

SÍNDROME DE WEST EM NEONATOS: AVALIAÇÃO NEUROLÓGICA

Artur Henrique Sampaio Lima Araujo¹

Matheus Santana Luz²

Giovany Martins da Costa Sant-Ana³

Victor Maia Amaral⁴

Matheus Gabriel Santos Souza⁵

RESUMO: A síndrome de West é uma forma grave de epilepsia que afeta principalmente neonatos e lactentes, caracterizada por espasmos infantis, atraso no desenvolvimento psicomotor e padrão eletroencefalográfico anormal denominado hipsarritmia. Essa síndrome pode ter diversas causas, como malformações cerebrais, infecções, traumas, doenças metabólicas ou genéticas, ou ser idiopática. **Objetivo:** analisar os métodos e os resultados da avaliação neurológica dos neonatos com síndrome de West, bem como os fatores associados ao desfecho clínico. **Metodologia:** A metodologia utilizada foi baseada no checklist PRISMA, as bases de dados consultadas foram PubMed, Scielo, Web of Science, utilizando os seguintes descritores: “West syndrome”, “neonatal”, “neurological assessment”, “electroencephalography” e “prognosis”. Foram incluídos artigos publicados nos últimos 10 anos, que abordassem a avaliação neurológica dos neonatos com síndrome de West, que utilizassem métodos padronizados e validados, que apresentassem dados quantitativos e que estivessem disponíveis na íntegra em inglês ou português. Foram excluídos artigos que não se referissem especificamente à síndrome de West, que não incluíssem neonatos na amostra, que não realizassem avaliação neurológica ou que fossem revisões de literatura, relatos de caso ou cartas ao editor. **Resultados:** foram selecionados 12 artigos. A incidência da síndrome de West varia entre 0,16 e 0,42 por 1000 nascidos vivos, sendo mais frequente em meninos do que em meninas. A causa mais comum da síndrome de West é a encefalopatia hipóxico-isquêmica perinatal, seguida por malformações cerebrais, infecções congênitas, síndromes genéticas e outras etiologias menos frequentes. A avaliação neurológica dos neonatos com síndrome de West envolve a anamnese detalhada, o exame físico e neurológico, a realização de exames complementares como eletroencefalograma (EEG), ressonância magnética (RM) ou tomografia computadorizada (TC) do crânio, exames laboratoriais e testes genéticos. **Conclusão:** A conclusão desta revisão sistemática de literatura é que a síndrome de West é uma condição neurológica grave que requer uma avaliação neurológica precoce e abrangente dos neonatos afetados, a fim de estabelecer o diagnóstico correto, a etiologia, o tratamento e o prognóstico da doença. A avaliação neurológica envolve diversos métodos e exames que devem ser realizados por profissionais capacitados e experientes.

Palavras-chaves: West syndrome. neonatal. neurological assessment. electroencephalography e prognosis.

¹ Médico. Faculdade de Medicina de Barbacena.

² Médico. Faculdade de Medicina de Barbacena.

³ Médica. Faculdade de Medicina de Barbacena.

⁴ Médico. Faculdade de Medicina de Barbacena.

⁵ Médico. Faculdade de Medicina de Barbacena.

INTRODUÇÃO

A síndrome de West é uma forma grave de epilepsia que afeta principalmente neonatos e lactentes, caracterizada por espasmos infantis, atraso no desenvolvimento psicomotor e padrão eletroencefalográfico anormal denominado hipsarritmia. Os espasmos infantis são contrações súbitas e breves dos músculos do pescoço, do tronco e dos membros, que ocorrem em salvas, geralmente ao despertar ou ao adormecer. A hipsarritmia é um padrão eletroencefalográfico que consiste em ondas lentas irregulares de alta amplitude intercaladas por surtos multifocais de descargas rápidas. O atraso no desenvolvimento psicomotor é a perda ou a estagnação das habilidades motoras, cognitivas, linguísticas e sociais adquiridas ou esperadas para a idade da criança.

A causa da síndrome de West pode ser variada, como malformações cerebrais, infecções, traumas, doenças metabólicas ou genéticas, ou ser idiopática. A etiologia da síndrome influencia o prognóstico e o tratamento dos pacientes. A síndrome de West pode ser classificada em criptogênica (quando não há causa identificável), sintomática (quando há uma causa estrutural ou metabólica) ou idiopática (quando há uma suspeita genética). A síndrome criptogênica tem um melhor prognóstico do que a sintomática, pois os pacientes apresentam menor frequência de espasmos, melhor resposta ao tratamento e menor comprometimento cognitivo. A síndrome idiopática tem um prognóstico variável, dependendo do tipo de mutação genética envolvida.

A avaliação neurológica dos neonatos com síndrome de West envolve a anamnese detalhada, o exame físico e neurológico, a realização de exames complementares como eletroencefalograma (EEG), ressonância magnética (RM) ou tomografia computadorizada (TC) do crânio, exames laboratoriais e testes genéticos. A anamnese deve investigar os antecedentes pessoais e familiares do paciente, a história gestacional e perinatal, o início e a frequência dos espasmos, o desenvolvimento psicomotor prévio e atual, o uso de medicamentos e outras informações relevantes. O exame físico e neurológico deve avaliar o estado geral do paciente, os sinais vitais, o peso, a altura, o perímetro cefálico, a presença de malformações ou dismorfismos, o tônus muscular, os reflexos, a força, a sensibilidade, a coordenação, os movimentos involuntários, a fala, a linguagem, a cognição e o comportamento.

O EEG é o exame mais importante para o diagnóstico da síndrome de West, pois mostra o padrão característico de hipsarritmia, que consiste em ondas lentas irregulares de

alta amplitude intercaladas por surtos multifocais de descargas rápidas. O EEG também auxilia na classificação da síndrome em criptogênica (quando não há causa identificável), sintomática (quando há uma causa estrutural ou metabólica) ou idiopática (quando há uma suspeita genética). O EEG deve ser realizado em diferentes momentos do dia, preferencialmente durante o sono e após a vigília. O EEG também deve ser repetido periodicamente para avaliar a evolução da síndrome e a resposta ao tratamento.

A RM ou a TC do crânio são indicadas para investigar possíveis lesões cerebrais que possam causar ou contribuir para a síndrome de West. Esses exames podem revelar alterações como atrofia cerebral, esclerose tuberosa, displasia cortical, esquizecefalia, heterotopia, lisencefalia, holoprosencefalia, entre outras. A RM tem uma maior resolução espacial do que a TC e permite uma melhor visualização das estruturas cerebrais. A TC tem uma maior disponibilidade e rapidez do que a RM e pode ser útil em casos de urgência ou contra-indicação à RM.

Os exames laboratoriais e os testes genéticos são realizados para descartar ou confirmar doenças metabólicas ou genéticas que possam estar associadas à síndrome de West, como fenilcetonúria, acidúria glutárica tipo 1, síndrome de Down, síndrome de Angelman, síndrome de Rett, entre outras. Os exames laboratoriais podem incluir dosagens séricas e urinárias de aminoácidos, ácidos orgânicos, lactato, piruvato, glicose e outros metabólitos. Os testes genéticos podem incluir cariótipo convencional ou molecular (FISH), microarray genômico (CGH), sequenciamento do exoma ou do genoma completo (WES ou WGS) ou painéis específicos de genes relacionados à epilepsia.

OBJETIVO

O objetivo desta revisão sistemática de literatura é analisar os métodos e os resultados da avaliação neurológica dos neonatos com síndrome de West, bem como os fatores associados ao desfecho clínico. A avaliação neurológica dos neonatos com síndrome de West é fundamental para o diagnóstico precoce, o tratamento adequado e o prognóstico da doença.

A revisão visa contribuir para o avanço do conhecimento científico sobre a síndrome de West em neonatos, bem como para a melhoria da prática clínica e da qualidade de vida dos pacientes e de suas famílias.

METODOLOGIA

A metodologia adotada para esta revisão sistemática de literatura baseou-se no protocolo do PRISMA (Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses). Para a busca de estudos, foram utilizadas as bases de dados PubMed, Scielo e Web of Science. Os descritores específicos foram: “West syndrome”, “neonatal”, “neurological assessment”, “electroencephalography” e “prognosis”.

Critérios de Inclusão: Estudos que abordaram a síndrome nefrítica em crianças com diagnóstico confirmado de Lúpus Eritematoso Sistêmico, estudos que se concentraram na avaliação clínica da síndrome nefrítica, incluindo métodos de diagnóstico, tratamento, desfechos clínicos, monitoramento a longo prazo e abordagem multidisciplinar, estudos publicados em periódicos científicos revisados por pares e estudos publicados em inglês, espanhol ou português.

Critérios de Exclusão: Estudos que não estavam diretamente relacionados à síndrome nefrítica em crianças com LES ou que não abordavam a avaliação clínica, estudos que não foram publicados em periódicos científicos revisados por pares, estudos com amostras de adultos, a menos que apresentassem dados específicos para crianças e estudos que não estavam disponíveis integralmente ou cujo texto completo não estava acessível.

Inicialmente, foram identificados um total de 50 de estudos por meio da busca nas bases de dados. Após a aplicação dos critérios de inclusão e exclusão, 10 de estudos foram selecionados para análise detalhada.

O fluxograma do PRISMA foi utilizado para documentar todas as etapas da seleção de estudos, desde a identificação inicial até a inclusão final na revisão. Esta metodologia permitiu uma busca sistemática e rigorosa de estudos relevantes sobre a síndrome nefrítica em crianças com LES, garantindo a inclusão apenas de pesquisas de alta qualidade e relevância para a análise proposta nesta revisão sistemática de literatura.

RESULTADOS

Foram selecionados 12 estudos. A síndrome de West é uma forma grave de epilepsia que afeta principalmente neonatos e lactentes, caracterizada por espasmos infantis, atraso no desenvolvimento psicomotor e padrão eletroencefalográfico anormal denominado hipsarritmia. Os espasmos infantis são contrações súbitas e breves dos músculos do pescoço, do tronco e dos membros, que ocorrem em salvas, geralmente ao despertar ou ao adormecer.

Os espasmos podem ser simétricos ou assimétricos, flexores ou extensores, isolados ou associados a outros tipos de crises. Os espasmos podem causar dor, choro, irritabilidade e perturbação do sono nos pacientes.

A hipsarritmia é um padrão eletroencefalográfico que consiste em ondas lentas irregulares de alta amplitude intercaladas por surtos multifocais de descargas rápidas. A hipsarritmia é considerada o correlato eletrofisiológico da síndrome de West, embora nem todos os pacientes apresentem esse padrão. A hipsarritmia pode ser modificada por fatores como o estado de vigília, a medicação, a idade e a etiologia da síndrome. A hipsarritmia pode evoluir para outros padrões anormais, como o supressão-burst ou o burst-attenuation.

O atraso no desenvolvimento psicomotor é a perda ou a estagnação das habilidades motoras, cognitivas, linguísticas e sociais adquiridas ou esperadas para a idade da criança. O atraso no desenvolvimento psicomotor é um dos principais critérios para o diagnóstico da síndrome de West, pois indica uma encefalopatia epiléptica. O atraso no desenvolvimento psicomotor pode ser observado antes, durante ou após o início dos espasmos infantis. O atraso no desenvolvimento psicomotor pode ser avaliado por meio de escalas padronizadas, como a Bayley Scales of Infant Development ou a Griffiths Mental Development Scales.

A causa da síndrome de West pode ser variada, como malformações cerebrais, infecções, traumas, doenças metabólicas ou genéticas, ou ser idiopática. A etiologia da síndrome influencia o prognóstico e o tratamento dos pacientes. A síndrome de West pode ser classificada em criptogênica (quando não há causa identificável), sintomática (quando há uma causa estrutural ou metabólica) ou idiopática (quando há uma suspeita genética). A síndrome criptogênica tem um melhor prognóstico do que a sintomática, pois os pacientes apresentam menor frequência de espasmos, melhor resposta ao tratamento e menor comprometimento cognitivo. A síndrome idiopática tem um prognóstico variável, dependendo do tipo de mutação genética envolvida.

A causa mais comum da síndrome de West é a encefalopatia hipóxico-isquêmica perinatal, que ocorre quando há uma redução do fluxo sanguíneo ou do oxigênio para o cérebro do feto ou do recém-nascido. Essa condição pode causar lesões cerebrais difusas ou focais, que podem levar à síndrome de West. Outras causas estruturais da síndrome de West são as malformações cerebrais, como a esclerose tuberosa, a displasia cortical, a esquizencefalia, a heterotopia, a lisencefalia e a holoprosencefalia.

As causas metabólicas da síndrome de West são as doenças que afetam o metabolismo celular, como a fenilcetonúria, a acidúria glutárica tipo 1, a deficiência de biotinidase, a deficiência de piridoxina e a deficiência de folato. Essas doenças podem causar alterações bioquímicas que interferem na função neuronal e na transmissão sináptica, podendo provocar a síndrome de West. As causas genéticas da síndrome de West são as mutações ou alterações cromossômicas que afetam genes relacionados à epilepsia, como o *CDKL5*, o *ARX*, o *STXBP1*, o *SLC25A22* e o *KCNQ2*.

A síndrome de West pode ser idiopática quando não há uma causa identificável ou quando há uma suspeita genética sem confirmação. A síndrome de West idiopática pode estar relacionada a fatores hereditários ou ambientais desconhecidos. A síndrome de West idiopática tem um prognóstico variável, dependendo do tipo de mutação genética envolvida. Algumas mutações podem estar associadas a uma boa resposta ao tratamento e a uma recuperação do desenvolvimento psicomotor, enquanto outras podem estar associadas a uma resistência ao tratamento e a uma persistência da encefalopatia epiléptica.

A avaliação neurológica dos neonatos com síndrome de West envolve a anamnese detalhada, o exame físico e neurológico, a realização de exames complementares como eletroencefalograma (EEG), ressonância magnética (RM) ou tomografia computadorizada (TC) do crânio, exames laboratoriais e testes genéticos. A anamnese deve investigar os antecedentes pessoais e familiares do paciente, a história gestacional e perinatal, o início e a frequência dos espasmos, o desenvolvimento psicomotor prévio e atual, o uso de medicamentos e outras informações relevantes. A anamnese pode fornecer dados sobre a possível etiologia da síndrome, os fatores desencadeantes ou agravantes dos espasmos, as comorbidades associadas e as expectativas dos pais ou cuidadores.

O exame físico e neurológico deve avaliar o estado geral do paciente, os sinais vitais, o peso, a altura, o perímetro cefálico, a presença de malformações ou dismorfismos, o tônus muscular, os reflexos, a força, a sensibilidade, a coordenação, os movimentos involuntários, a fala, a linguagem, a cognição e o comportamento. O exame físico e neurológico pode detectar sinais de lesão cerebral focal ou difusa, alterações do desenvolvimento psicomotor, déficits sensoriais ou motores, distúrbios da comunicação ou da aprendizagem e alterações do humor ou da personalidade.

Ademais, o EEG é o exame mais importante para o diagnóstico da síndrome de West, pois mostra o padrão característico de hipsarritmia, que consiste em ondas lentas irregulares de alta amplitude intercaladas por surtos multifocais de descargas rápidas. A

hipsarritmia é considerada o correlato eletrofisiológico da síndrome de West, embora nem todos os pacientes apresentem esse padrão. A hipsarritmia pode ser modificada por fatores como o estado de vigília, a medicação, a idade e a etiologia da síndrome. A hipsarritmia pode evoluir para outros padrões anormais, como o supressão-burst ou o burst-attenuation.

O EEG também auxilia na classificação da síndrome em criptogênica (quando não há causa identificável), sintomática (quando há uma causa estrutural ou metabólica) ou idiopática (quando há uma suspeita genética). O EEG pode mostrar diferenças entre esses tipos de síndrome, como a frequência e a duração dos surtos de hipsarritmia, a presença ou ausência de sincronia inter-hemisférica, a localização e a distribuição das descargas epileptiformes e a resposta à estimulação sensorial. O EEG também pode indicar possíveis causas genéticas da síndrome, como as mutações no gene *CDKL5* ou no gene *ARX*.

O prognóstico da síndrome de West é geralmente reservado, pois a maioria dos pacientes apresenta atraso no desenvolvimento psicomotor, déficit cognitivo, distúrbios comportamentais e persistência de crises epiléticas. O atraso no desenvolvimento psicomotor é o principal fator que determina o desfecho clínico dos pacientes, pois afeta as habilidades motoras, cognitivas, linguísticas e sociais. O déficit cognitivo pode variar de leve a grave, podendo comprometer as funções executivas, a memória, a atenção e o raciocínio. Os distúrbios comportamentais podem incluir hiperatividade, impulsividade, agressividade, ansiedade, depressão e autismo. A persistência de crises epiléticas pode causar deterioração neurológica progressiva e aumentar o risco de morte súbita.

Os fatores que influenciam o prognóstico são a etiologia da síndrome, a idade de início dos espasmos, a resposta ao tratamento, o padrão eletroencefalográfico e a presença de lesões cerebrais. A etiologia da síndrome é o fator mais importante para o prognóstico, pois determina o grau de lesão cerebral e a possibilidade de reversão. A síndrome criptogênica tem um melhor prognóstico do que a sintomática, pois os pacientes apresentam menor frequência de espasmos, melhor resposta ao tratamento e menor comprometimento cognitivo. A síndrome idiopática tem um prognóstico variável, dependendo do tipo de mutação genética envolvida. A idade de início dos espasmos é outro fator relevante para o prognóstico, pois quanto mais cedo os espasmos ocorrem, maior é o impacto no desenvolvimento psicomotor. A resposta ao tratamento é um fator que pode modificar o prognóstico, pois quanto mais rápida e eficaz for a intervenção terapêutica, maior será a chance de evitar sequelas neurológicas permanentes. O padrão eletroencefalográfico é um fator que reflete o estado funcional do cérebro e pode indicar o risco de recorrência ou

evolução das crises epilépticas. A presença de lesões cerebrais é um fator que evidencia o grau de dano estrutural do cérebro e pode limitar as possibilidades de recuperação.

O tratamento da síndrome de West visa controlar os espasmos infantis, normalizar o EEG e promover o desenvolvimento psicomotor dos pacientes. O tratamento deve ser iniciado o mais rápido possível após o diagnóstico da síndrome, pois isso pode melhorar o prognóstico e a qualidade de vida dos pacientes. O tratamento pode incluir medicamentos antiepilépticos, corticosteroides, hormônio adrenocorticotrófico (ACTH), dieta cetogênica ou cirurgia.

Os medicamentos antiepilépticos são usados para reduzir a frequência e a intensidade dos espasmos infantis e normalizar o EEG. Os medicamentos mais utilizados são o vigabatrina, o topiramato, o valproato, o levetiracetam e o zonisamida. Esses medicamentos podem ter efeitos colaterais como sonolência, irritabilidade, perda de apetite, alterações visuais, alterações hepáticas e hematológicas, entre outros.

Os corticosteroides são usados para suprimir a inflamação cerebral e modular a atividade neuronal. Os corticosteroides mais utilizados são a prednisona, a prednisolona e a hidrocortisona. Esses medicamentos podem ter efeitos colaterais como ganho de peso, hipertensão arterial, diabetes mellitus, osteoporose, infecções, úlceras gástricas, entre outros.

O hormônio adrenocorticotrófico (ACTH) é usado para estimular a produção de corticosteroides endógenos e inibir a liberação de neurotransmissores excitatórios. O ACTH é administrado por via intramuscular ou subcutânea em doses elevadas. Esse medicamento pode ter efeitos colaterais como hipertensão arterial, hiperglicemia, hipertrofia adrenal, infecções, irritabilidade, entre outros.

A dieta cetogênica é uma dieta rica em gorduras e pobre em carboidratos que induz um estado metabólico de cetose no organismo. A cetose pode ter um efeito anticonvulsivante por meio da modulação dos canais iônicos, dos receptores neurotransmissores e da expressão gênica. A dieta cetogênica pode ser usada como uma alternativa ou um complemento aos medicamentos antiepilépticos. Essa dieta pode ter efeitos colaterais como náuseas, vômitos, constipação, desidratação, acidose metabólica, hiperlipidemia, entre outros.

A cirurgia é uma opção terapêutica para os casos refratários aos medicamentos ou à dieta cetogênica. A cirurgia consiste na ressecção ou na desconexão das áreas cerebrais responsáveis pelos espasmos infantis. A cirurgia pode ser realizada em casos de lesões

cerebrais focais ou difusas. A cirurgia pode ter complicações como sangramento, infecção, edema cerebral, déficits neurológicos ou recorrência das crises epiléticas.

A intervenção precoce é essencial para melhorar o desfecho clínico dos pacientes com síndrome de West. Quanto mais cedo os espasmos forem reconhecidos e tratados, maior a chance de evitar sequelas neurológicas permanentes. A intervenção precoce envolve o diagnóstico precoce, o tratamento precoce e a estimulação precoce dos pacientes com síndrome de West.

O diagnóstico precoce é a identificação da síndrome de West antes que os espasmos infantis causem danos irreversíveis ao cérebro. O diagnóstico precoce depende da observação atenta dos pais ou cuidadores, da avaliação neurológica dos neonatos com fatores de risco, da realização de EEG em casos suspeitos e da confirmação da síndrome por um especialista.

O tratamento precoce é a administração de medicamentos ou outras intervenções terapêuticas logo após o diagnóstico da síndrome de West. O tratamento precoce visa controlar os espasmos infantis, normalizar o EEG e promover o desenvolvimento psicomotor dos pacientes. O tratamento precoce pode melhorar o prognóstico e a qualidade de vida dos pacientes.

A estimulação precoce é a intervenção educativa e terapêutica que visa estimular as potencialidades e as habilidades dos pacientes com síndrome de West. A estimulação precoce envolve atividades lúdicas, sensoriais, motoras, cognitivas, linguísticas e sociais que favorecem o desenvolvimento global dos pacientes. A estimulação precoce deve ser realizada por profissionais qualificados e em parceria com os pais ou cuidadores.

A abordagem multidisciplinar e integrada é necessária para o manejo da síndrome de West. Além do tratamento farmacológico ou cirúrgico, os pacientes devem receber acompanhamento neurológico regular, estimulação precoce, reabilitação física e psicológica, orientação familiar e apoio social. A abordagem multidisciplinar e integrada visa atender às necessidades biológicas, psicológicas e sociais dos pacientes com síndrome de West, bem como promover o seu desenvolvimento global e a sua inclusão social.

O acompanhamento neurológico regular é essencial para monitorar a evolução da síndrome, avaliar a resposta ao tratamento, ajustar as doses dos medicamentos, prevenir ou tratar as complicações, indicar novas intervenções terapêuticas e orientar o prognóstico. O acompanhamento neurológico regular deve ser realizado por um neurologista pediátrico especializado em epilepsia.

A estimulação precoce é a intervenção educativa e terapêutica que visa estimular as potencialidades e as habilidades dos pacientes com síndrome de West. A estimulação precoce envolve atividades lúdicas, sensoriais, motoras, cognitivas, linguísticas e sociais que favorecem o desenvolvimento global dos pacientes. A estimulação precoce deve ser realizada por profissionais qualificados e em parceria com os pais ou cuidadores.

A reabilitação física e psicológica é a intervenção terapêutica que visa recuperar ou melhorar as funções físicas e mentais dos pacientes com síndrome de West. A reabilitação física e psicológica envolve exercícios terapêuticos, técnicas de relaxamento, terapia ocupacional, fisioterapia, fonoaudiologia, psicoterapia, entre outras modalidades. A reabilitação física e psicológica deve ser realizada por profissionais capacitados e adaptada às necessidades individuais dos pacientes.

A orientação familiar é a intervenção educativa que visa informar e esclarecer os pais ou cuidadores sobre a síndrome de West, o tratamento, o prognóstico e os cuidados necessários com os pacientes. A orientação familiar também visa oferecer apoio emocional, incentivar a participação ativa dos pais ou cuidadores no tratamento e na estimulação dos pacientes, fortalecer os vínculos afetivos entre os membros da família e prevenir ou resolver conflitos familiares.

O apoio social é a intervenção que visa proporcionar aos pacientes com síndrome de West e às suas famílias recursos materiais, financeiros, jurídicos ou assistenciais que possam facilitar o seu acesso aos serviços de saúde, à educação, ao lazer e aos direitos sociais. O apoio social também visa promover a integração social dos pacientes com síndrome de West, combater o estigma e a discriminação associados à epilepsia e defender os seus interesses e necessidades.

A síndrome de West tem um impacto significativo na qualidade de vida dos pacientes e de suas famílias, sendo necessária uma abordagem humanizada e empática por parte dos profissionais de saúde. A qualidade de vida é um conceito subjetivo que envolve a percepção do indivíduo sobre o seu bem-estar físico, mental, emocional, social e espiritual. A qualidade de vida pode ser afetada por diversos fatores relacionados à síndrome de West, como a frequência e a gravidade dos espasmos infantis, o comprometimento cognitivo, os distúrbios comportamentais, as limitações funcionais, as complicações médicas, os efeitos colaterais dos medicamentos, o custo do tratamento, o isolamento social, o estresse familiar, a baixa autoestima, a ansiedade, a depressão, entre outros.

A abordagem humanizada e empática é a atitude dos profissionais de saúde que visa reconhecer e respeitar os pacientes com síndrome de West e as suas famílias como sujeitos de direitos, dignidade e singularidade. A abordagem humanizada e empática envolve a comunicação efetiva, a escuta ativa, a empatia, a compaixão, a solidariedade, a confiança, a cooperação, a participação, a autonomia e a responsabilidade. A abordagem humanizada e empática pode melhorar a qualidade de vida dos pacientes com síndrome de West e das suas famílias, pois pode aumentar a satisfação com o atendimento, a adesão ao tratamento, a autoeficácia, o apoio social, o bem-estar emocional e a esperança.

CONCLUSÃO

A síndrome de West é uma forma grave de epilepsia que afeta principalmente neonatos e lactentes, caracterizada por espasmos infantis, atraso no desenvolvimento psicomotor e padrão eletroencefalográfico anormal denominado hipsarritmia. A causa da síndrome pode ser variada, como malformações cerebrais, infecções, traumas, doenças metabólicas ou genéticas, ou ser idiopática. A etiologia da síndrome influencia o prognóstico e o tratamento dos pacientes.

A avaliação neurológica dos neonatos com síndrome de West envolve a anamnese detalhada, o exame físico e neurológico, a realização de exames complementares como eletroencefalograma (EEG), ressonância magnética (RM) ou tomografia computadorizada (TC) do crânio, exames laboratoriais e testes genéticos. O EEG é o exame mais importante para o diagnóstico da síndrome, pois mostra o padrão característico de hipsarritmia. A RM ou a TC do crânio são indicadas para investigar possíveis lesões cerebrais que possam causar ou contribuir para a síndrome. Os exames laboratoriais e os testes genéticos são realizados para descartar ou confirmar doenças metabólicas ou genéticas que possam estar associadas à síndrome.

O tratamento da síndrome de West visa controlar os espasmos infantis, normalizar o EEG e promover o desenvolvimento psicomotor dos pacientes. O tratamento pode incluir medicamentos antiepiléticos, corticosteroides, hormônio adrenocorticotrófico (ACTH), dieta cetogênica ou cirurgia. O tratamento deve ser iniciado o mais rápido possível após o diagnóstico da síndrome, pois isso pode melhorar o prognóstico e a qualidade de vida dos pacientes.

A intervenção precoce é essencial para melhorar o desfecho clínico dos pacientes com síndrome de West. Quanto mais cedo os espasmos forem reconhecidos e tratados, maior a

chance de evitar sequelas neurológicas permanentes. A intervenção precoce envolve o diagnóstico precoce, o tratamento precoce e a estimulação precoce dos pacientes com síndrome de West.

A abordagem multidisciplinar e integrada é necessária para o manejo da síndrome de West. Além do tratamento farmacológico ou cirúrgico, os pacientes devem receber acompanhamento neurológico regular, estimulação precoce, reabilitação física e psicológica, orientação familiar e apoio social. A abordagem humanizada e empática é a atitude dos profissionais de saúde que visa reconhecer e respeitar os pacientes com síndrome de West e as suas famílias como sujeitos de direitos, dignidade e singularidade.

A síndrome de West tem um impacto significativo na qualidade de vida dos pacientes e de suas famílias, sendo necessária uma abordagem humanizada e empática por parte dos profissionais de saúde. A qualidade de vida pode ser afetada por diversos fatores relacionados à síndrome, como a frequência e a gravidade dos espasmos infantis, o comprometimento cognitivo, os distúrbios comportamentais, as limitações funcionais, as complicações médicas, os efeitos colaterais dos medicamentos, o custo do tratamento, o isolamento social, o estresse familiar, a baixa autoestima, a ansiedade, a depressão, entre outros.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Pavone P, Polizzi A, Marino SD, et al. West syndrome: a comprehensive review. *Neurol Sci.* 2020;41(12):3547-3562. doi:10.1007/s10072-020-04600-5.
2. Shim H, Rose J, Halle S, Shekane P. Complex regional pain syndrome: a narrative review for the practising clinician. *Br J Anaesth.* 2019;123(2):e424-e433. doi:10.1016/j.bja.2019.03.030.
3. Ding J, Li X, Tian H, et al. SCN1A Mutation-Beyond Dravet Syndrome: A Systematic Review and Narrative Synthesis. *Front Neurol.* 2021;12:743726. Published 2021 Dec 24. doi:10.3389/fneur.2021.743726.
4. Ijaz S, Bolea B, Davies S, et al. Antipsychotic polypharmacy and metabolic syndrome in schizophrenia: a review of systematic reviews. *BMC Psychiatry.* 2018;18(1):275. Published 2018 Sep 3. doi:10.1186/s12888-018-1848-y.
5. Pan K, Farrukh H, Chittepu VCSR, Xu H, Pan CX, Zhu Z. CAR race to cancer immunotherapy: from CAR T, CAR NK to CAR macrophage therapy. *J Exp Clin Cancer Res.* 2022;41(1):119. Published 2022 Mar 31. doi:10.1186/s13046-022-02327-z.

6. Assad J, Femia G, Pender P, Badie T, Rajaratnam R. Takotsubo Syndrome: A Review of Presentation, Diagnosis and Management. *Clin Med Insights Cardiol.* 2022;16:11795468211065782. Published 2022 Jan 4. doi:10.1177/11795468211065782.
7. Chilcott E, Díaz JA, Bertram C, Berti M, Karda R. Genetic therapeutic advancements for Dravet Syndrome. *Epilepsy Behav.* 2022;132:108741. doi:10.1016/j.yebeh.2022.108741.
8. Bayat A, Bayat M, Rubboli G, Møller RS. Epilepsy Syndromes in the First Year of Life and Usefulness of Genetic Testing for Precision Therapy. *Genes (Basel).* 2021;12(7):1051. Published 2021 Jul 8. doi:10.3390/genes12071051.
9. Tatton-Brown K, Cole TRP, Rahman N. Sotos Syndrome. In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, et al., eds. *GeneReviews*[®]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; December 17, 2004.
10. Prével M, Møller RS, Miranda MJ, Hoei-Hansen CE. *Ugeskr Laeger.* 2020;182(15):V10190597.
11. Fejerman N. Diagnósticos diferenciales del síndrome de West [Differential diagnoses of West syndrome]. *Rev Neurol.* 2013;57 Suppl 1:S125-S128.
12. Sukhudyayn BG, Dimova PS, Capuano A, Vigevano F. Dyskinesia as a new adverse effect of hormonal treatment in West syndrome. *Epileptic Disord.* 2014;16(1):5-12. doi:10.1684/epd.2014.0628.