A.; GARNETT M.; ROUJEAU T.; DI ROCCO F.; SAINTE-ROSE C. **Surgical treatment of epilepsy in Sturge-Weber syndrome in children.** Journal of Neurosurgery: Pediatrics 2007; 106:20–28.

BRANDT J.; VINING E.; STARK R.; ANSEL B.; FREEMAN J. **Hemispherectomy or intractable epilepsy in childhood: preliminary report on neuropsychological and psychosocial sequelae.** Journal of Epilepsy 1990; 261–270.

CASTROVIEJO P.I.; PASCUAL-PASCUAL S.I.; VELAZQUES R.F. **Sturge-Weber syndrome: study of 55 patients.** The Canadian journal of neurological sciences 2008;35 (3):301-7.

DAY AM, MCCULLOCH CE, HAMMILL AM, JUHÁSZ C, LO WD, PINTO AL, MILES DK, FISHER BJ, BALL KL, WILFONG AA, LEVIN AV, THAU AJ, COMI AM; **Physical and Family History Variables Associated With Neurological and Cognitive Development in Sturge-Weber Syndrome.** Pediatric Neurol. 2019 Jul;96:30-36.

DE LA TORRE AJ, LUAT AF, JUHÁSZ C, HO ML, ARGERSINGER DP, CAVUOTO KM, ENRIQUEZ-ALGECIRAS M, TIKKANEN S, NORTH P, BURKHART CN, CHUGANI HT, BALL KL, PINTO AL, LOEB JA. **A Multidisciplinary Consensus for Clinical Care and Research Needs for Sturge-Weber Syndrome.** Pediatric Neurol. 2018 Jul;84:11-20.

EMPELEN R. V.; JENNEKENS-SCHILKEL A.; RIJES P.; HELDERS P.; NIEUWENHUIZEN O. **Health-related quality of life and self-perceived competence of children assessed before and up to two years after epilepsy surgery.** Epilepsia 2005; 46: 258-71.

ENGEL J.JR. **Surgery for Seizures.** New England Journal of Medicine 1996; 334(10), 647–653.

HIGUEROS E., ROE E., GRANELL E., BASELGA E. (2017). **Síndrome de Sturge-Weber: revisión.** Actas Dermo-Sifiliográficas, 2017; 108(5), 407–417.

HU J, YU Y, JUHASZ C, KOU Z, XUAN Y, LATIF Z, KUDO K, CHUGANI HT, HAACKE EM. **MR susceptibility weighted imaging (SWI) complements conventional contrast enhanced T1 weighted MRI in characterizing brain abnormalities of Sturge-Weber Syndrome.** J Magn Reson Imaging. 2008 Aug;28(2):300-7.

JONAS R.; NGUYEN B.S.; HU B. **Cerebral hemispherectomy: Hospital course, seizure, developmental, language, and motor outcomes.** Neurology 2004;62:1712-21.

KAWAI K. **Epilepsy surgery: current status and ongoing challenges.** Neurol Med Chir (Tokyo). 2015;55(5):357-66.

KOSSOFF EH, BUCK C, FREEMAN JM. **Outcomes of 32 hemispherectomies for Sturge-Weber syndrome worldwide.** Neurology. 2002 Dec 10;59(11):1735-8.

KUMAR KR, HON K, SCHULTZ D, AGZARIAN MJ, JONES DN, THYAGARAJAN D. **Transient changes on brain magnetic resonance imaging in a patient with sturge-weber syndrome presenting with hemiparesis.** Neurologist. 2009 Nov;15(6):351-4.

LIANG C.; LIU N.; WU J.; TANG Y.; GUO T.; YUE X.; KANG J.; LI W.; ZHAO W. **Surgery can get favorable outcome in atypical Sturge-Weber syndrome with intractable epilepsy.** J Craniofac Surg. 2015 Mar;26(2):597-9.

LUAT AF, BEHEN ME, CHUGANI HT, JUHÁSZ C. **Cognitive and motor outcomes in children with unilateral Sturge-Weber syndrome: Effect of age at seizure onset and side of brain involvement.** Epilepsy Behav. 2018 Mar;80:202-207.

LUAT AF, JUHÁSZ C, LOEB JA, CHUGANI HT, FALCHEK SJ, JAIN B, GREENE-ROETHKE C, AMLIE-LEFOND C, BALL KL, DAVIS A, PINTO A. **Neurological Complications of Sturge-Weber Syndrome: Current Status and Unmet Needs.** Pediatr Neurol. 2019 Sep;98:31-38.

MATON B.; KRSEK P.; JAYAKAR P.; RESNICK T.; KOEHN M.; MORRISON G.; RAGHEB J.; CASTELLANO-SANCHEZ A.; DUCHOWNY M. **Medically intractable epilepsy in Sturge-Weber syndrome is associated with cortical malformation: implications for surgical therapy.** Epilepsia. 2010 Feb;51(2):257-67.

MILLER V.; PALERMO T.M.; GREWE S.D. **Quality of life in pediatric epilepsy: demographic and disease-related predictors and comparison with healthy controls.** Epilepsy and Behavior 2003; 4:36–42.

OOSTROM K.J.; SCHOUTEN A.; KRUITWAGEN C.L.; PETERS A.C.; JENNEKENS-SCHINKEL A. **Parents' perceptions of adversity introduced by upheaval and uncertainty at the onset of childhood epilepsy.** *Epilepsia* 2001; 42:452–460.

PAOLICCHI J.M.; JAYAKAR P.; DEAN P. **Predictors of outcome in pediatric epilepsy surgery.** *Neurology* 2000;54:642-7.

PINTO AL, CHEN L, FRIEDMAN R, GRANT PE, PODURI A, TAKEOKA M, PRABHU SP, SAHIN M. **Sturge-Weber Syndrome: Brain Magnetic Resonance Imaging and Neuropathology Findings.** *Pediatric Neurol.* 2016 May;58:25-30.

ROCCO C.D.; TAMBURRINI G. **Sturge –Weber syndrome.** *Child's Nervous System.* 2006; 22:909–921.

RODRIGUES Marcelo; VILANOVA Luiz Celso. **Tratado de Neurologia Infantil.** Editora Atheneu, Brasil, São Paulo; 2017.

SABAX W.; LAWSON J.A.; CAIRNS J.A.; DUCHOWNY M.S.; RESNICK T.J.; DEAN P.M. **The health-related quality of life of children with refractory epilepsy: a comparison of those with and without intellectual disability.** *Epilepsia* 2001; 42:621–628.

SHERMAN E.M.S.; SLICK D.J.; CONOLLY M.B.; STEINBOK P.; CAMFIELD C.; EYRL K.L.; MASSEY C.; FARELL K. **Validity of three measures of healthrelated quality of life in children with intractable epilepsy.** *Epilepsia* 2002; 43:1230–1238.

SHIMIZU H.; MAEHARA T. **Modification of peri-insular hemispherotomy and surgical results.** *Neurosurgery.* 2000 Aug;47(2):367-72; discussion 372-3.

SHIRLEY HD, TANG H, GALLIONE CJ, BAUGHER JD, FRELIN LP, COHEN B, NORTH PE, MARCHUCK DA, COMU AM, PERSNER J. **Sturge-Weber syndrome and port-wine stains caused by somatic mutation in GNAQ.** *New England Journal Med.* 2013 May 23;368(21):1971-9.

SPARROW S.S.; BALLA D.A.; CICHETTI D.V. **Vineland Adaptive Behavior Scales.** American Guidance Service 1984.

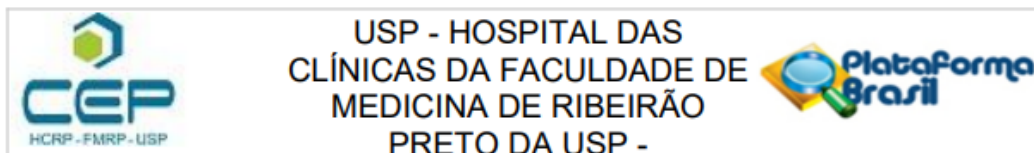
SUJANSKY E, CONRADI S. **Sturge-Weber syndrome: age of onset of seizures and glaucoma and the prognosis for affected children.** J Child Neurol. 1995 Jan;10(1):49-58.

WECHSLER D. **The Wechsler intelligence scale for children—fourth edition.** London: Pearson. 2003.

WYLLIE E.; COMAIR Y.G.; KOTAGAL P.; BULACIO J.; BINGAMAN W.; RUGGIERI P. **Seizure outcome after epilepsy surgery in children and adolescents.** Ann Neurol 1998;44:740-8.

APÊNDICES

Aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa do HCFMRP-USP, de 05 de abril de 2021:



PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: ANÁLISE DOS RESULTADOS DO TRATAMENTO CIRÚRGICO DA EPILEPSIA RELACIONADA À SÍNDROME DE STURGE-WEBER EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES, COM ÊNFASE NO DESFECHO CLÍNICO E DE DESENVOLVIMENTO NEUROPSICOMOTOR

Pesquisador: Laura Mendes França

Área Temática:

Versão: 1

CAAE: 44840021.4.0000.5440

Instituição Proponente: Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da USP -

Patrocinador Principal: Financiamento Próprio

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 4.628.270

Apresentação do Projeto:

A síndrome de Sturge-Weber (SSW) é uma rara síndrome neurocutânea, congênita, não-hereditária, com malformações que afetam o sistema vascular cefálico. A incidência da SSW não é bem conhecida e é estimada em 1 em 20.000-50.000 nascidos vivos. Tem como principais características clínicas nevos faciais unilaterais, angioma leptomeníngeo e alterações oftalmológicas. É causada por mutações somáticas do gene GNAQ, localizado no cromossomo 9q21. Glaucoma associado à angiomatose facial foi pela primeira vez relatado por Shirmer em 1860. Contudo, Sturge, em 1879, foi o primeiro a descrever um caso com todas as alterações primárias da síndrome. Os fenômenos fisiopatológicos da SSW ocorrem devido a anormalidade do desenvolvimento embriológico. Na sexta semana de vida intrauterina, na região do ectoderma responsável por formar a pele facial, começa a se desenvolver o plexo venoso cefálico primitivo; essa proliferação vascular habitualmente regride na nona semana. A falha na regressão desse plexo primitivo resulta em tecido vascular residual que formará os angiomas nas leptomeninges e face. Uma das principais diferenças da SSW se comparado com outras facomatoses, como a doença de von Hippel-Lindau, Neurofibromatose, e a doença de BournevillePringle, é que, diferentemente dessas síndromes, a SWS não está associada a neoplasia intracraniana; no entanto, é muito associada a epilepsia e atraso no desenvolvimento intelectual e motor. A primeira manifestação



USP - HOSPITAL DAS
CLÍNICAS DA FACULDADE DE
MEDICINA DE RIBEIRÃO
PRETO DA USP -



Continuação do Parecer: 4.628.270

neuroológica na maioria dos pacientes é a epilepsia. Os pacientes são afetados de formas variáveis, sendo que algumas crianças permanecem livres de crises convulsivas por toda a vida e outras sofrem com déficits neurológicos graves e epilepsia de difícil controle. A epilepsia está presente em 80% dos pacientes e crises convulsivas se desenvolvem em dois terços dos menores de 1 ano de idade ³. Além disso, as convulsões são resistentes ao tratamento farmacológico em quase 60% desses pacientes, que conseqüentemente devem ser avaliados para cirurgia de epilepsia ¹. A fisiopatologia e o motivo pelo qual as crises convulsivas são tão comuns na SSW não está bem definida na literatura, acredita-se que tais crises são o resultado da irritabilidade cortical causada pela malformação vascular cerebral, por meio de mecanismos de hipóxia, isquemia e gliose. As convulsões são geralmente focais ou parciais com generalização secundária. Já a deterioração neurológica progressiva de crianças com SSW acontece principalmente devido ao processo isquêmico por má perfusão cerebral, associado a uma alta demanda metabólica pela atividade convulsiva prologada. O diagnóstico baseia-se no quadro clínico e nos achados dos exames de imagem do cérebro. A tomografia axial computadorizada (CT) frequentemente mostra calcificações grosseiras relacionadas ao angioma; já a ressonância magnética (RNM) é o método de escolha para diagnóstico das alterações cerebrais da SSW e, pode demonstrar hemiatrofia cerebral e proeminência do plexo coroide ipsilateral ao angioma meníngeo, mielinização acelerada e aéreas de hipersinal em T2 e FLAIR no hemisfério alterado. Não há tratamento específico para a síndrome de Sturge-Weber

Objetivo da Pesquisa:

Avaliar resultados, do ponto de vista clínico e neurocognitivo, do tratamento cirúrgico da epilepsia clinicamente intratável em crianças e adolescentes portadoras da Síndrome de Sturge Weber

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

Riscos: O estudo apresenta riscos mínimos para os participantes, sendo um estudo apenas observacional e de análise de prontuário.

Benefícios: Uma melhor definição sobre a melhoria da qualidade de vida das crianças com SWS após a cirurgia, não apenas com a redução das crises convulsivas, mas também sobre o ponto de vista intelectual e motor, faz-se necessário para que mais discussões e pesquisas nessas áreas sejam feitas, visando assim atingir mais pacientes e aperfeiçoar a qualidade do tratamento na SWS.

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

Trata-se de estudo Observacional. O estudo será realizado de forma retrospectiva, através da revisão e análise de prontuários e de banco de dados de pacientes crianças e adolescentes (com

Endereço: CAMPUS UNIVERSITÁRIO
Bairro: MONTE ALEGRE CEP: 14.048-900
UF: SP Município: RIBEIRAO PRETO
Telefone: (16)3602-2228 Fax: (16)3633-1144 E-mail: cep@hcrp.usp.br



USP - HOSPITAL DAS
CLÍNICAS DA FACULDADE DE
MEDICINA DE RIBEIRÃO
PRETO DA USP -



Continuação do Parecer: 4.628.270

idade inferior a 19 anos no momento da cirurgia), submetidos à cirurgia para tratamento de epilepsia refratária no Centro de Cirurgia de Epilepsia de Ribeirão Preto – CIREP – Hospital das Clínicas, Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo (FMRPUSP), no período entre 1998 e 2020. Serão avaliados dados clínicos, eletroencefalográficos, achados de imagem e desenvolvimento neuropsicológico. Com relação aos dados clínicos serão coletadas informações referentes à etiologia da epilepsia, semiologia das crises, início da epilepsia, frequência das crises, idade da cirurgia, presença de distúrbios comportamentais e déficits motores, além de dados demográficos, econômicos, sociais, escolares e familiares desses indivíduos nos três momentos descritos. Serão avaliados os exames de vídeo-eletroencefalograma e RNM destes pacientes, para confirmação e comparação dos achados. Uma análise comparativa será realizada entre a avaliação pré-operatória e os períodos pós operatórios para definir se houve melhora, piora ou estabilização das crises e das habilidades de comportamento intelectual ou adaptativo. Foram estabelecidos como critérios de inclusão, pacientes até 18 anos, com diagnóstico de SSW e epilepsia com tratamento cirúrgico, com avaliação pré e pós operatória realizada no CIREP, serão excluídos pacientes que abandonaram o seguimento clínico ou que não foram submetidos às avaliações clínicas e neuropsicológicas nos tempos mencionados.

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

Documentos devidamente apresentados. Solicita a dispensa de aplicação do termo de Consentimento Livre e Esclarecido, por se tratar de pesquisas através de dados em prontuários que contenham avaliação das áreas de "neurologia e epilepsia infantil" de pacientes de ambulatório específico desta instituição. A população deste ambulatório são crianças entre 0-18 anos de idade. Neste projeto serão analisados dados de crianças cuja avaliação diagnóstica já foi realizada, não haverá uma nova avaliação.

Recomendações:

não se aplica

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

Diante do exposto e à luz da Resolução CNS 466/2012, o projeto de pesquisa, assim como a solicitação de dispensa de aplicação do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, podem ser enquadrados na categoria APROVADO.

Considerações Finais a critério do CEP:

Projeto Aprovado: Tendo em vista a legislação vigente, devem ser encaminhados ao CEP, relatórios

Endereço: CAMPUS UNIVERSITÁRIO
Bairro: MONTE ALEGRE CEP: 14.048-900
UF: SP Município: RIBEIRAO PRETO
Telefone: (16)3602-2228 Fax: (16)3633-1144 E-mail: cep@hcrp.usp.br



USP - HOSPITAL DAS
CLÍNICAS DA FACULDADE DE
MEDICINA DE RIBEIRÃO
PRETO DA USP -



Continuação do Parecer: 4.628.270

parciais anuais referentes ao andamento da pesquisa e relatório final ao término do trabalho. Qualquer modificação do projeto original deve ser apresentada a este CEP em nova versão, de forma objetiva e com justificativas, para nova apreciação.

Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJETO_1721473.pdf	23/03/2021 18:55:48		Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	Mestradoprojeto.docx	23/03/2021 18:55:30	Laura Mendes França	Aceito
Orçamento	UPC.pdf	23/03/2021 18:54:28	Laura Mendes França	Aceito
Cronograma	cronograma.docx	22/03/2021 20:18:31	Laura Mendes França	Aceito
Orçamento	Orcamento.docx	22/03/2021 20:18:22	Laura Mendes França	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE.docx	22/03/2021 20:13:38	Laura Mendes França	Aceito
Folha de Rosto	folhaderosto.pdf	22/03/2021 20:10:08	Laura Mendes França	Aceito

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

RIBEIRAO PRETO, 05 de Abril de 2021

Assinado por:
MARCIA GUIMARÃES VILLANOVA
(Coordenador(a))

Endereço: CAMPUS UNIVERSITÁRIO
Bairro: MONTE ALEGRE **CEP:** 14.048-900
UF: SP **Município:** RIBEIRAO PRETO
Telefone: (16)3602-2228 **Fax:** (16)3633-1144 **E-mail:** cep@hcrp.usp.br

Escala de comportamento adaptativo de Vineland (Vineland Adaptive Behavior Scale – VABS):

2) Sim, normalmente; 1) Algumas vezes, ou parcialmente; 0) Não, nunca; N) Não teve oportunidade e D) Desconhecido

IDADE	DOMÍNIO DA COMUNICAÇÃO	RECEPTIVO	EXPRESSIVO	ESCRITO
<1	1. Vira a cabeça e os olhos em direção a sons.			
	2. Presta atenção, pelo menos momentaneamente, quando o cuidador fala com ele.			
	3. Sorri em resposta a presença do cuidador.			
	4. Sorri em resposta a presença de uma pessoa familiar, além do cuidador.			
	5. Levanta os braços quando o cuidador diz, “Venha aqui” ou “levante”. Comportamento de antecipação para o colo.			
	6. Demonstra compreender o significado do “não”.			
	7. Imita sons dos adultos imediatamente após tê-los ouvido.			
	8. Demonstra compreender o significado de pelo menos 10 palavras.			
1	9. Gesticula apropriadamente para indicar “sim”, “não”, “eu quero”.			
	10. Ouve atentamente às instruções.			
	11. Demonstra compreensão do significado de “sim” ou “ok”.			
	12. Acompanha instruções que requerem uma ação e um objeto.			
	13. Aponta, corretamente para, pelo menos uma parte principal do corpo quando solicitado.			
	14. Usa o primeiro nome ou apelidos de irmãos ou pares, ou menciona seus nomes quando solicitado.			
	15. Usa frases contendo um substantivo e um verbo, ou dois substantivos. Ex. “Ana foi”, “bola da Ana”.			
	16. Nomeia pelo menos 20 objetos familiares sem ser solicitado. NÃO PONTUE 1			
	17. Ouve uma história por pelo menos 5 minutos.			
	18. Indica preferências quando lhe são oferecidas opções.			
	19. Fala pelo menos 50 palavras reconhecidas. NÃO PONTUE 1.			
	20. Relata, espontaneamente, experiências em termos simples.			

2	21. Transmite um simples recado. Ex. "o almoço está pronto", "vamos para casa".			
	22. Usa sentenças com 4 ou mais palavras.			
	23. Aponta acuradamente a todas as partes do corpo quando solicitado. NÃO PONTUE 1.			
	24. Fala pelo menos 100 palavras reconhecíveis. NÃO PONTUE 1.			
	25. Fala com sentenças completas.			
2	26. Usa "um", "uns", "uma", "umas", ou "o", "os", "a", "as" em frases e sentenças. Ex. "a bola", "o cão".			
	27. Acompanha instruções em termos condicionais do tipo "se isso ocorrer". Ex. "se vc estiver com frio, pegue uma blusa".			
	28. Menciona o primeiro nome e o sobrenome quando solicitado.			
3, 4	29. Faz perguntas iniciadas com "o que", "onde", "por que" e "quando". NÃO PONTUE 1.			
	30. Declara qual de dois objetos que não estão presentes é o maior. Ex. o gato ou o cachorro?			
	31. Relata experiências em detalhes quando solicitado.			
	32. Usa tanto "atrás" como "entre", como preposições em uma frase.			
	33. Usa "em volta" como preposição em uma frase.			
	34. Usa frase contendo "mas" e "ou". Ex. o Rui ou a Ana? Vc quer suco ou refrigerante?			
	35. Articula claramente, sem a substituir sons.			
5	36. Conta histórias populares, contos de fada, piadas longas, ou enredos de programas de televisão.			
	37. Diz todas as letras do alfabeto de memória. Ex. se disser só "ABC", pontue 1.			
	38. Lê pelo menos 3 sinais comuns. Ex. se ele ler as palavras, pontue 2. Se reconhecer o sinal pela forma, mas não ler a palavra, pontue 1.			
	39. Sabe dizer o mês e o dia de seu aniversário quando solicitado.			
6	40. Usa as formas irregulares de plural. Ex. aviões,irmãos, pães; jomais, chapéus, troféus,			
	41. Escreve o primeiro nome e o sobrenome.			
	42. Diz o número do telefone quando solicitado. N PODE SER PONTUADO			

6	Se não possuir telefone em sua residência, pontuar "N"			
	43. Diz o endereço de sua casa completo, inclusive citando a cidade e o estado, quando solicitado.			
	44. Lê pelo menos 10 palavras silenciosamente, ou em voz alta.			
	45. Escreve pelo menos 10 palavras de memória.			
	46. Expressa idéias em mais de uma forma, sem auxílio. Ex. se a pessoa não entender, consegue explicar com outras palavras.			
	47. Lê histórias simples em voz alta.			
7,8	48. Escreve frases simples de 3 ou 4 palavras.			
	49. Concentra-se em leituras escolares, por mais de 15 minutos.			
	50. Lê por iniciativa própria.			
	51. Lê, pelo menos, livros próprios para a segunda série.			
	52. Ordena itens ou palavras, em ordem alfabética pela primeira letra.			
	53. Escreve bilhetes ou mensagens curtas. Pontuar 2, se escreveu pelo menos 3 bilhetes e 1 ponto para 1 bilhete já escrito. Pontuar 0 para cópia			
9	54. Dá orientações complexas a outros. Ex. indicar direção de um local / explicar passos e informar os ingredientes para fazer um prato/receita.			
	55. Escreve cartas (nível de iniciante). NÃO PONTUAR 1. Ex. Escreve cartas simples com pelo menos três sentenças (gramática e ortografia não precisam estar perfeitas. Ele/a deve ter escrito e postado no mínimo três cartas de nível simples)			
	56. Lê pelo menos livros próprios para a quarta série.			
	57. Escreve de maneira cursiva a maioria das vezes. NÃO PONTUAR 1			
10 a 18+	58. Usa dicionário. Ex. se necessitar de ajuda na ortografia. Deve ter usado o dicionário independentemente pelo menos duas vezes para pontuar 2			
	59. Usa o índice, tópicos de capítulos no início de livros, revistas.			
	60. Escreve relatórios ou composições. NÃO PONTUAR.			
	61. Escreve o endereço completo em envelopes.			
	62. Consulta o índice de um livro.			
	63. Lê jornais para adultos. N PODE SER PONTUADO			

	64. Tem objetivos realistas de longo prazo e descreve em detalhes seus planos para alcançá-los.			
	65. Escreve cartas complexas.			
	66. Lê jornais ou revistas para adultos semanalmente. N PODE SER PONTUADO			
	67. Escreve cartas comerciais. NÃO PONTUE 1			

IDADE	HABILIDADES DO DIA A DIA	PESSOAL	DOMÉSTICO	COMUNIDADE
<1	1. Indica aceitação a alimentação ao ver a mamadeira, o seio ou a comida.			
	2. Abre a boca quando a colher com comida é apresentada.			
	3. Retira a comida da colher com a boca.			
	4. Chupa ou mastiga bolachas ou biscoitos.			
	5. Come alimentos sólidos.			
1	6. Bebe do copo ou da xícara sozinho.			
	7. Come sozinho com a colher.			
	8. Demonstra entender que coisas quentes são perigosas.			
	9. Indica que as fraldas estão sujas ou molhadas, apontando ou vocalizando, ou mesmo puxando-as			
	10. Chupa (bebe) pelo canudinho.			
	11. Permite de bom grado que o cuidador lhe limpe o nariz.			
	12. Come sozinho com o garfo.			
	13. Remove uma blusa, casaco ou camisa que abre pela frente sem ajuda.			
2	14. Alimenta-se sozinho com a colher sem derrubar.			
	15. Demonstra interesse em trocar de roupa quando ela está muito úmida ou suja.			
	16. Urina na privada ou no períneo.			
	17. Lava-se com ajuda.			
	18. Defeca na privada ou no pinico.			
	19. Pede para ir ao banheiro.			
	20. Coloca ou puxa para cima peças de roupa com elástico.			
	21. Demonstra entender a função do dinheiro.			
	22. Coloca suas coisas de lado se solicitado.			
3	23. Controla os esfínteres durante a noite.			
	24. Consegue pegar água para beber da torneira sem ajuda.			
	25. Escova os dentes sem ajuda. NÃO PONTUE 1.			
	26. Demonstra entender a função do relógio, digital ou convencional.			
	27. Ajuda em tarefas domésticas se solicitado.			

	28. Lava e seca o rosto sem ajuda.			
	29. Coloca os sapatos no pé certo sem ajuda.			
	30. Atende ao telefone corretamente. N PODE SER PONTUADO.			
	31. Veste-se sozinho completamente, exceto p/ amarrar os sapatos.			
4	32. Diz para quem é a chamada telefônica ou que essa pessoa não pode atender.			
	33. Põe a mesa com ajuda.			
	34. Preocupa-se com todos os cuidados de higiene, mesmo sem ter que ser lembrado e sem ajuda.			
	35. Olha para os dois lados antes de atravessar a rua ou a estrada.			
	36. Guarda as roupas limpas sem ajuda quando solicitado.			
	37. Cuida do nariz sem ajuda. NÃO PONTUE 1.			
	38. Tira da mesa coisas que podem quebrar.			
	39. Enxuga-se sozinho com a toalha sem ajuda.			
	40. Fecha todos os feixes, zíperes ou botões. NÃO PONTUE 1.			
5	41. Ajuda na preparação de alimentos que precisam ser misturados ou cozidos.			
	42. Demonstra compreender que é inseguro aceitar caronas, alimentos ou dinheiro de estranhos.			
	43. Amarra corretamente os sapatos sem ajuda.			
	44. Toma banho sem ajuda. NÃO PONTUE 1.			
	45. Olha para os dois lados e atravessa a rua ou estrada sozinho.			
	46. Cobre a boca e o nariz quando tosse ou espirra.			
6	47. Usa de maneira competente o garfo, a faca e a colher. NÃO PONTUE 1.			
	48. Toma iniciativa de telefonar para outros. N PODE SER PONTUADO.			
	49. Obedece a semáforos e aos sinais de <i>Andar e Não Andar</i> para pedestres.			
	50. Veste-se completamente sozinho, amarra os sapatos e fecha todos os feixes. NÃO PONTUE 1.			
	51. Arruma sua própria cama quando solicitado.			
	52. Sabe dizer o dia da semana quando perguntado			
	53. Prende o cinto de segurança no carro de maneira independente. N PODE SER PONTUADO.			
	54. Conhece o valor do dinheiro.			
	55. Usa ferramentas básicas. Ex. martelo, chave inglesa, serra, pá (devem ser usadas com um objetivo). Pontue 2 quando souber utilizar no mínimo 2 ferramentas. Se usar apenas 1, como			

7	martelo, pontue 1. Pontue 0 quando apenas brinca com as ferramentas ou finge estar trabalhando com elas			
	56. Identifica a esquerda e a direita nos outros.			
	57. Põe a mesa sem ajuda quando solicitado.			
8	58. Varre, passa pano ou aspira o chão cuidadosamente, sem ajuda, quando solicitado.			
	59. Usa números telefônicos de emergência em caso de emergência. N PODE SER PONTUADO.			
	60. Pede a própria refeição completa no restaurante. N PODE SER PONTUADO.			
	61. Declara a data correta quando perguntado.			
	62. Veste-se antecipadamente em caso de mudança de temperatura, sem ser lembrado.			
	63. Evita pessoas com doenças contagiosas sem ser lembrado.			
9, 10	64. Fala as horas por seguimentos de cinco minutos.			
	65. Cuida do cabelo sem que tenha que ser lembrado e sem ajuda. NÃO PONTUE 1.			
	66. Usa o fogão ou o forno de microondas para cozinhar.			
	67. Usa produtos para limpeza da casa apropriadamente e corretamente.			
11 12	68. Consegue contar corretamente o troco de uma compra maior que um real.			
	69. Usa o telefone para todos os tipos de chamada sem ajuda. N PODE SER PONTUADO.			
	70. Cuida de todas as unhas dos dedos sem que tenha que ser lembrado e sem ajuda. NÃO PONTUE 1.			
	71. Prepara comidas que requerem ser misturadas e cozidas sem ajuda.			
13 14 15	72. Usa um telefone pago. N PODE SER PONTUADO.			
	73. Arruma o próprio quarto sem que tenha que ser lembrado.			
	74. Economiza dinheiro por iniciativa própria e já comprou pelo menos um item recreativo mais importante.			
	75. Cuida da própria saúde independentemente.			
16	76. Recebe dinheiro para gastar regularmente.			
	77. Arruma a própria cama e troca a roupa de cama rotineiramente. NÃO PONTUE 1.			
	78. Limpa o quarto outras vezes, além das limpezas regulares, sem que seja solicitado.			
	79. Realiza reparos domésticos e outras tarefas da casa, sem que tenha que ser solicitado.			
	80. Costura botões ou similares nas roupas quando solicitado.			
	81. Programa o orçamento para despesas semanais.			
	82. Administra o próprio dinheiro sem ajuda.			

17 a 18+	83. Planeja e prepara a principal refeição do dia sem ajuda.			
	84. Chega na hora ao trabalho.			
	85. Cuida inteiramente de suas próprias roupas sem que tenha que ser lembrado. NÃO PONTUE 1.			
	86. Avisa o supervisor se for chegar atrasado ao trabalho.			
	87. Avisa o supervisor quando se ausenta do trabalho por motivo de doença.			
	88. Programa o orçamento para despesas mensais.			
	89. Costura barras em suas roupas, ou faz alterações nas mesmas sem ajuda e sem ser solicitado.			
	90. Respeita os limites de tempo para intervalos de lanche no trabalho.			
	91. Assume a responsabilidade de trabalho integralmente. NÃO PONTUE 1.			
	92. Tem conta corrente e a usa de maneira responsável.			

IDADE	DOMÍNIO DA SOCIALIZAÇÃO	R. INTERPESSOAIS	BRINCAR E LAZER	ADAPTAÇÃO
<1	1. Olha para a face do cuidador.			
	2. Responde à voz do cuidador ou outra pessoa			
	3. Distingue o cuidador de outras pessoas.			
	4. Demonstra interesse por pessoas ou objetos novos.			
	5. Expressa duas ou mais emoções reconhecíveis, como prazer, tristeza, medo ou sofrimento.			
	6. Demonstra antecipação ao fato de ser pego pelo cuidador.			
	7. Demonstra afeição em relação aos familiares.			
	8. Demonstra interesse em crianças ou pares que não sejam irmãos.			
	9. Estende-se a pessoas familiares.			
	10. Brinca com brinquedos ou outros objetos, sozinho ou em companhia de outros.			
	11. Participa de brincadeiras de fácil interação com outras pessoas.			
	12. Brinca com objetos domésticos comuns.			
	13. Demonstra interesse nas atividades dos outros.			
	1 2	14. Imita, em resposta a um modelo, movimentos simples de adultos, tais como bater palmas, acenar com a mão (dar tchau).		
15. Ri ou sorri, apropriadamente em resposta a declarações positivas. Ex. ele precisa entender o que está sendo falado e não simplesmente responder de acordo com o tom de voz.				
16. Reconhece pelo nome pelo menos duas pessoas familiares.				
17. Demonstra interesse em agradar o cuidador.				
18. Participa de pelo menos uma brincadeira ou atividade com os outros.				
19. Imita uma tarefa, relativamente complexa, que fora executada algumas horas antes por outra pessoa. Ex. varrer, martelar, lavar louça. Esforços para imitar são mais importantes do que a habilidade, e qualquer objeto necessário para fazer a tarefa real não precisa estar presente. O indivíduo que imita uma tarefa complexa só como ela está sendo realizada pontua 0.				

	20. Imita frases de adultos que foram ouvidas em ocasiões prévias.			
	21. Engaja-se em atividades elaboradas de faz de conta, sozinho ou com outros.			
3	22. Demonstra preferência por alguns amigos em relação a outros.			
	23. Diz por favor ao pedir alguma coisa.			
	24. Rotula alegria, tristeza, medo e raiva em si mesmo.			
4	25. Identifica, quando solicitado, pessoas por outras características além do nome. Ex. profissão, onde mora, relação de parentesco ou característica física.			
	26. Compartilha brinquedos ou outras posses sem que lhe seja pedido.			
	27. Nomeia um ou mais programas de televisão favoritos quando solicitado, e diz os dias nos quais os programas são exibidos. N PODE SER PONTUADO.			
	28. Segue as regras de jogos simples sem que precise ser lembrado.			
	29. Tem um amigo preferido de cada sexo.			
	30. Segue regras da escola.			
5	31. Responde verbalmente e positivamente ao sucesso dos outros.			
	32. Pede desculpas por erros não intencionais.			
	33. Possui um grupo de amigos.			
	34. Segue as regras da comunidade. Ex. joga lixo cesto, destrói objetos de outros. Se não tiver contato com a comunidade, pontuar 0.			
6	35. Brinca com jogos que exige capacidade de decisões.			
	36. Não fala com a boca cheia.			
	37. Tem um melhor amigo do mesmo sexo.			
	38. Responde apropriadamente quando apresentado a outros. (Se for muito tímido para responder apropriadamente, pontuar 0)			
7 8	39. Faz, ou compra, de iniciativa própria, presentes para o cuidador ou membros da família nas datas mais importantes.			
	40. Guarda segredo ou confidências por mais de um dia.			
	41. Devolve brinquedos ou outros objetos emprestados por amigos, ou livros emprestados pela biblioteca.			
	42. Termina conversas apropriadamente.			
	43. Acata os limites de tempo determinados pelo cuidador.			
	44. Evita fazer perguntas ou declarações que podem magoar ou embaraçar os outros. (Senso de adequação social é necessário para pontua 2)			

9	45. Controla a raiva e a dor quando magoada. Ex. qdo não lhe for permitido assistir TV, não chora ou não fica extremamente chateado.			
	46. Guarda segredos ou confidências pelo período adequado.			
10 11	47. Comporta-se apropriadamente à mesa sem que lhe tenha que ser pedido. NÃO PONTUE 1.			
	48. Assiste televisão ou escuta o rádio em busca de informações a respeito de um assunto de interesse específico. Ex. esporte, grupo musical, espécies de animais – não simplesmente para relaxar, mas sim para extrair informações.			
	49. Vai a eventos noturnos, escolares ou de confraternização com amigos, quando acompanhado por um adulto.			
	50. Pesa as conseqüências de atos, de maneira independente, antes de tomar uma decisão.			
	51. Desculpa-se por erros ou enganos de julgamento.			
12	52. Lembra-se de datas de aniversários de familiares diretos e de amigos especiais.			
	53. Inicia conversações com tópicos de interesse específico dos outros.			
13	54. Tem um hobby.			
14	55. Reembolsa dinheiro emprestado pelo cuidador.			
15 a 18	56. Responde a insinuações ou dicas indiretas em conversações.			
	57. Participa das atividades esportivas escolares. N PODE SER PONTUADO.			
	58. Assiste televisão ou ouve o rádio para obter informações práticas para o dia a dia. N PODE SER PONTUADO.			
	59. Faz e mantém anotações			
	60. Assiste televisão ou ouve rádio para obter informações de forma independente. N PODE SER PONTUADO.			
	61. Vai a eventos noturnos, escolares ou de confraternização com amigos, sem a supervisão de um adulto.			
	62. Sai à noite com os amigos, sem a supervisão de adultos.			
	63. Pertence a um clube de adolescentes, grupos de interesse, ou organizações sociais.			
	64. Sai com uma pessoa do sexo oposto a festas ou eventos públicos onde muitas pessoas estão presentes.			
	65. Vai a encontros com dois ou três pares.			
66. Sai com uma pessoa do sexo oposto.				

IDADE	DOMÍNIO DAS HABILIDADES MOTORAS	GROSSA	FINA
<1	1. Sustenta a cabeça quando está no colo, pelo menos durante 15 segundos.		
	2. Senta-se com apoio, por pelo menos 1 minuto.		
	3. Pega pequenos objetos com a mão de qualquer maneira.		
	4. Transfere os objetos de uma mão para a outra.		
	5. Faz pinça.		
	6. Levanta-se sozinho para ficar na posição sentado e mantém a posição, sem apoio, por pelo menos 1 minuto.		
	7. Engatinha sem tocar a barriga no chão.		
	8. Abre portas que requerem apenas empurrar ou puxar.		
1	9. Rola uma bola enquanto está sentado.		
	10. Caminha para explorar o meio.		
	11. Sobe e desce de uma cama ou de uma cadeira de adulto.		
	12. Sobe em cima de brinquedos baixos. E. balanço, gangorra.		
	13. Rabisca um papel.		
2	14. Sobe escadas colocando os dois pés juntos em cada degrau.		
	15. Desce escadas, avante, colocando os 2 pés juntos em cada degrau.		
	16. Corre com mudanças de direção e velocidade.		
	17. Abre portas puxando a maçaneta.		
	18. Pula por cima de objetos pequenos.		
	19. Atraxa e desatraxa a tampa de um pote.		
	20. Pedala em um triciclo por pelo menos dois metros. N PODE SER PONTUADO.		
	21. Pula com um pé só sem cair, agarrada a uma pessoa ou objeto.		
	22. Constrói uma estrutura tridimensional, utilizando pelo menos 5 blocos.		
	24. Desce escadas sem ajuda e alternando os pés.		
	25. Sobe em brinquedos altos. Ex. barras de macaco, árvores, sem ajuda.		
	26. Corta com uma tesoura. (não precisa seguir uma linha). Pontue 0, se o uso da tesoura não for permitido a criança.		

3, 4+	27. Pula para frente com um pé só, pelo menos 3 vezes, sem perder o equilíbrio. NÃO PONTUE 1.		
	28. Completa um quebra-cabeça, desarrumado, de pelo menos 6 peças. NÃO PONTUE 1.		
	29. Desenha mais de uma forma reconhecível usando lápis ou giz de cera. Ex. uma casa simples, uma árvore ou pessoas. pontue 0 se apenas traçar formas.		
	30. Corta um papel, seguindo acuradamente uma linha, com a tesoura.		
	31. Usa a borracha sem rasgar o papel.		
	32. Pula para frente em um pé só com facilidade. NÃO PONTUE 1.		
	33. Abre fechaduras com a chave.		
	34. Corta figuras complexas com a tesoura.		
	35. Pega no ar uma bola que foi lançada de uma distância de pelo menos 3 metros, mesmo que para isso tenha que se movimentar.		
	36. Anda de bicicleta sem cair e rodas de apoio.		

VINELAND - / /

Nome:

Data de Nascimento: / /

Idade: anos meses

	Escore Bruto Raw	Escore Padrão (Tabela B1) Standard	Nível Adaptativo (Tabela B6 e B8)	Equivalência Etária (Tabela B10 e B11)
DOMÍNIO DA COMUNICAÇÃO	_____	_____	_____	_____
Receptivo	_____		_____	_____
Expressivo	_____		_____	_____
Escrito	_____		_____	_____

DOMÍNIO HAB. DO DIA A DIA	_____	_____	_____	_____
Pessoal	_____		_____	_____
Doméstico	_____		_____	_____
Comunidade	_____		_____	_____

DOMÍNIO DA SOCIALIZAÇÃO	_____	_____	_____	_____
------------------------------------	-------	-------	-------	-------

Relações Interpessoais	_____	_____	_____
Brincar e lazer	_____	_____	_____
Habilidades de adaptação	_____	_____	_____

DOMÍNIO DAS	_____	_____	_____	_____
HAB. MOTORAS				
Grossa	_____	_____	_____	
Fina	_____	_____	_____	