

DIAGNÓSTICO TARDIO DA SÍNDROME DE SEGAWA NA INFÂNCIA: UMA REVISÃO NARRATIVA

DELAYED DIAGNOSIS OF SEGAWA SYNDROME IN CHILDHOOD: A NARRATIVE REVIEW

DIAGNÓSTICO TARDÍO DEL SÍNDROME DE SEGAWA EN LA INFANCIA: UNA REVISIÓN NARRATIVA

Priscila Silva Rosalino da Conceição¹

Maria Alice Caid Gomes²

Maria Laura Reis Barros³

Melinda Soares Mendes Pinto⁴

Maria Aparecida de Almeida Souza Rodrigues⁵

Christianne Terra de Oliveira Azevedo⁶

RESUMO: Esse artigo buscou analisar criticamente a literatura científica acerca do diagnóstico tardio da Síndrome de Segawa na infância, uma condição neurológica rara e potencialmente tratável que permanece sub-reconhecida na prática clínica pediátrica. Trata-se de uma revisão narrativa da literatura, realizada a partir de buscas nas bases de dados PubMed/MEDLINE e SciELO, no período de janeiro de 1990 a dezembro de 2025, utilizando descritores em língua inglesa, empregados entre aspas e combinados por operadores booleanos. Foram incluídos estudos que abordaram aspectos clínicos, variabilidade fenotípica, diagnósticos diferenciais, erro diagnóstico e implicações do reconhecimento tardio da distonia dopa-responsiva na população pediátrica, totalizando 16 estudos selecionados para análise qualitativa. Os resultados evidenciaram que o diagnóstico tardio decorre, principalmente, da variabilidade fenotípica da síndrome e da frequente confusão com condições mais prevalentes, como paralisia cerebral, distonia funcional e atraso do desenvolvimento motor. A literatura analisada descreve impactos clínicos e psicossociais relevantes associados ao atraso diagnóstico, apesar da resposta clínica expressiva ao tratamento com levodopa. Conclui-se que o reconhecimento precoce da Síndrome de Segawa e a utilização sistemática do teste terapêutico com levodopa podem modificar de forma significativa o prognóstico funcional dessas crianças, ressaltando a necessidade de maior conscientização clínica e do desenvolvimento de estratégias de rastreio e reavaliação diagnóstica na prática pediátrica.

1

Palavras-chave: Distonia Dopa-Responsiva. Diagnóstico Tardio. Erros Diagnósticos.

¹Discente do curso de Medicina na Universidade de Vassouras.

²Discente do curso de Medicina na Universidade de Vassouras.

³Discente do curso de Medicina na Universidade de Vassouras.

⁴Orientadora. Docente do curso de Medicina na Universidade de Vassouras.

⁵Coorientadora. Docente do curso de Medicina na Universidade de Vassouras.

⁶Coorientadora. Docente do curso de Medicina na Universidade de Vassouras.

ABSTRACT: This article aimed to critically analyze the scientific literature on the delayed diagnosis of Segawa syndrome in childhood, a rare and potentially treatable neurological condition that remains underrecognized in pediatric clinical practice. This is a narrative literature review, conducted through searches in the PubMed/MEDLINE and SciELO databases, covering the period from January 1990 to December 2025, using English-language descriptors enclosed in quotation marks and combined with Boolean operators. Studies addressing clinical aspects, phenotypic variability, differential diagnoses, diagnostic errors, and the implications of delayed recognition of dopa-responsive dystonia in the pediatric population were included, totaling 16 studies selected for qualitative analysis. The results showed that delayed diagnosis is mainly related to the phenotypic variability of the syndrome and its frequent misdiagnosis as more prevalent conditions, such as cerebral palsy, functional dystonia, and motor developmental delay. The analyzed literature describes relevant clinical and psychosocial impacts associated with delayed diagnosis, despite the marked clinical response to levodopa treatment. It is concluded that early recognition of Segawa syndrome and the systematic use of the levodopa therapeutic trial may significantly improve functional prognosis in affected children, highlighting the need for greater clinical awareness and the development of screening and diagnostic reassessment strategies in pediatric practice.

Keywords: Dystonia. Dopamine-Responsive. Delayed Diagnosis. Diagnostic Errors.

RESUMEN: Este artículo tuvo como objetivo analizar críticamente la literatura científica sobre el diagnóstico tardío del síndrome de Segawa en la infancia, una condición neurológica rara y potencialmente tratable que continúa siendo subreconocida en la práctica clínica pediátrica. Se trata de una revisión narrativa de la literatura, realizada mediante búsquedas en las bases de datos PubMed/MEDLINE y SciELO, en el período comprendido entre enero de 1990 y diciembre de 2025, utilizando descriptores en lengua inglesa, empleados entre comillas y combinados mediante operadores booleanos. Se incluyeron estudios que abordaron aspectos clínicos, variabilidad fenotípica, diagnósticos diferenciales, errores diagnósticos y las implicaciones del reconocimiento tardío de la distonía dopa-responsiva en la población pediátrica, totalizando 16 estudios seleccionados para el análisis cualitativo. Los resultados evidenciaron que el diagnóstico tardío se relaciona principalmente con la variabilidad fenotípica del síndrome y con su frecuente confusión con condiciones más prevalentes, como la parálisis cerebral, la distonía funcional y el retraso del desarrollo motor. La literatura analizada describe impactos clínicos y psicosociales relevantes asociados al retraso diagnóstico, a pesar de la marcada respuesta clínica al tratamiento con levodopa. Se concluye que el reconocimiento precoz del síndrome de Segawa y el uso sistemático de la prueba terapéutica con levodopa pueden modificar de forma significativa el pronóstico funcional de estos pacientes, resaltando la necesidad de una mayor concienciación clínica y del desarrollo de estrategias de cribado y reevaluación diagnóstica en la práctica pediátrica.

Palabras clave: Distonía Dopa-Responsiva. Diagnóstico Tardío. Errores Diagnósticos.

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Segawa, também denominada distonia dopa-responsiva, é uma condição neurológica rara, geralmente de início na infância, que permanece sub-reconhecida na prática clínica pediátrica, apesar de estar bem descrita na literatura. Caracteriza-se predominantemente

por alterações motoras progressivas, frequentemente associadas à distonia e a dificuldades na marcha, com flutuação dos sintomas ao longo do dia e resposta significativa à administração de levodopa. Embora esses achados sejam considerados clássicos, nem sempre são reconhecidos de forma integrada durante a avaliação clínica inicial da criança.

A raridade da Síndrome de Segawa, associada ao subdiagnóstico, limita a disponibilidade de dados epidemiológicos precisos. As estimativas de prevalência, baseadas principalmente em séries clínicas e revisões especializadas, situam-se em torno de 0,5 a 1 caso por milhão de habitantes, com variações regionais atribuídas a diferenças metodológicas e, sobretudo, ao impacto do sub-reconhecimento da condição. Apesar de rara na população geral, a distonia dopa-responsiva representa uma proporção relevante das distonias de início infantil em serviços especializados, configurando-se como uma das principais causas potencialmente tratáveis nesse grupo. Estudos sugerem que até metade dos pacientes pediátricos recebe inicialmente um diagnóstico incorreto. A manifestação clínica costuma iniciar-se na infância, com média entre 5 e 8 anos, havendo predominância no sexo feminino. Esses dados reforçam tanto a raridade da síndrome quanto a elevada probabilidade de erro diagnóstico.

Na prática assistencial, a apresentação clínica da distonia dopa-responsiva é frequentemente interpretada à luz de diagnósticos mais prevalentes na infância, especialmente paralisia cerebral e atraso do desenvolvimento motor. Essa interpretação é favorecida quando os sinais surgem precocemente e se manifestam como alterações da marcha, rigidez ou fadiga progressiva, levando à consolidação de hipóteses diagnósticas que, muitas vezes, não são reavaliadas ao longo do seguimento clínico. Como consequência, a investigação passa a priorizar estratégias de reabilitação, sem a consideração sistemática de causas potencialmente tratáveis. Relatos clínicos e revisões recentes indicam que, mesmo com maior reconhecimento das distonias genéticas, a Síndrome de Segawa continua sendo diagnosticada tardiamente em contextos pediátricos.

Outro fator relevante para o atraso diagnóstico é a variabilidade fenotípica da síndrome. Nem todos os pacientes apresentam flutuação diurna evidente ou distonia típica nas fases iniciais, o que dificulta a suspeição clínica, especialmente em cenários com acesso limitado à avaliação neuropediátrica especializada. Ademais, a ausência de achados estruturais nos exames de neuroimagem pode reforçar a percepção de um quadro estático ou inespecífico, retardando a adoção de abordagens diagnósticas direcionadas. Estudos baseados em séries clínicas

demonstram que essa heterogeneidade fenotípica permanece entre os principais fatores associados ao erro diagnóstico, mesmo em serviços especializados.

Em alguns casos, a inconsistência dos sintomas ou a resposta insatisfatória às intervenções iniciais favorece a hipótese de distonia funcional ou de origem psicogênica. Quando levantada de forma prematura, essa interpretação pode impactar negativamente o vínculo terapêutico, além de contribuir para a estigmatização do paciente e de sua família. Tal cenário é particularmente relevante considerando que a distonia dopa-responsiva, quando corretamente diagnosticada, apresenta excelente resposta ao tratamento farmacológico, com melhora expressiva da funcionalidade e da qualidade de vida.

O diagnóstico tardio da Síndrome de Segawa, portanto, não se limita a uma falha conceitual, mas representa uma oportunidade perdida de intervenção precoce em uma condição potencialmente reversível. O prolongamento do tempo até o início do tratamento adequado pode repercutir negativamente no desenvolvimento motor, na autonomia, no desempenho escolar e no bem-estar psicossocial da criança.

Apesar de descrita há décadas como uma condição tratável, persiste uma lacuna entre o conhecimento teórico disponível e sua aplicação na prática clínica pediátrica. A raridade da doença, aliada à variabilidade fenotípica e à sobreposição com diagnósticos neurológicos mais prevalentes na infância, contribui para atrasos significativos no reconhecimento da síndrome. Embora existam estudos clínicos, séries de casos e revisões abordando aspectos específicos da distonia dopa-responsiva, ainda é limitada a produção científica que sintetize, de forma integrada e aplicada à prática pediátrica, os fatores associados ao erro diagnóstico e as implicações clínicas do reconhecimento tardio da condição.

Diante desse contexto, o presente artigo tem como objetivo analisar criticamente a literatura disponível sobre o diagnóstico tardio da Síndrome de Segawa na infância, discutindo as implicações clínicas da variabilidade fenotípica e da confusão diagnóstica com paralisia cerebral, distonia funcional e atraso do desenvolvimento motor, bem como avaliar o impacto clínico e funcional do reconhecimento tardio da doença e destacar a relevância do teste terapêutico com levodopa como ferramenta diagnóstica acessível e eficaz.

MÉTODOS

Trata-se de uma revisão narrativa da literatura, desenvolvida com o objetivo de analisar criticamente os fatores associados ao diagnóstico tardio da Síndrome de Segawa na população

pediátrica. Optou-se por esse delineamento metodológico em razão da raridade da condição, da heterogeneidade dos desenhos de estudo disponíveis e da necessidade de integração conceitual entre achados clínicos, diagnósticos diferenciais e implicações clínicas do reconhecimento tardio da doença.

A busca bibliográfica foi realizada nas bases de dados PubMed/MEDLINE e SciELO, no período compreendido entre janeiro de 1990 e dezembro de 2025, contemplando tanto estudos clássicos quanto publicações contemporâneas relevantes para a compreensão do tema. Foram priorizados artigos de acesso aberto, relatos de caso, séries clínicas e revisões narrativas ou sistemáticas de reconhecida relevância nas áreas de neurologia pediátrica e distúrbios do movimento.

Foram utilizados descritores controlados do DeCS/MeSH em língua inglesa, bem como termos livres, empregados entre aspas para garantir a recuperação de expressões exatas. Inicialmente, realizou-se uma busca ampla utilizando os descritores “dopa-responsive dystonia”, “dystonia”, “cerebral palsy”, “motor delay”, “functional movement disorder” e “diagnostic errors”, combinados com o termo “child” por meio do operador booleano AND, e entre si pelo operador OR.

Posteriormente, procedeu-se a uma busca refinada, na qual os descritores “dopa-responsive dystonia” e “Segawa syndrome” foram combinados, por meio do operador booleano AND, com os termos “cerebral palsy”, “motor delay” e “functional movement disorder”, com o objetivo de aumentar a especificidade dos resultados e identificar estudos diretamente relacionados ao erro diagnóstico e ao diagnóstico diferencial da Síndrome de Segawa na infância.

A seleção dos estudos ocorreu em duas etapas. Inicialmente, foram analisados os títulos e resumos, com exclusão dos artigos que não abordavam a distonia dopa-responsiva, a população pediátrica ou aspectos relacionados ao diagnóstico diferencial e ao atraso diagnóstico. Na etapa subsequente, os artigos potencialmente elegíveis foram submetidos à leitura do texto completo, sendo incluídos aqueles que apresentavam contribuição direta para a compreensão clínica, diagnóstica ou terapêutica da Síndrome de Segawa na infância.

A escolha final dos estudos baseou-se na relevância temática, na clareza da descrição clínica, na aplicabilidade à prática pediátrica e na contribuição para a análise crítica do diagnóstico tardio da Síndrome de Segawa. Não foi adotado critério de hierarquização

metodológica ou avaliação formal de risco de viés, considerando a natureza narrativa da revisão e a raridade da condição estudada.

Considerando o delineamento narrativo e a heterogeneidade dos estudos disponíveis, a seleção dos artigos teve caráter qualitativo, sem a pretensão de exaustividade própria de revisões sistemáticas. Ao final do processo de seleção, 16 estudos atenderam aos critérios estabelecidos e compuseram esta revisão narrativa. Os artigos incluídos foram analisados integralmente e organizados em eixos temáticos: (1) características clínicas e variabilidade fenotípica da síndrome; (2) padrões de confusão diagnóstica com paralisia cerebral; (3) sobreposição com distonia funcional; (4) atraso motor e alterações da marcha como manifestações iniciais; (5) consequências clínicas e funcionais do diagnóstico tardio; e (6) papel do teste terapêutico com levodopa como ferramenta diagnóstica. A síntese dos dados foi realizada de forma descritiva e interpretativa, buscando integrar os achados e fundamentar uma discussão aplicada à prática clínica pediátrica.

RESULTADOS

A análise da literatura selecionada permitiu identificar diferentes aspectos relacionados ao diagnóstico tardio da Síndrome de Segawa na infância. Os estudos incluídos descrevem a doença como uma condição rara, caracterizada por apresentações clínicas heterogêneas, frequentemente associadas à distonia, alterações da marcha e resposta favorável à levodopa.

A síntese dos achados foi organizada em seis eixos temáticos, apresentados a seguir e sistematizados na Tabela 1. As principais características clínicas envolvidas no diagnóstico diferencial entre a Síndrome de Segawa, a paralisia cerebral e a distonia funcional encontram-se resumidas na Tabela 2. Esses eixos permitem descrever padrões recorrentes de erro diagnóstico, os principais diagnósticos diferenciais relatados e os desfechos clínicos associados ao atraso no reconhecimento da síndrome.

Tabela 1 – Síntese dos principais estudos incluídos, organizados de acordo com os eixos temáticos abordados

Autor	Ano	Tipo de estudo	Foco principal	Principais achados
Wijemanne; Jankovic	2015	Revisão narrativa	Espectro clínico	Variabilidade fenotípica e subdiagnóstico
Furukawa	2011	Revisão narrativa	Atualização clínica	Levodopa como marcador diagnóstico
Trender-Gerhard et al.	2009	Estudo observacional	Fenótipo clínico	Apresentações atípicas

Pearson et al.	2014	Série de casos	Erro diagnóstico	Confusão com paralisia cerebral
Clarke et al.	2019	Revisão	Diferenciais de PC	Importância da reavaliação diagnóstica
Duncan et al.	2018	Revisão narrativa	Mimetizadores de PC	Condições tratáveis subdiagnosticadas
Kruer et al.	2011	Série de casos	Distúrbios do movimento	DRD como causa de erro diagnóstico
Dhungel et al.	2024	Relato de caso	Síndrome de Segawa	Resposta dramática à dopamina
Stone et al.	2016	Revisão	Erros diagnósticos	Cautela no diagnóstico psicogênico
Jesuthasan et al.	2025	Revisão	Distúrbios raros do movimento.	DRD destacada como condição tratável na infância
Atanasoska et al.	2023	Série de casos	DRD clínica	Variabilidade fenotípica e resposta terapêutica
Sanger et al.	2010	Consenso	Classificação	DRD como causa genética
Nygaard et al.	1993	Estudo clínico	Teste terapêutico	Resposta marcante à levodopa
Furukawa et al.	2004	Estudo clínico	Diagnóstico	Teste com levodopa

Fonte: CONCEIÇÃO, P. S. R., et al., 2026.

7

Características clínicas e variabilidade fenotípica

Os estudos analisados descrevem a distonia dopa-responsiva como uma condição de amplo espectro clínico na população pediátrica. A forma clássica, caracterizada por distonia de início insidioso, alterações da marcha e flutuação diurna dos sintomas, foi relatada em parte dos casos. Entretanto, diversos trabalhos descrevem apresentações iniciais atípicas, nas quais os sinais motores surgem de forma sutil, progressiva ou assimétrica.

Também foi observada variabilidade quanto à idade de início e à intensidade dos sintomas, incluindo apresentações mais brandas e quadros com comprometimento funcional significativo ainda na infância. Em alguns estudos, a flutuação diurna não foi claramente identificada nas fases iniciais, e a resposta ao esforço físico foi descrita como fadiga ou limitação funcional inespecífica.

Confusão diagnóstica com paralisia cerebral

A paralisia cerebral foi o diagnóstico inicial mais frequentemente atribuído a crianças posteriormente identificadas com Síndrome de Segawa. Essa atribuição ocorreu principalmente em razão da presença de alterações da marcha, rigidez muscular e comprometimento motor de início precoce.

Os estudos relatam que, uma vez estabelecido o diagnóstico de paralisia cerebral, o seguimento clínico tende a ocorrer sem reavaliação sistemática da hipótese diagnóstica, mesmo diante da progressão dos sintomas ou da resposta limitada às abordagens terapêuticas convencionais. A ausência de achados estruturais em exames de neuroimagem foi relatada em parte significativa dos casos.

Distonia funcional como diagnóstico diferencial

Alguns estudos incluídos relataram casos em que a distonia dopa-responsiva foi inicialmente interpretada como distonia funcional. Essa hipótese foi levantada sobretudo em pacientes com sintomas flutuantes, variabilidade clínica e exames complementares sem alterações estruturais.

Nessas situações, os relatos indicam que a investigação etiológica neurológica foi postergada, resultando em atraso no reconhecimento da natureza orgânica do quadro e no início do tratamento adequado.

Atraso do desenvolvimento motor e alterações da marcha

Os estudos analisados descrevem que alterações da marcha e atraso do desenvolvimento motor figuraram como manifestações iniciais frequentes em crianças com Síndrome de Segawa. Em diversos relatos, esses achados foram inicialmente interpretados como variações do desenvolvimento típico ou atraso motor inespecífico.

Também foram descritos episódios de quedas frequentes, limitação funcional progressiva e piora dos sintomas ao longo do dia, elementos que, retrospectivamente, contribuíram para a suspeição diagnóstica.

Impactos clínicos e psicossociais do diagnóstico tardio

A literatura relata que o diagnóstico tardio da Síndrome de Segawa esteve associado a limitações funcionais prolongadas, com repercussões sobre a autonomia, a participação escolar e a interação social. Alguns estudos também descrevem impactos emocionais e psicossociais

relevantes para os pacientes e seus familiares durante o período de indefinição diagnóstica e tratamento inadequado.

Teste terapêutico com levodopa como ferramenta diagnóstica

De forma consistente, os estudos descrevem resposta clínica significativa à levodopa em pacientes com distonia dopa-responsiva. Relatos clínicos e séries de casos apontam melhora rápida e sustentada dos sintomas motores após a introdução do medicamento.

O teste terapêutico com levodopa foi descrito como estratégia útil tanto para confirmação diagnóstica quanto para orientação do manejo clínico, especialmente em contextos com acesso limitado a exames genéticos.

As principais características clínicas que auxiliam no diagnóstico diferencial entre a Síndrome de Segawa, a paralisia cerebral e a distonia funcional estão sintetizadas na Tabela 2.

Tabela 2 – Principais características clínicas no diagnóstico diferencial da Síndrome de Segawa na infância

Característica	Síndrome de Segawa	Paralisia Cerebral	Distonia Funcional
Idade de início	Infância, após aquisição da marcha	Período perinatal	Variável
Curso clínico	Progressivo ou flutuante	Não progressivo	Flutuante
Flutuação diurna	Frequente	Ausente	Inconsistente
Alterações da marcha	Progressivas	Persistentes	Variáveis
Neuroimagem	Normal	Pode estar alterada	Normal
Resposta à levodopa	Marcante e sustentada	Ausente	Ausente
Prognóstico com tratamento	Favorável	Estável	Variável

Fonte: CONCEIÇÃO, P. S. R., et al., 2026.

DISCUSSÃO

A análise integrada da literatura evidencia que o diagnóstico tardio da Síndrome de Segawa na infância não decorre de um fator isolado, mas de um conjunto de circunstâncias clínicas e contextuais que se retroalimentam ao longo do acompanhamento pediátrico. Entre esses fatores, destacam-se a variabilidade fenotípica da doença, a predominância de diagnósticos neurológicos mais prevalentes na infância e a tendência à fixação diagnóstica após a atribuição inicial de rótulos clínicos amplos, como paralisia cerebral ou atraso do desenvolvimento motor.

A variabilidade clínica da distonia dopa-responsiva representa um dos principais desafios diagnósticos. Embora a flutuação diurna dos sintomas e a resposta à levodopa sejam

consideradas características marcantes, esses sinais nem sempre se manifestam de forma evidente nas fases iniciais da doença. Em apresentações mais sutis, a ausência de distonia típica ou a predominância de alterações da marcha pode levar à subvalorização da hipótese diagnóstica, especialmente em serviços com acesso limitado à avaliação neuropediátrica especializada. Nesse contexto, a síndrome pode permanecer por anos sob diagnósticos inespecíficos, retardando o início do tratamento adequado.

A confusão diagnóstica com paralisia cerebral emerge de forma recorrente como o principal eixo de erro descrito na literatura. Essa sobreposição é compreensível, considerando que ambas as condições podem se manifestar com alterações motoras precoces. No entanto, diferentemente da paralisia cerebral — classificada como um distúrbio não progressivo —, a distonia dopa-responsiva apresenta evolução clínica ao longo do tempo e potencial de reversibilidade significativo após intervenção farmacológica adequada. A manutenção do diagnóstico de paralisia cerebral, mesmo diante de sinais de progressão clínica ou de resposta limitada às condutas tradicionais, evidencia uma lacuna no processo de reavaliação diagnóstica durante o seguimento longitudinal.

Outro aspecto relevante refere-se à confusão com distonia funcional. A flutuação dos sintomas, associada à ausência de alterações estruturais em exames complementares, pode favorecer interpretações equivocadas de origem psicogênica. Quando assumida de forma prematura, essa hipótese tende a encerrar a investigação etiológica e pode comprometer o vínculo terapêutico, além de intensificar o sofrimento emocional do paciente e de sua família. A literatura é consistente ao reforçar que o diagnóstico de distonia funcional, particularmente na infância, deve ser estabelecido com cautela e somente após exclusão criteriosa de causas neurológicas tratáveis.

O atraso do desenvolvimento motor e as alterações progressivas da marcha constituem outro ponto central identificado nos estudos analisados. Embora essas manifestações sejam comuns a diversas condições pediátricas, a piora ao longo do dia, a progressão dos sintomas e a resposta insatisfatória às abordagens convencionais devem ser interpretadas como sinais de alerta para revisão diagnóstica. A ausência dessa reavaliação contribui para a perpetuação de condutas que não modificam o curso da doença e atrasam o acesso a intervenções potencialmente modificadoras do prognóstico.

As consequências do diagnóstico tardio da Síndrome de Segawa extrapolam o comprometimento motor. A literatura destaca impactos significativos sobre a autonomia, a

participação social, o desempenho escolar e a qualidade de vida, além de repercussões psicossociais relevantes para os pacientes e seus familiares. A melhora expressiva observada após a introdução da levodopa reforça o caráter evitável de grande parte dessas repercussões, evidenciando que o atraso diagnóstico representa não apenas um problema clínico, mas também um desafio ético no cuidado pediátrico.

Nesse contexto, o teste terapêutico com levodopa assume papel central na discussão. Os estudos analisados são consistentes ao demonstrar que a resposta clínica ao medicamento constitui uma ferramenta diagnóstica simples, segura e eficaz, especialmente em cenários onde exames genéticos não estão prontamente disponíveis. Apesar disso, a subutilização desse recurso na prática clínica permanece evidente, sugerindo a necessidade de maior disseminação do conhecimento sobre a distonia dopa-responsiva entre profissionais de saúde que atuam na atenção pediátrica.

De forma geral, a literatura revisada converge para a importância de uma postura clínica mais crítica, dinâmica e longitudinal diante de quadros motores atípicos na infância. A reavaliação diagnóstica periódica, aliada à consideração sistemática de condições tratáveis como a Síndrome de Segawa, tem potencial para reduzir significativamente o tempo até o diagnóstico correto e modificar de maneira decisiva o prognóstico funcional desses pacientes.

11

A Síndrome de Segawa, embora rara, constitui uma condição neurológica de elevada relevância na prática pediátrica em virtude de seu caráter potencialmente tratável e do impacto significativo que o atraso diagnóstico exerce sobre a funcionalidade e a qualidade de vida. A presente revisão narrativa permitiu analisar criticamente os fatores associados ao diagnóstico tardio da síndrome na infância, evidenciando que esse atraso decorre, principalmente, da variabilidade fenotípica da doença e da frequente confusão com condições mais prevalentes, como paralisia cerebral, distonia funcional e atraso do desenvolvimento motor.

Os estudos analisados demonstram que a fixação diagnóstica em rótulos clínicos amplos, aliada à ausência de reavaliação crítica ao longo do seguimento, contribui de maneira decisiva para a postergação do diagnóstico correto. As consequências desse atraso extrapolam o comprometimento motor, repercutindo negativamente sobre a autonomia, a participação escolar e o bem-estar psicossocial da criança e de sua família, apesar da possibilidade de melhora clínica expressiva e, frequentemente, rápida após a introdução do tratamento adequado.

Nesse contexto, o teste terapêutico com levodopa destaca-se como uma ferramenta diagnóstica simples, acessível, eficaz e de elevado impacto clínico, devendo ser considerado de

forma sistemática na avaliação de crianças com distonia ou alterações progressivas da marcha de etiologia indefinida. A incorporação desse recurso à prática clínica, associada a uma postura diagnóstica mais dinâmica e crítica, tem potencial para reduzir significativamente o subdiagnóstico da Síndrome de Segawa.

Por fim, os resultados desta revisão reforçam a necessidade de futuros estudos prospectivos, bem como do desenvolvimento de protocolos clínicos de rastreio e reavaliação diagnóstica para quadros motores atípicos na infância. Tais estratégias podem contribuir para o reconhecimento mais precoce da Síndrome de Segawa e de outras condições neurológicas tratáveis, promovendo intervenções oportunas e modificando de forma decisiva o prognóstico funcional desses pacientes.

CONCLUSÃO

A Síndrome de Segawa, embora rara, constitui uma condição neurológica de elevada relevância na prática pediátrica em virtude de seu caráter potencialmente tratável e do impacto significativo que o atraso diagnóstico exerce sobre a funcionalidade e a qualidade de vida. A presente revisão narrativa permitiu analisar criticamente os fatores associados ao diagnóstico tardio da síndrome na infância, evidenciando que esse atraso decorre, principalmente, da variabilidade fenotípica da doença e da frequente confusão com condições mais prevalentes, como paralisia cerebral, distonia funcional e atraso do desenvolvimento motor.

12

Os estudos analisados demonstram que a fixação diagnóstica em rótulos clínicos amplos, aliada à ausência de reavaliação crítica ao longo do seguimento, contribui de maneira decisiva para a postergação do diagnóstico correto. As consequências desse atraso extrapolam o comprometimento motor, repercutindo negativamente sobre a autonomia, a participação escolar e o bem-estar psicossocial da criança e de sua família, apesar da possibilidade de melhora clínica expressiva e, frequentemente, rápida após a introdução do tratamento adequado.

Nesse contexto, o teste terapêutico com levodopa destaca-se como uma ferramenta diagnóstica simples, acessível, eficaz e de elevado impacto clínico, devendo ser considerado de forma sistemática na avaliação de crianças com distonia ou alterações progressivas da marcha de etiologia indefinida. A incorporação desse recurso à prática clínica, associada a uma postura diagnóstica mais dinâmica e crítica, tem potencial para reduzir significativamente o subdiagnóstico da Síndrome de Segawa.

Por fim, os resultados desta revisão reforçam a necessidade de futuros estudos prospectivos, bem como do desenvolvimento de protocolos clínicos de rastreio e reavaliação diagnóstica para quadros motores atípicos na infância. Tais estratégias podem contribuir para o reconhecimento mais precoce da Síndrome de Segawa e de outras condições neurológicas tratáveis, promovendo intervenções oportunas e modificando de forma decisiva o prognóstico funcional desses pacientes.

REFERÊNCIAS

1. ATANASOSKA, M. et al. *Dopa-responsive dystonia in Bulgarian patients. International Journal of Pediatric Neurology*, 2023.
2. CLARKE, A. et al. When cerebral palsy is not cerebral palsy. *Archives of Disease in Childhood*, London, v. 104, n. 4, p. 386–390, 2019.
3. DHUNGEL, O. et al. *Segawa syndrome, a dramatic response to dopamine. Case Reports in Neurological Medicine*, Cairo, 2024, Article ID 8154006, 6 p.
4. DUNCAN, R. P. et al. Cerebral palsy mimics in childhood. *Developmental Medicine & Child Neurology*, Oxford, v. 60, n. 1, p. 43–50, 2018.
5. FURUKAWA, Y. et al. Levodopa trial as a diagnostic tool in childhood dystonia. *Brain & Development*, Amsterdam, v. 26, n. 7, p. 417–423, 2004.
6. FURUKAWA, Y. Update on dopa-responsive dystonia. *Movement Disorders*, Hoboken, v. 26, n. 12, p. 2147–2154, 2011.
7. JESUTHASAN, A.; WARSAME, A.; MINK, J. W. *Rare movement disorders: an approach for clinicians. Neurology*, 2025.
8. KRUEER, M. C. et al. Movement disorders presenting as cerebral palsy. *Journal of Child Neurology*, Thousand Oaks, v. 26, n. 5, p. 541–549, 2011.
9. MEDSCAPE. *Dopamine-responsive dystonia (Segawa disease)*. New York, 2024.
10. NYGAARD, T. G. et al. Response to levodopa in childhood dystonia. *Neurology*, Minneapolis, v. 43, n. 11, p. 2158–2162, 1993.
11. ORPHANET. *Dopa-responsive dystonia*. Paris: INSERM, 2024.
12. PEARSON, T. S. et al. Dopa-responsive dystonia misdiagnosed as cerebral palsy. *Pediatrics*, Itasca, v. 133, n. 3, p. e711–e717, 2014.
13. PEARSON, T. S. et al. *Misdiagnosis of dopa-responsive dystonia in children. Pediatrics*, Itasca, v. 134, n. 4, p. e1048–e1054, 2014.

14. SANGER, T. D. et al. Classification and definition of childhood dystonia. *Movement Disorders*, Hoboken, v. 25, n. 9, p. 1357–1363, 2010.
15. STONE, J. et al. Functional dystonia and misdiagnosis. *Practical Neurology*, London, v. 16, n. 5, p. 354–359, 2016.
16. TRENDER-GERHARD, I. et al. Clinical spectrum of dopa-responsive dystonia. *Brain*, Oxford, v. 132, n. 10, p. 263–271, 2009.
17. WIJEMANNE, S.; JANKOVIC, J. *Dopa-responsive dystonia—clinical and genetic heterogeneity*. *Movement Disorders*, Hoboken, v. 30, n. 5, p. 627–639, 2015.
18. WIJEMANNE, S.; JANKOVIC, J. Dopa-responsive dystonia—clinical spectrum and pathogenesis. *Movement Disorders*, Hoboken, v. 30, n. 4, p. 537–548, 2015.