

# Epilepsias Mioclônicas Progressivas: Uma revisão necessária

*Anderson Kuntz Grzesiuk*

Neurologista do Ambulatório de Neurologia do Centro de Reabilitação Integral Dom Aquino Corrêa (CRIDAC), Cuiabá-MT, Brasil.  
Membro Titular da Academia Brasileira de Neurologia (ABN).

A epilepsia representa uma síndrome neurológica relativamente comum, resultante de uma disfunção cerebral temporária e auto-limitada, causada por correntes de descargas elétricas hipersíncronas dos neurônios corticais<sup>1</sup>. Estima-se a prevalência das epilepsias em até 2% da população mundial, sendo que os países em desenvolvimento apresentam maiores índices desta patologia, decorrente provavelmente de uma maior exposição a fatores de risco associados, em particular, a desnutrição, a baixa qualidade na assistência pré e perinatal e a neurocisticercose, esta última em particular no Brasil. Em nosso país, estudos de prevalência da epilepsia são poucos, porém alguns estudos demonstram que em cidades como São Paulo e Porto Alegre, a prevalência desta patologia atinge respectivamente 11,9/1000hab e 16,5/1000hab<sup>2</sup>. Dentre as várias síndromes epiléticas relacionadas na versão modificada da classificação da ILAE (*International League Against Epilepsy*), as epilepsias mioclônicas progressivas (EMPs) destacam-se pelo seu mau prognóstico evolutivo em crianças e adolescentes, caracterizando-se por um espectro clínico de mioclônias, crises epiléticas, comprometimento motor, disfunções cognitivas e comprometimento cerebelar, geralmente associadas à neurodegeneração e morte precoce, havendo em todas um envolvimento gênico preponderante<sup>3-5</sup>. As EMPs respondem por até 1% dos casos de epilepsia nesta faixa etária, e caracterizam-se pela refratariedade ao tratamento.

O estudo das EMPs apresentou um considerável crescimento nos últimos anos, particularmente dirigidos a uma melhor compreensão dos seus aspectos genéticos e dos mecanismos bioquímicos envolvidos na gênese destas formas de epilepsia. Assim, em um futuro próximo, ao conhecer-se melhor as disfunções neuroquímicas envolvidas nas EMPs, possamos unir estes conhecimentos a farmacodinâmica e a farmacogenômica de novos medicamentos, e assim finalmente conseguirmos um controle terapêutico satisfatório nestas formas de epilepsia<sup>5</sup>. Desta forma, talvez, possamos

vir a contradizer a máxima de Voltaire (1694-1778): “Os médicos se valem de medicamentos que pouco conhecem para curar doenças que conhecem menos ainda, em seres humanos dos quais nada sabem.” Uma consulta ao banco de dados PubMed (unitermos: progressive myoclonic epilepsy) revela a existência de 1165 artigos sobre o assunto, demonstrando o vigor das pesquisas nesta área. Tal volume de informações, abrangendo características clínicas, respostas terapêuticas, genética, séries de casos, dentre outras variáveis, tornam necessárias e imprescindíveis a elaboração de revisões abrangentes sobre este assunto, com o intuito de condensar-se estas informações visando facilitar a atualização científica, particularmente no campo do estudo das formas mais raras de epilepsia. O banco de dados PubMed revela apenas 09 artigos de revisão que reúnem dados sobre as EMPs em língua inglesa nos últimos 10 anos. Quando procuramos artigos de revisão brasileiros sobre as EMPs no banco de dados PubMed e BVS, não são encontrados artigos nacionais de revisão, apenas descrições clínicas sobre alguma das formas de EMPs. Assim, as fontes de dados mais atuais sobre EMPs, em língua portuguesa, restringem-se aos livros-texto sobre epilepsia, os quais devido a peculiaridades editoriais, não são atualizados na mesma velocidade em que os conhecimentos vêm sendo divulgados nas revistas especializadas, gerando um hiato na qualidade das informações em português, estas tão necessárias à boa prática clínica.

Neste contexto, o estudo aqui publicado por Siqueira LF, Neuropediatra do Departamento de Pediatria do Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG)<sup>6</sup>, vem preencher uma lacuna existente nos estudos de revisão sobre as EMPs na literatura médica nacional. O referido estudo, elaborado na forma de uma revisão tradicional, aborda de uma forma concisa e precisa, atualidades nos aspectos clínicos e moleculares destas patologias, servindo como importante ferramenta de atualização para os interessados no estudo das EMPs, particularmente aos clínicos,

que necessitam de respostas acessíveis e atualizadas às suas muitas questões sobre estas raras formas de epilepsia.

**REFERÊNCIAS**

1. Bazil CW, Pedley TA. Epilepsy. In: Rowland LP, Pedley TA. Merritt's Neurology 12th edition. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins, 2010;927-9.
2. Tilelli CQ, Furtado MA, Galvis-Alonso OY, Arisi GM, Andrade-Valença L, Leite JP, et al. O Estudo das epilepsias: uma ferramenta para as Neurociências. *J Epilepsy Clin Neurophysiol* 2003;9:173-80.
3. Ramachandran N, Girard JM, Turnbull J, Minassian BA. The autosomal recessively inherited progressive myoclonus epilepsies and their genes. *Epilepsia* 2009;50(supl5):29-36.
4. Lohi H, Chan EM, Scherer SW, Minassian BA. On the Road to tractability: the current biochemical understanding of progressive myoclonus epilepsies. *Adv Neurol*. 2006;97:399-415.
5. Satishchandra P, Sinha S. Progressive myoclonic epilepsy. *Neurol India* 2010;58:514-22.
6. Siqueira LFM. Epilepsias Mioclônicas Progressivas: revisão de aspectos clínicos e moleculares. *Rev Neurocienc* 2010;18:561-71.