

EXAMES DE IMAGEM E LABORATORIAIS QUE AUXILIAM NO DIAGNÓSTICO E PROGNÓSTICO DA EPILEPSIA MIOCLÔNICA JUVENIL (EMJ)

Thaís Oliveira SILVA¹; Thiago de Arruda SOUZA¹

¹ Centro Universitário Lusíada – Curso de Biomedicina – thaa_oliiveira@hotmail.com

² Núcleo Acadêmico de Análises Clínicas – NAACL – thiagoarruda1@yahoo.com.br

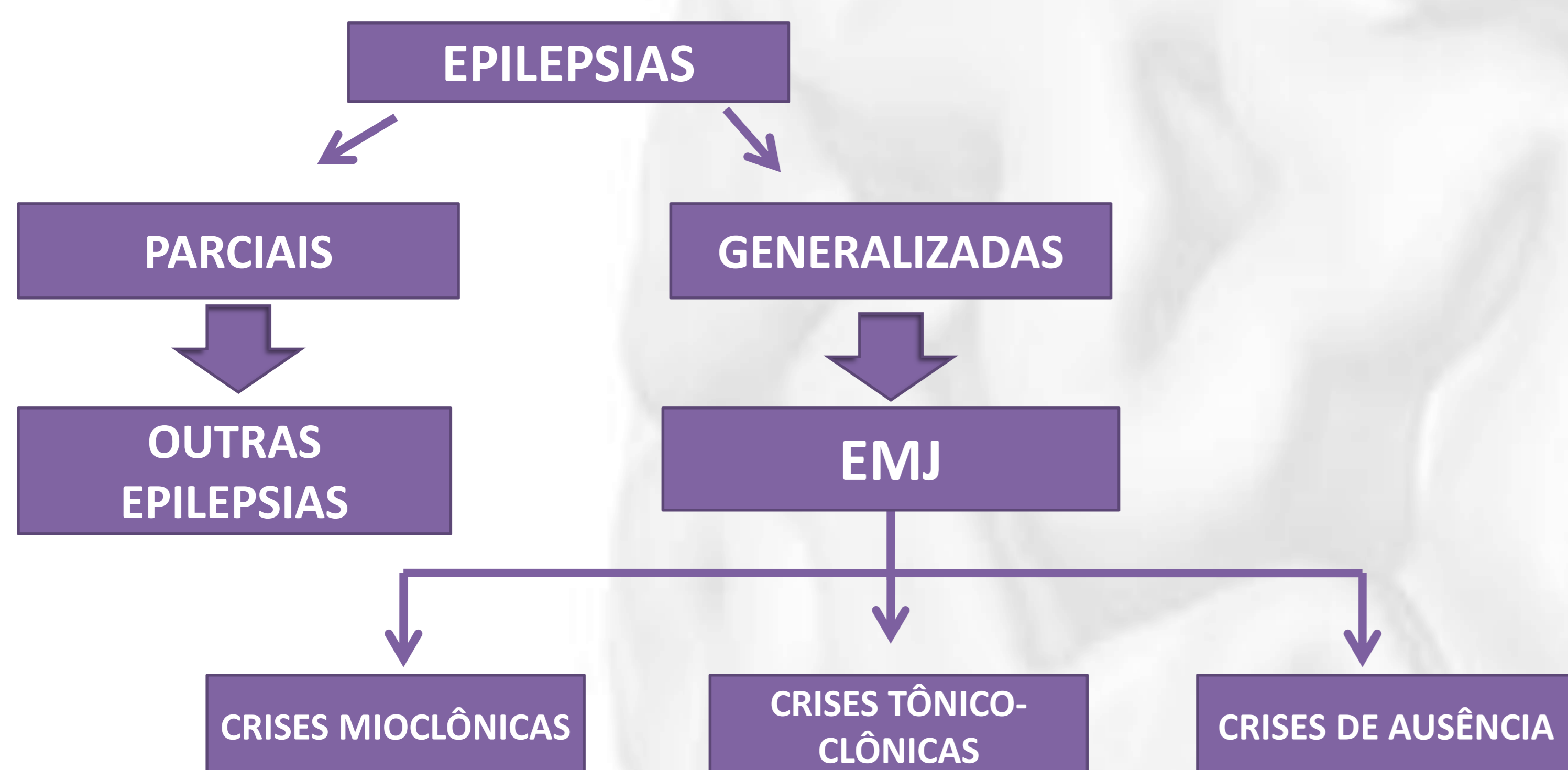
Introdução

A epilepsia é uma doença crônica que se caracteriza por episódios recorrentes de disfunção cerebral, resultando em descargas anormais de neurônios (ALFRADIQUE; VASCONCELOS, 2007). É o mais frequente transtorno neurológico sério. Pessoas de todas as raças, sexos e condições socioeconômicas são acometidas. As epilepsias são divididas em três tipos diferentes quanto a sua etiologia, sendo elas as idiopáticas, transmitidas geneticamente; as sintomáticas, onde as causas são identificáveis e as criptogênicas, provenientes de base orgânica e sem causa definida (ROWLAND, 2007; BASTOS *et al.*, 2009). A epilepsia mioclônica juvenil (EMJ), também denominada Síndrome de Janz corresponde de 4 a 10% de todas as epilepsias. É caracterizada por tremores rápidos, irregulares e repetitivos. Estas crises de aspecto involuntário, costumam iniciar-se na adolescência, entre os 8 e 26 anos e acontecem geralmente ao acordar, muitas vezes causadas por privação do sono, fotosensibilização ou estresse (MIRANDA, 2008; BASTOS *et al.*, 2009). Os diagnósticos por imagem e laboratorial são importantes, pois através deles se têm uma base dos tratamentos mais corretos que se podem utilizar e assim possibilita ao paciente uma boa qualidade de vida e consequentemente um bom prognóstico da doença (SILVA; CARDOSO; MACHADO, 2013).

Objetivo

Este trabalho tem como objetivo estabelecer uma visão mais ampla e simplificada da epilepsia EMJ evidenciando sua classificação. E ainda descrever o diagnóstico e prognóstico da EMJ através dos exames de imagem, enfatizando também os exames laboratoriais de biologia molecular.

Classificações

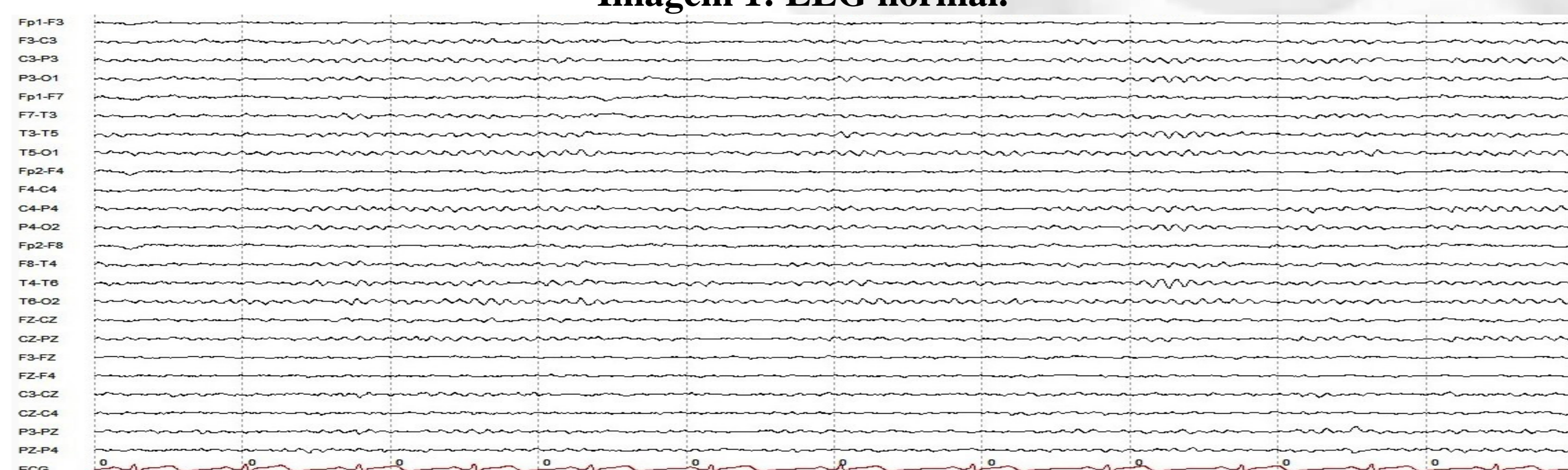


Diagnóstico por imagem

Ainda que a epilepsia mioclônica juvenil tenha como padrão a maioria dos exames de imagem normais, eles são importantes e habitualmente utilizados no diagnóstico, sendo a ressonância magnética (RM) e a tomografia computadorizada (TC) os mais comuns. Porém, além desses exames periódicos podem ser feitos outros exames auxiliares considerados de grande importância (MIRANDA, 2008).

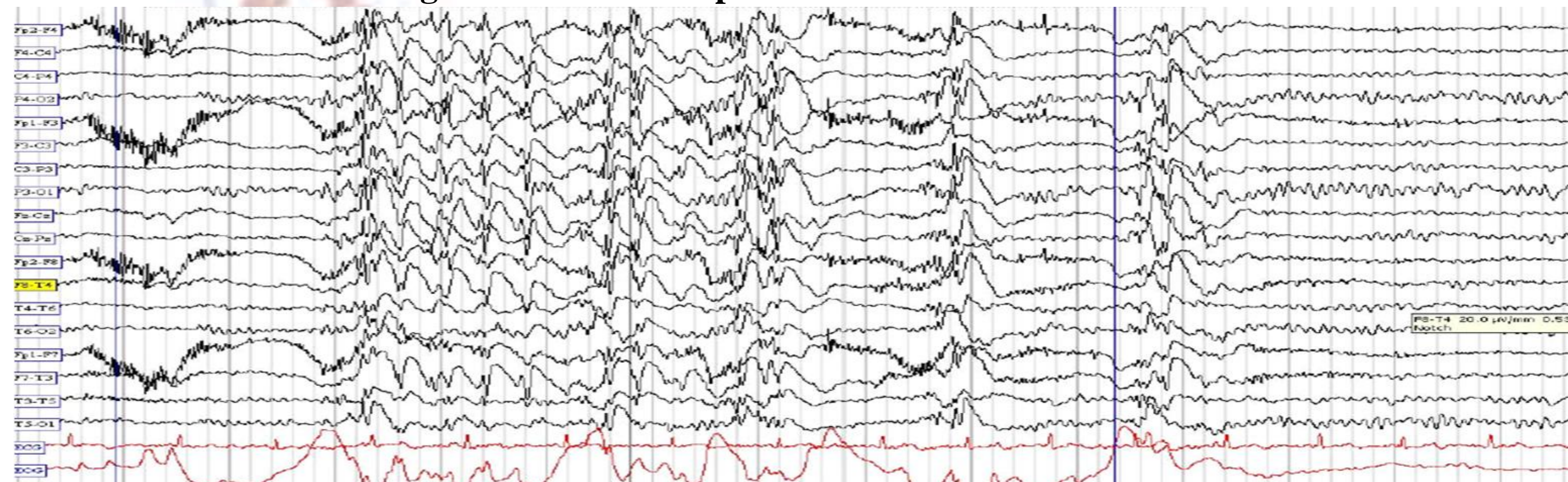
Diagnóstico auxiliar

Imagem 1: EEG normal.



Fonte: MIRANDA, 2008

Imagem2: EEG de um paciente com EMJ em crise.



Fonte: MIRANDA, 2008

Diagnóstico laboratorial

Por se tratar de uma doença com etiologia genética são utilizados alguns exames laboratoriais, mais precisamente exames de biologia molecular, onde são encontradas alterações genéticas na estrutura física dos genes, estas são denominadas mutações e estão diretamente ligadas a epileptogênese (MORYY, 2009).

Tabela: Sintomas e prognósticos de pacientes com EMJ em relação aos genes acometidos

GENE	SINTOMAS	PROGNÓSTICO
EFHC1	Crises Mioclônicas/ Crises Tônico-Clônicas.	Bom/Regular
CACNB4	Crises de ausência	Muito bom
GABRA1	Crises de ausência	Muito bom
GABRD	Crises de ausência	Muito bom

Fonte: Autoria própria.

Considerações finais

Com o estudo mais aprofundado deste trabalho, pode-se perceber que a EMJ é a epilepsia generalizada mais estudada por pesquisadores juntamente com seu diagnóstico. Entre os exames laboratoriais, o de biologia molecular foi o que apresentou maior importância para o diagnóstico da EMJ, por exemplificarem os tipos de mutações que ocorrem nos principais genes acometidos. E estes muitas vezes determinam as características clínicas dos pacientes, ou seja, é um importante fator prognóstico de tal doença. Como diagnóstico mais preciso ainda se destaca o eletroencefalograma, que apresenta resultados característicos para esta síndrome. Exames de neuroimagem como ressonância magnética e tomografia computadorizada se encontram sem alterações significativas, dificultando assim determinar uma correlação entre imagem e achados laboratoriais, proposta a ser realizada inicialmente nesta pesquisa.

Referências bibliográficas

- ALFRADIQUE, Isabel; VASCONCELOS, Marcio Moacyr. **Juvenile myoclonic epilepsy**. *Arq. Neuropsiquiatria*, São Paulo, v. 65, n. 4, p.1266-1271, dez. 2007. FapUNIFESP (SciELO). DOI: 10.1590/s0004-282x2007000700036. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-282X2007000700036&lng=en&nrm=iso&tlng=en>. Acesso em: 15 ago. 2015.
- BASTOS, Mariana Cota et al. **Epilepsia mioclônica juvenil: estudo clínico, epidemiológico, terapêutico e da qualidade de vida**. *Journal Of Epilepsy And Clinical Neurophysiology*. Porto Alegre, p. 65-69. jun. 2009. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1676-26492009000200004>. Acesso em: 20 jul. 2015.
- MIRANDA, Ana Mafalda Mimoso de. **Epilepsia Mioclônica Juvenil**. 2008. 64 f. Tese (Mestrado) - Curso de Medicina, Universidade da Beira Interior, Covilhã, Portugal, 2008.
- ROWLAND, Lewis P. **Tratado de Neurologia**. 11. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan Ltda., 2007. 1151 p.

Promoção

Centro Universitário Lusíada – UNILUS
Programa de Pós-Graduação, Pesquisa e Extensão do UNILUS - PPGPE
Comitê Institucional de Iniciação Científica do UNILUS - COIC
Núcleo Acadêmico de Estudos e Pesquisas em Educação e Tecnologia do UNILUS - NAPET