

**ESCOLA SUPERIOR DE CIÊNCIAS DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE
VITÓRIA - EMESCAM
GRADUAÇÃO EM MEDICINA**

**JOSÉ MAIKON DE SOUZA
VITÓRIA PAGUNG**

**EPILEPSIA MIOCLÔNICA JUVENIL EM PACIENTE COM NARCOLEPSIA:
RELATO DE CASO**

VITÓRIA
2023

JOSÉ MAIKON DE SOUZA
VICTÓRIA PAGUNG

**EPILEPSIA MIOCLÔNICA JUVENIL EM PACIENTE COM NARCOLEPSIA:
RELATO DE CASO**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado à Coordenação do Curso de Graduação em Medicina da Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória – EMESCAM, como requisito parcial para obtenção do título de Bacharel em Medicina.

Orientador(a): Profa. Dra. Júlia Vescovi Vieira

VITÓRIA
2023

JOSÉ MAIKON DE SOUZA

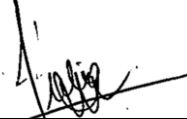
VICTÓRIA PAGUNG

**EPILEPSIA MIOCLÔNICA JUVENIL EM PACIENTE COM NARCOLEPSIA:
RELATO DE CASO**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado à coordenação do curso de graduação em Medicina da Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória, EMESCAM, como requisito parcial para obtenção do grau de Bacharel em Medicina.

Aprovada em 17 de novembro de 2023.

BANCA EXAMINADORA



Júlia Vescovi Vieira – Médica, neurologista e professora
Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória – EMESCAM
Orientadora



Quézia Silva Anders – Biomédica, Mestre em Biotecnologia na Saúde, Doutora em Ciências Fisiológicas, PhD em Neuropsicofarmacologia e professora
Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória – EMESCAM
Integrante da Banca Examinadora



Paula Christina de Azevedo - Médica, neurologista e professora
Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória – EMESCAM
Integrante da Banca Examinadora

RESUMO

Introdução: Narcolepsia é uma doença neurológica rara, afetando 1 a cada 2000 pessoas, e representa uma das principais causas de sonolência diurna excessiva crônica. Atualmente, dois subtipos para a doença são bem aceitos: tipo 1, marcado pela perda de neurônios hipotalâmicos produtores de hipocretina-1 e hipocretina-2, ou tipo 2, cuja causa ainda não é bem esclarecida, porém produz o mesmo quadro. Dentre os principais sintomas da doença estão sonolência excessiva, alucinações hipnagógicas e hipnopômicas, paralisia do sono, fragmentação do sono e cataplexia. Em outro campo das doenças neurológicas está a Epilepsia Mioclônica Juvenil (EMJ), também rara, com prevalência entre 0.1 a 0.2 para 100.000 habitantes, caracterizada por mioclonias, além de crises convulsivas tônico-clônicas generalizadas e mais raramente, crises de ausência. **Objetivos:** Relatar o caso de um paciente com narcolepsia e epilepsia mioclônica juvenil em acompanhamento com especialista, a fim de agregar à literatura científica e fomentar o interesse por pesquisas que se orientem a buscar a associação entre as condições em pacientes com sobreposição desses diagnósticos. **Métodos:** Registro de um relato de caso a partir de informações coletadas de prontuários médicos do paciente provenientes de um consultório médico particular e laudos de exames complementares (tomografia computadorizada de crânio, polissonografia, teste de latências múltiplas do sono, eletroencefalograma e dosagem de antígeno HLA-DQB1), realizados desde o início da investigação de narcolepsia até o diagnóstico de epilepsia mioclônica juvenil. Além disso, foi realizado uma revisão bibliográfica utilizando artigos atualizados pesquisados nas bases de dados Medline, Pubmed e Biblioteca Virtual da Saúde (BVS), utilizando como estratégia de busca as palavras-chave narcolepsia, epilepsia mioclônica juvenil, crise tônico-clônica generalizada e sonolência. **Discussão:** No relato, nota-se uma cronologia curta entre o surgimento dos sintomas da narcolepsia e da EMJ, com apresentação compatível com as descrições presentes na literatura atualizada. Ainda não dispõe-se de embasamento suficiente para conclusões com alto nível de evidência sobre uma relação genética entre os transtornos. No entanto, em se tratando de afecções raras com exames diagnósticos pouco disponíveis em termo de saúde coletiva, há de se pensar na subnotificação de casos. **Conclusão:** Sugere-se a realização de novos estudos para melhorar compreensão sobre a associação entre

as condições, assim como orientar a condução do tratamento dos pacientes que apresentem tais diagnósticos concomitantemente.

Palavras-chave: narcolepsia; epilepsia mioclônica juvenil; crise tônico-clônica generalizada; sonolência.

ABSTRACT

Introduction: Narcolepsy is a rare neurological disease, affecting 1 in every 2000 people, and represents one of the main causes of chronic excessive daytime sleepiness. Currently, two subtypes for the disease are well accepted: type 1, marked by the loss of hypothalamic neurons producing hypocretin-1 and hypocretin-2, or type 2, the cause of which is not yet well understood, but produces the same condition. Among the main symptoms of the disease are excessive drowsiness, hypnagogic and hypnopompic hallucinations, sleep paralysis, sleep fragmentation and cataplexy. In another field of neurological diseases is Juvenile Myoclonic Epilepsy (JME), also rare, with a prevalence between 0.1 and 0.2 per 100.000 inhabitants, characterized by myoclonus, in addition to generalized tonic-clonic seizures and, more rarely, absence seizures. **Objectives:** To report the case of a patient with narcolepsy and juvenile myoclonic epilepsy being monitored by a specialist, in order to add to the scientific literature and encourage interest in research aimed at seeking the association between the conditions in patients with overlapping diagnoses. **Methods:** Registration of a case report based on information collected from the patient's medical records from a private medical office and reports of complementary exams (computed tomography of the brain, polysomnography, multiple sleep latency test, electroencephalogram and HLA-DQB1 antigen quantification), since the beginning of the narcolepsy investigation until the diagnosis of juvenile myoclonic epilepsy. Furthermore, a bibliographical review was carried out using updated articles searched in the Medline, Pubmed and Virtual Health Library (VHL) databases, using the keywords narcolepsy, juvenile myoclonic epilepsy, generalized tonic-clonic crisis and sleepiness as a search strategy. **Results:** In the report, there is a short chronology between the appearance of the symptoms of narcolepsy and JME, with a presentation compatible with the descriptions present in the updated literature. There is still not enough basis for conclusions with a high level of evidence about a genetic relationship between the disorders. However, in the case of rare conditions with diagnostic tests that are not very available in terms of public health, one must think about the underreporting of cases. **Conclusion:** It is suggested that new studies be carried out to improve understanding of the association between conditions and guide the treatment of patients who present such diagnoses concomitantly.

Keywords: narcolepsy; juvenile myoclonic epilepsy; generalized tonic-clonic crisis; sleepiness.

LISTA DE SIGLAS

BVS	Biblioteca Virtual da Saúde
CAAE	Certificado de Apresentação de Apreciação Ética
CEP	Comitê de Ética em Pesquisa
EEG	Eletroencefalograma
EMJ	Epilepsia Mioclônica Juvenil
HLA	Antígeno Leucocitário Humano
TC	Tomografia Computadorizada
TCC	Trabalho de Conclusão de Curso
TCLE	Termo de Consentimento Livre e Esclarecido
TDAH	Transtorno do Déficit de Atenção com Hiperatividade
TLMS	Teste de Latências Múltiplas do Sono

SUMÁRIO

1	INTRODUÇÃO	10
2	OBJETIVOS	12
2.1	OBJETIVO PRIMÁRIO	12
2.2	OBJETIVO SECUNDÁRIO	12
3	MÉTODO	13
4	RELATO DE CASO	15
5	DISCUSSÃO	17
6	CONCLUSÃO	18
	REFERÊNCIAS	19
	APÊNDICES	21
	APÊNDICE A – TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO ..	21
	ANEXOS	24
	ANEXO A – CARTA DE ANUÊNCIA	24
	ANEXO B – CERTIFICADO DE APRESENTAÇÃO DE APRECIÇÃO ÉTICA	26

1 INTRODUÇÃO

Narcolepsia é uma doença neurológica crônica rara, presente em 1 a cada 2000 pessoas. Afeta igualmente homens e mulheres, com manifestação dos primeiros sintomas ocorrendo entre a 2ª e a 3ª década de vida (BERRY, 2012). Por mais que a etiopatogênese do transtorno não seja totalmente esclarecida, sua relação genética é bem estabelecida pela presença do alelo DQB1*0602 do complexo de histocompatibilidade (HLA) no cromossomo 6 em grande parte dos pacientes (LIN; HUNGS; MIGNOT, 2001). Dentre os sintomas apresentados, destacam-se a sonolência diurna excessiva com ou sem cataplexia, alucinações hipnagógicas, polissonografia com período curto de latência do sono e positividade do alelo HLA DQB1 (AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION, 2013).

A epilepsia mioclônica juvenil (EMJ) é uma epilepsia generalizada idiopática, com prevalência entre 0,1 a 0,2 para 100.000 habitantes (CAMFIELD C.; STRIANO; CAMFIELD P., 2013). Os primeiros sintomas costumam ocorrer entre a 2ª e a 4ª década de vida e incluem principalmente crises epiléticas mioclônicas e tônico-clônicas generalizadas, sendo o padrão mioclônico mais comum durante o despertar, ou logo no início da manhã, sendo a privação de sono um importante fator desencadeante das crises. No eletroencefalograma (EEG), é possível encontrar o padrão espícula-onda ou multiespícula-onda com frequência variando entre 3-5,5 Hz (HIRSCH et al., 2022). Dentre as bases genéticas creditadas à EMJ, uma delas é a mutação do gene EFHC1 do cromossomo 6 (ALFRADIQUE; VASCONCELOS, 2007).

Em se tratando da relação entre ambas as doenças, não há uma base grande de estudos que avalie possíveis correlações entre os quadros, porém trabalhos como o de *Joshi, Poduri e Kothare (2015)* suscitam a possibilidade de uma relação genética entre ambos os quadros através do estudo genético de 3 pacientes com os dois diagnósticos firmados. No trabalho, foram constatadas mutações no cromossomo 6, local que contém o alelo HLA-DBQ1*0602, associado a narcolepsia, e o gene EHFC1, associado com a epilepsia mioclônica juvenil. Por mais que a amostra do estudo tenha sido pequena, tratando-se de doenças raras, principalmente quando pensamos na sua sobreposição, o estudo sugere que a similaridade no cromossomo afetado nos casos reportados possa não ser ao acaso.

Em estudo genético, *Sander et al. (1997)* provou que os loci que contém as alterações associadas à narcolepsia e à EMJ se encontram sobrepostos, no braço curto do cromossomo 6. Assim, a associação entre as duas patologias ganha força.

Baiardi et al. (2015) também publicaram uma série com 4 casos de pacientes que preencheram critérios para narcolepsia com cataplexia e epilepsia generalizada idiopática – grupo que engloba a EMJ. Dois desses relatos apresentaram alteração no HLA DQB1.

Desenhado o contexto de bases que possam indicar doenças correlatas, tendo contato com um paciente acessível, com diagnóstico de narcolepsia e epilepsia mioclônica juvenil, assim como ao seu prontuário e exames complementares realizados ao longo dos anos de acompanhamento, achamos coerente a divulgação científica de um relato de caso para fomentar grupos de pesquisa que possam executar estudos amplos para esclarecer o tipo de relação, se houver, entre ambas as doenças.

2 OBJETIVOS

2.1 OBJETIVO PRIMÁRIO

Relatar 1 (um) caso de paciente com narcolepsia e epilepsia mioclônica juvenil.

2.2 OBJETIVO SECUNDÁRIO

Fomentar, através do presente relato de caso, o interesse por pesquisas que se orientem a buscar associação entre a narcolepsia e a epilepsia mioclônica juvenil em pacientes que possuam sobreposição desses diagnósticos.

3 MÉTODO

O presente estudo trata-se de um registro de 1 (um) relato de caso de paciente com diagnóstico firmado de narcolepsia e epilepsia mioclônica juvenil, com base em coleta e análise de dados provenientes do prontuário médico da paciente de consultório médico particular, além de laudos de exames complementares (tomografia computadorizada de crânio, polissonografia, teste de latências múltiplas dos sono, eletroencefalograma e dosagem de antígeno HLA-DQB1), desde o início da investigação da narcolepsia, até o diagnóstico de epilepsia mioclônica juvenil. A amostra estudada é de 1 (um) caso e, portanto, não se aplicam critérios de inclusão e de exclusão. Não houve intervenção direta sobre o caso e ocorreu desfecho em seguimento médico ambulatorial.

A descrição do caso foi realizada com apoio do banco de dados da literatura médica sobre relatos de casos, assunto em artigos de revisão, artigos originais nos bancos de dados Medline, Pubmed e Biblioteca Virtual da Saúde (BVS), utilizadas as palavras-chave dos descritores da saúde: Narcolepsia (*Narcolepsy*), Epilepsia Mioclônica Juvenil (*Juvenile Myoclonic Epilepsy*), Convulsões (*Seizures*), Sonolência (*Sleepiness*). Foram selecionados os artigos publicados em revistas nacionais e internacionais, em português ou inglês, com informações específicas sobre o assunto.

A confidencialidade da identidade do paciente é assegurada, garantindo a não utilização das informações em prejuízo das pessoas e/ou comunidade, inclusive em termos de autoestima, de prestígio e/ou econômico-financeiro.

O risco esperado é a possibilidade de desconforto emocional do paciente durante entrevista sobre o seu processo de saúde e doença. A fim de evitar efeitos e condições adversas ao participante, os riscos serão reduzidos mediante orientações e avisos da total proteção à confidencialidade das informações. Serão respeitadas em todas as etapas as normas estabelecidas nas Diretrizes e Normas Regulamentadoras de Pesquisa envolvendo seres humanos da resolução 466/12.

Os benefícios esperados são alimentar o acervo disponível para a comunidade científica, buscando inspirar pesquisas que possam acrescentar mais conhecimento

sobre as doenças comórbidas, melhorando assim o universo de entendimento sobre elas, incrementando a qualidade no diagnóstico e abordagem terapêutica para demais pacientes em condições similares.

Foi solicitada a carta de anuência assinada pelo médico particular responsável pelo acompanhamento clínico da paciente (anexo A), que obedece às exigências do Conselho Nacional da Saúde, Resolução nº 466 de 12 de dezembro de 2012 do Conselho Nacional de Saúde que estabelece as Diretrizes e Normas Regulamentadoras de Pesquisas envolvendo Seres Humanos.

Como trata-se de uma pesquisa com ser humano, a paciente foi orientada sobre todos os aspectos da pesquisa e submetida a aplicação do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE – apêndice A). O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP), com Certificado de Apresentação de Apreciação Ética (CAAE) número 74060123.5.0000.5065 e número do parecer 6.326.078 (anexo B).

O seguinte trabalho será apresentado como Trabalho de Conclusão de Curso (TCC), como requisito parcial para obtenção do título de Bacharel em Medicina, com possibilidade de, posteriormente, publicação em revista científica.

4 RELATO DE CASO

Paciente do sexo feminino, diagnosticada com narcolepsia em 2019, aos 22 anos, após apresentar quadro de sonolência diurna excessiva com necessidade de 3 cochilos diários de 1 a 2 horas. Estavam presentes também amnésia, alterações do humor - principalmente irritabilidade – e períodos de perda de percepção do meio, com duração variável entre 5 a 15 minutos, ocasionalmente acompanhada por episódios de despersonalização. Segundo relato pessoal e de familiares, os sintomas surgiam mesmo após noites de sono regular e reparador. Como antecedentes pessoais patológicos, a paciente apresentava diagnóstico de tireoidite de Hashimoto e depressão, além de história prévia de cirurgia bariátrica 2 anos antes do início do quadro. Em uso de levotiroxina, escitalopram e polivitamínicos. Em avaliação psiquiátrica e psicológica, descartou-se origem psicossomática dos sintomas. A investigação complementar consistiu em exames laboratoriais, os quais se apresentavam dentro dos padrões da normalidade, polissonografia e Teste de Latências Múltiplas do Sono (TLMS), os quais fechavam critérios diagnósticos para narcolepsia. Além disso, a testagem genética positiva para o gene HLA-DQB1. Sendo assim, foi estabelecido o diagnóstico de narcolepsia tipo 2, sem cataplexia, sendo prescrita medicação específica para o quadro, Lisdexanfetamina (Venvanse®), que produziu redução significativa dos sintomas.

Em 2022, aos 26 anos, a paciente, estava em uso levotiroxina sódica 150 mcg, escitalopram 20 mg, bupropiona 150 mg, gabapentina 600 mg e Venvanse® 70 mg, apresentou primeira crise convulsiva, caracterizada por terceiros como tônico-clônica generalizada, precedida por olhar vago e miose pupilar, enquanto realizava suas atividades diárias. Foi levada ao pronto socorro e em primeiro momento, apresentava glicemia capilar de 60 mg/dL. Realizada hidratação e, em segunda aferição, observou-se que a glicemia capilar havia caído para 54 mg/dL, sendo, então, feito soro glicofisiológico.

Em posterior investigação ambulatorial e anamnese com avaliação retrospectiva da história clínica, foi caracterizado que a paciente vinha apresentando, quatro meses antes da crise tônico-clônica generalizada, episódios mioclonias em repouso, principalmente em membros superiores, sendo aventada a hipótese diagnóstica de epilepsia mioclônica juvenil (EMJ) e solicitados exames de Ressonância Magnética

de crânio e eletroencefalograma (EEG) para a mesma semana - 6 dias após a crise. O EEG em vigília e sono espontâneo evidenciou atividade epileptiforme de projeção difusa e bilateral, com predomínio em região frontal. A hipótese de EMJ foi confirmada e foi iniciado esquema terapêutico com Lamotrigina (Lamitor®). Desde o início do tratamento, não ocorreram novos episódios convulsivos e houve melhora significativa das mioclonias.

5 DISCUSSÃO

Com base no caso descrito, é possível notar uma cronologia curta entre o surgimento dos sintomas da narcolepsia e da EMJ, aproximadamente 4 anos, com apresentação compatível com as descrições presentes na literatura atualizada. Ademais, o acompanhamento do paciente durante todo o período com médico neurologista, junto à realização dos exames padrão-ouro creditados pelas sociedades internacionais fornecem grande credibilidade clínico-epidemiológica para o relato.

Aventando, então, uma relação genética entre os transtornos, ainda não se dispõe de embasamento suficiente para conclusões com alto nível de evidência científica. Foram encontrados menos de 10 relatos de caso em base de dados indexada e nenhum estudo analítico observacional ou experimental. Porém, em se tratando de afecções raras com exames diagnósticos pouco disponíveis em termo de saúde coletiva, há de se pensar na subnotificação de casos.

Um fator que não pode ser deixado de lado, apesar de pouco aprofundado nos artigos norteadores utilizados nesse trabalho, é a sonolência excessiva, sintoma mais expressivo da narcolepsia, ser um dos principais fatores desencadeadores para as crises convulsivas na EMJ. Dessa maneira, surge um viés a se considerar a respeito da sobreposição dos quadros: A narcolepsia e a EMJ teriam etiopatogênese similar como proposto, ou seria uma causalidade, em que transtorno de sono relacionado à narcolepsia reduz o limiar convulsivo, aumentando o risco de crises micoclônicas e tônico-clônicas generalizadas, sendo esta última o principal motivo, pelo qual o paciente busca atendimento médico?

6 CONCLUSÃO

Na escassez numérica de estudos sobre a EMJ e narcolepsia como doenças que se associam, sugerimos a realização de novas pesquisas para melhorar a compreensão sobre a associação entre as condições, assim como orientar a condução do tratamento de tais pacientes.

REFERÊNCIAS

- ALFRADIQUE, I.; VASCONCELOS, M. M. Juvenile myoclonic epilepsy. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, v. 65, n. 4B, p. 1266–1271, 1 dez. 2007.
- AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. (2013). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders (5th ed.)*.
<https://doi.org/10.1176/appi.books.9780890425596>
- BAIARDI, S. et al. Narcolepsy Type 1 and Idiopathic Generalized Epilepsy: Diagnostic and Therapeutic Challenges in Dual Cases. *Journal of Clinical Sleep Medicine*, v. 11, n. 11, p. 1257–1262, 15 nov. 2015.
- BERRY, R. B. Chapter 24 - Hypersomnias of Central Origin. Disponível em: <<https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/B9781437703269000245?via%3Dihub>>. Acesso em: 30 set. 2023.
- CAMFIELD, Carol S.; STRIANO, Pasquale; CAMFIELD, Peter R. Epidemiology of juvenile myoclonic epilepsy. *Epilepsy & Behavior*, v. 28, p. S15–S17, 2013. Disponível em: <<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23756473/>>. Acesso em: 25 nov. 2022.
- HIRSCH, E. et al. ILAE definition of the Idiopathic Generalized Epilepsy Syndromes: Position statement by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia*, 3 maio 2022.
- JOSHI, Puja Aggarwal; PODURI, Annapurna; KOTHARE, Sanjeev V. Juvenile myoclonic epilepsy and narcolepsy: A series of three cases. *Epilepsy & Behavior*, v. 51, p. 163–165, 2015. Disponível em: <<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26283305/>>. Acesso em: 25 nov. 2022.
- LIN, L.; HUNGS, M.; MIGNOT, E. Narcolepsy and the HLA region. *Journal of Neuroimmunology*, v. 117, n. 1-2, p. 9–20, jul. 2001.
- SANDER, T. et al. Refined mapping of the epilepsy susceptibility locus EJM1 on chromosome 6. *Neurology*, v. 49, n. 3, p. 842–847, 1 set. 1997.
- SCAMMELL, Thomas E. Narcolepsy. *New England Journal of Medicine*, v. 373, n. 27, p. 2654–2662, 2015. Disponível em: <<https://www.nejm.org/doi/10.1056/NEJMra1500587>>. Acesso em: 25 nov. 2022.
- SHAKESHAFT, Amy; PANJWANI, Naim; COLLINGWOOD, Amber; et al. Sex-specific disease modifiers in juvenile myoclonic epilepsy. *Scientific Reports*, v. 12, n. 1, 2022. Disponível em: <<https://www.nature.com/articles/s41598-022-06324-2>>. Acesso em: 25 nov. 2022.
- SLOWIK, Jennifer M; COLLEN, Jacob F ; YOW, Allison G. Narcolepsy. Nih.gov. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK459236/>>. Acesso em: 25 nov. 2022.

STEVELINK, R.; KOELEMAN, B. P. C.; SANDER, J. W.; et al. Refractory juvenile myoclonic epilepsy: a meta-analysis of prevalence and risk factors. *European Journal of Neurology*, v. 26, n. 6, p. 856–864, 2018. Disponível em: <<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30223294/>>. Acesso em: 25 nov. 2022.

APÊNDICE A – TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO (TCLE)

Título do Relato de Caso Clínico: EPILEPSIA MIOCLÔNICA JUVENIL EM PACIENTE COM NARCOLEPSIA: RELATO DE CASO

Pesquisador Responsável: Júlia Vescovi Vieira, Victória Pagung e José Maikon de Souza.

O(a) Senhor(a) está sendo convidado a participar de um relato de caso. Por favor, leia este documento com bastante atenção antes de assiná-lo. Caso haja alguma palavra ou frase que o(a) senhor(a) não consiga entender, converse com o pesquisador responsável pelo relato de caso ou com um membro da equipe para esclarecê-lo(a). A proposta do presente documento é explicar todas as questões sobre o relato de caso e solicitar a sua permissão para participar do mesmo.

Objetivo do Relato de Caso

Descrever o caso de um paciente com os diagnósticos de narcolepsia e epilepsia mioclônica juvenil para apresentação em forma de painel ou apresentação oral, apresentação em reunião técnico-científica, ou apresentação de artigo em Revista ou em Congresso para divulgação de conhecimento científico aos profissionais da área e demais interessados.

O(a) Senhor(a) foi escolhido(a) para participar, pois apresenta os diagnósticos supracitados e possui o acervo de exames solicitados ao longo das investigações acerca dos mesmos, aumentando a acurácia das discussões acerca do quadro.

Benefícios para o participante

Não há benefício direto para o participante desse relato de caso. Mas este relato de caso poderá contribuir para melhoria no atendimento, ou para discussão de casos parecidos, melhorando o entendimento sobre situações similares. A não aceitação deste termo, não irá de forma alguma influenciar ou alterar o seu tratamento e nem o seu relacionamento com a equipe médica e de apoio.

Confidencialidade

Os resultados deste relato de caso poderão ser apresentados em reuniões e/ou publicações (revistas, jornais científicos e de circulação), contudo, sua identidade não será revelada durante essas apresentações.

Em caso de dúvidas relacionadas ao relato de caso, a **Dra. Julia Vescovi Vieira** poderá ser contatada pelo e-mail jvescovivieira@gmail.com, telefone (27) 99941-2970 ou endereço Aureliano Coutinho, 2/99998, Vila Buarque, apto 258, São Paulo. Você também pode contatar o Comitê de Ética em Pesquisa da Escola de Ciências da Saúde- EMESCAM/ (CEP/EMESCAM) através do telefone (27) 3334-3586, e-mail comite.etica@emescam.br ou correio: Av. N. S. da Penha, 2190, Santa Luiza – Vitória – ES – 29045-402. O CEP/ EMESCAM tem a função de analisar projetos de pesquisa visando à proteção dos participantes dentro de padrões éticos nacionais e internacionais. Seu horário de funcionamento é de segunda a quinta-feira das 13:30h às 17h e sexta-feira, das 13:30h às 16h.

Declaração de Consentimento

Concordo em participar do Relato de Caso Clínico: **EPILEPSIA MIOCLÔNICA JUVENIL EM PACIENTE COM NARCOLEPSIA: RELATO DE CASO.**

Li e entendi o documento de consentimento e o objetivo deste relato, bem como a importância dele e de seus possíveis benefícios e riscos. Tive a oportunidade de perguntar sobre o relato de caso e todas as minhas dúvidas foram esclarecidas. Entendo que estou livre para decidir não participar, se não quiser.

Eu autorizo a utilização dos meus registros médicos (prontuários médico) pelo pesquisador, autoridades regulatórias e pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) da instituição.

Recebi uma via assinada e datada deste documento.

Entendo que ao assinar este documento, não estou abdicando de nenhum de meus direitos legais

Nome completo do participante da pesquisa: _____

Data: _____

Assinatura do participante da pesquisa

Na qualidade de pesquisador responsável pela pesquisa **“EPILEPSIA MIOCLÔNICA JUVENIL EM PACIENTE COM NARCOLEPSIA: RELATO DE CASO”**, eu, **JÚLIA VESCOVI VIEIRA**, declaro ter cumprido as exigências do(s) item(s) IV.3 e IV.4 (se pertinente), da Resolução CNS 466/12, a qual estabelece diretrizes e normas regulamentadoras de pesquisas envolvendo seres humanos.

Nome completo do pesquisador responsável: _____

_____ Data: _____
Assinatura do pesquisador responsável

ANEXO A – CARTA DE ANUÊNCIA

De: Dra. Júlia Vescovi Vieira

Médica do Serviço de Neurologia do Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória (HSCMV)

Para: Dr. Marcelo Masruha Rodrigues

Médico responsável pelo Instituto de Neurociência do Espírito Santo (INES)

Prezado Doutor,

Eu, **Júlia Vescovi Vieira**, solicito autorização institucional para realização de projeto de pesquisa intitulado: **EPILEPSIA MIOCLÔNICA JUVENIL EM PACIENTE COM NARCOLEPSIA – UM RELATO DE CASO** com o(s) seguinte(s) objetivo(s): descrever o **caso de um(a) paciente com os diagnósticos de narcolepsia e epilepsia mioclônica juvenil para apresentação em forma de painel ou apresentação oral, apresentação em reunião técnico-científica, ou apresentação de artigo em Revista ou em Congresso para divulgação de conhecimento científico aos profissionais da área e demais interessados**, com a seguinte metodologia: **consulta ao prontuário eletrônico do(a) paciente**, necessitando portanto, ter acesso aos dados a serem colhidos no **sistema de registro dos prontuários do(a) paciente da instituição e exames complementares em posse do(a) paciente**. Aproveito a oportunidade para informar que esta pesquisa **NÃO ACARRETARÁ ÔNUS PARA A INSTITUIÇÃO**.

Atenciosamente,

.....
Dra. Julia Vescovi Vieira

Contato:

E- mail: jvescovivieira@gmail.com

Telefone: (27) 99941-2970

(Para uso do INES)

Concordamos com a solicitação **Não concordamos com a solicitação**

Declaro que estou ciente dos objetivos, métodos e técnicas que serão utilizados nessa pesquisa, conforme me foi apresentado em projeto escrito e que a instituição possui a infraestrutura necessária para o desenvolvimento da pesquisa. Concordo em fornecer os subsídios para seu desenvolvimento, desde que seja assegurado o que segue:

- 1) O cumprimento das determinações éticas da Resolução 466 de 2012 do Conselho Nacional de Saúde;
- 2) A garantia de solicitar e receber esclarecimentos antes, durante e depois do desenvolvimento da pesquisa;
- 3) Que não haverá nenhuma despesa para esta instituição que seja decorrente da participação nessa pesquisa;
- 4) No caso do não cumprimento dos itens acima, a liberdade de retirar minha anuência a qualquer momento da pesquisa sem penalização alguma.

O referido projeto será realizado através da **consulta ao prontuário do(a) paciente, no Instituto de Neurociência do Espírito Santo**, e poderá ocorrer somente a partir da aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa (CEP).

Informo ainda que, para início do projeto, esta direção deve ser informada da aprovação do CEP, pelo pesquisador, através do envio de cópia da carta de aprovação.

Pendência (s) para anuência:

.....

Vitória, / /

.....

Dr. Marcelo Masruha Rodrigues

Médico responsável pelo Instituto de Neurociência do Espírito Santo (INES)

ANEXO B – CERTIFICADO DE APRESENTAÇÃO DE APRECIÇÃO ÉTICA

ESCOLA SUPERIOR DE
CIÊNCIAS DA SANTA CASA DE
MISERICÓRDIA DE VITÓRIA -
EMESCAM



PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: EPILEPSIA MIOCLÔNICA JUVENIL EM PACIENTE COM NARCOLEPSIA - RELATO DE CASO

Pesquisador: Julia Vescovi Vieira

Área Temática:

Versão: 1

CAAE: 74060123.5.0000.5065

Instituição Proponente: Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória -

Patrocinador Principal: Financiamento Próprio

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 6.326.078

Apresentação do Projeto:

Paciente do sexo feminino, diagnosticada com narcolepsia em 2019, aos 22 anos, após apresentar quadro de sonolência diurna excessiva com necessidade de 3 cochilos diários de 1 a 2 horas. Estavam presentes também amnésia, alterações do humor - principalmente irritabilidade – e períodos de perda de percepção do meio, com duração variável entre 5 a 15 minutos, ocasionalmente acompanhada por episódios de despersonalização. Segundo relato pessoal e de familiares, os sintomas surgiam mesmo após noites de sono regular e reparador. Como antecedentes pessoais patológicos, a paciente apresentava diagnóstico de tireoidite de Hashimoto e depressão, além de história prévia de cirurgia bariátrica 2 anos antes do início do quadro. Em uso de levotiroxina, escitalopram e polivitamínicos. Em avaliação psiquiátrica e psicológica, descartou-se origem psicossomática dos sintomas. A investigação complementar consistiu em exames laboratoriais, os quais se apresentavam dentro dos padrões da normalidade, polissonografia e Teste de Latências Múltiplas do Sono, os quais fechavam critérios diagnósticos para narcolepsia. Além disso, a avaliação sérica do antígeno da família HLA-DQB1 foi positiva. Sendo assim, foi estabelecido o diagnóstico de narcolepsia tipo 2, sem cataplexia, sendo prescrita medicação específica para o quadro, Lisdexanfetamina (Venvanse®), que produziu redução significativa dos sintomas. Em 2022, aos 26 anos, a paciente, estava em uso levotiroxina sódica 150 mcg, escitalopram 20

Endereço: EMESCAM, Av.N.S.da Penha 2190

Bairro: Bairro Santa Luiza

CEP: 29.045-402

UF: ES

Município: VITORIA

Telefone: (27)3334-3586

Fax: (27)3334-3586

E-mail: comite.etica@emescam.br

ESCOLA SUPERIOR DE
CIÊNCIAS DA SANTA CASA DE
MISERICÓRDIA DE VITÓRIA -
EMESCAM



Continuação do Parecer: 6.326.078

mg, bupropiona 150 mg, gabapentina 600 mg e Venvanse 70 mg, apresentou primeira crise convulsiva, caracterizada por terceiros como tônico-clônica generalizada, precedida por olhar vago e miose pupilar, enquanto realizava suas atividades diárias. Foi levada ao pronto socorro e em primeiro momento, apresentava glicemia capilar de 60 mg/dL. Realizada hidantalização e, em segunda aferição, observou-se que a glicemia capilar havia caído para 54 mg/dL, sendo, então, feito soro glicofisiológico.

Em posterior investigação ambulatorial e anamnese com avaliação retrospectiva da história clínica, foi caracterizado que a paciente vinha apresentando, quatro meses antes da convulsão, quadro de mioclonias em repouso, principalmente em membros (superiores), sendo aventada a hipótese diagnóstica de epilepsia mioclônica juvenil (EMJ) e solicitados exames de Ressonância magnética de crânio e eletroencefalograma (EEG) para a mesma semana - 6 dias após a crise. O EEG em vigília e sono espontâneo evidenciou atividade epileptiforme de projeção difusa e bilateral, com predomínio em região frontal. A hipótese de EMJ foi confirmada e foi iniciado esquema terapêutico com Lamotrigina (Lamitor®). Desde o início do tratamento, não ocorreram novos episódios convulsivos e houve melhora significativa das mioclonias.

Metodologia Proposta:

Análise de informações coletadas do prontuário proveniente de consultório médico particular e registro do relato de caso de paciente com diagnóstico firmado de narcolepsia e epilepsia mioclônica juvenil.

Metodologia de Análise de Dados:

O método estabelecido foi coleta de dados provenientes de consultório médico particular e registro do relato de caso de paciente com diagnóstico firmado de narcolepsia e epilepsia mioclônica juvenil. Após organização do material para elaboração do resumo, reuniremos com a Dra. Julia Vescovi Vieira, orientadora do projeto, para decisão dos principais elementos para compor o corpo do material redigido.

Objetivo da Pesquisa:

Fomentar, através do presente relato de caso, o interesse por pesquisas que se orientem a buscar associação entre a narcolepsia e a epilepsia mioclônica juvenil em pacientes que possuam

Endereço: EMESCAM, Av.N.S.da Penha 2190

Bairro: Bairro Santa Luiza

CEP: 29.045-402

UF: ES

Município: VITORIA

Telefone: (27)3334-3586

Fax: (27)3334-3586

E-mail: comite.etica@emescam.br

ESCOLA SUPERIOR DE
CIÊNCIAS DA SANTA CASA DE
MISERICÓRDIA DE VITÓRIA -
EMESCAM



Continuação do Parecer: 6.326.078

sobreposição desses diagnósticos.

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

RISCOS:

Os riscos esperados são a quebra de confidencialidade ou desconforto da paciente durante conversas sobre o seu processo de saúde e doença. A fim de evitar efeitos e condições adversas ao participante, os riscos serão reduzidos mediante orientações e avisos da total proteção à confidencialidade das informações. Serão respeitadas em todas as etapas as normas estabelecidas nas Diretrizes e Normas Regulamentadoras de Pesquisa envolvendo seres humanos da resolução 466/12. A guarda dos ficará sob responsabilidade do pesquisador responsável durante o período do estudo.

Benefícios:

Os benefícios esperados são alimentar o acervo disponível para a comunidade científica, buscando inspirar pesquisas que possam acrescentar mais conhecimento sobre as doenças comórbidas, melhorando assim o universo de entendimento sobre elas, incrementando a qualidade no diagnóstico e abordagem terapêutica para demais pacientes em condições similares.

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

Não há

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

Adequados

Recomendações:

Não há

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

Não há

Considerações Finais a critério do CEP:

Projeto aprovado por decisão do CEP. Conforme a norma operacional 001/2013:

- riscos ao participante da pesquisa deverão ser comunicados ao CEP por meio de notificação via Plataforma Brasil;
- ao final de cada semestre e ao término do projeto deverá ser enviado relatório ao CEP por meio de notificação via Plataforma Brasil;
- mudanças metodológicas durante o desenvolvimento do projeto deverão ser comunicadas ao

Endereço: EMESCAM, Av.N.S.da Penha 2190

Bairro: Bairro Santa Luiza

CEP: 29.045-402

UF: ES

Município: VITORIA

Telefone: (27)3334-3586

Fax: (27)3334-3586

E-mail: comite.etica@emescam.br

ESCOLA SUPERIOR DE
CIÊNCIAS DA SANTA CASA DE
MISERICÓRDIA DE VITÓRIA -
EMESCAM



Continuação do Parecer: 6.326.078

CEP por meio de emenda via Plataforma Brasil.

Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJETO_2179678.pdf	11/09/2023 17:07:10		Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE_EMJ_E_NARCOLEPSIA_RELATO_DE_CASO.pdf	11/09/2023 17:06:11	VICTORIA PAGUNG	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	PROJETO_DE_PESQUISA_DETALHA_DO_RELATO_DE_CASO_EMJ_E_NARCOLEPSIA.pdf	06/09/2023 21:01:05	VICTORIA PAGUNG	Aceito
Folha de Rosto	Folha_de_Rosto.pdf	06/09/2023 20:02:26	VICTORIA PAGUNG	Aceito
Outros	CARTA_DE_ANUENCIA_RELATO_DE_CASO_NARCOLEPSIA_E_EMJ.pdf	10/08/2023 13:33:43	Julia Vescovi Vieira	Aceito

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

VITORIA, 26 de Setembro de 2023

Assinado por:
rubens josé loureiro
(Coordenador(a))

Endereço: EMESCAM, Av.N.S.da Penha 2190

Bairro: Bairro Santa Luiza

CEP: 29.045-402

UF: ES

Município: VITORIA

Telefone: (27)3334-3586

Fax: (27)3334-3586

E-mail: comite.etica@emescam.br