



Dra. Tamiris Mariano
NEUROLOGISTA INFANTIL

Laudo médico

05/11/2025

Anna Sophia de Andrade Costa

Paciente com 3 anos e 9 meses, em acompanhamento comigo desde março de 2023, possui diagnóstico genético confirmado de **Síndrome de Dravet** (variante em SCN1A). Também preenche critérios diagnósticos de **Transtorno do Espectro do Autismo (TEA) nível 2 de suporte e hiperatividade**, de acordo com os critérios diagnósticos do **Manual de Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais (DSM-5)**.

A **Síndrome de Dravet** doença neurogenética grave que não tem cura, que se caracteriza por hipersensibilidade a febre e a ocorrência de crises espontâneas, febris e afebris, muitas vezes de difícil controle. Ela vem acompanhada de atraso no desenvolvimento grave (motor, fala e cognitivo).

Entre um e cinco anos de idade, os pacientes apresentam múltiplas outros tipos de convulsão, incluindo mioclônica, ausência atípica e convulsões focais; convulsões atônicas são incomuns. Atualmente as crises estão bem controladas e mais espaçadas, e as internações reduziram também.

No início da fase de estabilização (antes dos dez anos) o tempo interictal aumenta e as convulsões tornam-se mais curtas em duração. Os pacientes experimentam um alto incidência de vários tipos de convulsão. As deficiências cognitivas e de linguagem tornam-se cada vez mais proeminentes, com progressiva piora de outras comorbidades não convulsivas, como atraso no desenvolvimento, marcha com base alargada e ataxia.

O manejo na emergência deve ser feito com benzodiazepínicos (midazolam) e medidas para controle de temperatura/resfriamento. Não deve fazer uso dos inibidores do canal de sódio (carbamazepina, oxcarbazepina, lamotrigina e fenitoína) assim como vigabatrina, que podem exacerbar as convulsões.

Anna Sophia faz uso de terapia medicamentosa para controle dos sintomas, atualmente em uso de Kepra (Levetiracetam), Canabidiol, Depakene (Valproato de sódio), Frisium (Clobazam).

Tem indicação absoluta de manter o uso do canabidiol puro pela boa resposta encontrada nos estudos clínicos para a Síndrome de Dravet. Medicação aprovada pelo FDA e pela Anvisa.

Deve seguir com as vacinas do calendário vacinal. A recomendação é o uso de ibuprofeno profilático 40 min antes da vacinação e de 8 em 8 horas nos próximos 3 dias para minimizar o risco de crises epiléticas.

nna Sophia ainda apresenta prejuízos significativos na fala, embora venha demonstrando evolução gradual. Já consegue pronunciar algumas palavras isoladas e está iniciando a combinação de duas palavras. Mostra maior resistência às variações de temperatura. Permanece bastante hiperativa e desatenta.

ATENDIMENTOS

NPC Life - Meireles
Rua coronel Linhares, 1143

(85) 3182-3727

(85) 98661-4248

Neurogenetics - Sala 214/215
Rua Dr Gilberto Studart, 55 - Cocó

(85) 3111-5557 | (85) 3111-6046

(85) 99937-5557



Dra. Tamiris Mariano
NEUROLOGISTA INFANTIL

Apresenta padrões de comportamento, interesses e atividades restritos e repetitivos. Em momentos de euforia, realiza movimentos estereotipados, como juntar as mãos. Possui seletividade alimentar acentuada.

A paciente também apresenta agitação psicomotora intensa, comportamento inquieto e ausência de percepção de perigo, o que demanda supervisão constante.

Anna Sophia obteve alguns avanços com as terapias, porém ainda apresenta muitos prejuízos e atrasos no seu desenvolvimento e por isso **necessita urgentemente de ajuste nas suas terapias.**

Anna Sophia necessita, concomitantemente ao acompanhamento neurológico periódico, de terapias com profissionais especializados e capacitados para lidar com pacientes infanto-juvenis com diagnóstico de doenças genéticas raras e Autismo, tanto para terapia com a criança como para treinamento parental e suporte pedagógico e a escola.

Por se tratar de **transtornos do desenvolvimento neurológico crônicos**, necessita de acompanhamento imediato, frequente e constante, por tempo ilimitado, por equipe multidisciplinar integrada, apta a assegurar o desenvolvimento de trabalho em conjunto, correlacionando o foco em objetivos comuns, composta de profissionais nas especialidades abaixo descritas.

Imperioso ressaltar que **TODAS** as terapias devem ter **duração mínima de 50 minutos**. Sendo impróprio e contraindicado a duração inferior a 50 minutos.

1. **Psicologia ABA** (Applied Behavior Analysis = Análise do Comportamento Aplicada), conforme requisitos mínimos da ABPMC, **com carga horária de 5 horas semanais em ambiente clínico** para a garantia da intensidade do tratamento no citado procedimento terapêutico. A referida terapia visa aumentar o potencial do desenvolvimento social e de comunicação da criança, proteger o funcionamento intelectual reduzindo danos, melhorar a qualidade de vida da criança. A terapia ABA é recomendada pela Academia Americana de Pediatria, conforme artigo de revisão sobre o tema (Pediatrics 2007;120;1162), estudos de meta-análise, como a de J.Virués-Ortega/Clinical Psychology Review 30 (2010), pela Sociedade Brasileira de Pediatria, Sociedade Brasileira de Neurologia Infantil e pelo Ministério da saúde que fundamentam o método ABA como ciência e padrão-ouro para o autismo e outros transtornos do neurodesenvolvimento. Sendo um dos poucos tratamentos de intervenção precoce com eficácia cientificamente comprovada para crianças que estão dentro do TEA com vasta literatura publicada mundialmente que confirma sua eficácia. Tal modelo tem como premissas para sua efetividade, a precocidade e a intensidade do tratamento e realização dela por profissionais capacitados. O tratamento em ABA deve ser implementado por profissional devidamente especializado/habilitado e com comprovada experiência em supervisão e elaboração de plano terapêutico, de acordo com os requisitos mínimos da ABPMC, com certificação através de pós-graduação em análise do comportamento, ressalta-se de cursos livres ou cursos de extensão não habilitam o profissional a atuar como analista do comportamento.

ATENDIMENTOS



NPC Life - Meireles

Rua coronel Linhares, 1143



(85) 3182-3727



(85) 98661-4248



Neurogenetics - Sala 214/215

Rua Dr Gilberto Studart, 55 - Cocó



(85) 3111-5557 | (85) 3111-6046



(85) 99937-5557



Dra. Tamiris Mariano
NEUROLOGISTA INFANTIL

2. **Terapia Ocupacional** certificada em **integração sensorial de Ayres**. É imprescindível realização da terapia dentro de um ambiente terapêutico com estruturas e equipamentos suspensos para promover movimentos que ativam os sistemas sensoriais além de materiais que promovam distintas experiências táteis, dentro do que a integração sensorial de Ayres recomenda. Cada sessão deverá ter duração de, no mínimo, 50 minutos, duas vezes por semana por tempo indeterminado.
3. **Fonoaudiologia** devido às alterações apresentadas pelo paciente na comunicação verbal e não verbal é **indispensável** o acompanhamento fonoaudiológico com profissional com especialização adequada ao tratamento de autistas e doenças genéticas raras. Portanto, a/o profissional deverá ser certificada/o em **PROMPT níveis 1 e 2 na certificação**, certificação em multigestos: linguagem oral e escrita, método dos dedinhos, bem como sistema de comunicação por troca de figuras (PECS) e treino de linguagem social. Cada sessão deverá ter duração de, no mínimo, 50 minutos, três vezes por semana por tempo indeterminado.
4. **Fisioterapia Motora** com profissional com experiência em atendimento de crianças com doenças genéticas raras. Cada sessão deverá ter duração de, no mínimo, 50 minutos, cinco vezes por semana por tempo indeterminado.
5. **Psicopedagogia** para auxiliar no aprendizado com profissionais com experiência no atendimento de crianças com TEA. Cada sessão deverá ter duração de, no mínimo, 50 minutos, duas vezes por semana por tempo indeterminado.

O plano terapêutico é dinâmico e mutável conforme a evolução clínica da criança, sendo determinado a cada avaliação multidisciplinar e interdisciplinar de rotina. A não implementação imediata das recomendações terapêuticas indicadas pode comprometer de forma irreparável o desenvolvimento do paciente, afetando o prognóstico positivo e sua autonomia futura.

Faz-se fundamental o acompanhamento por **equipe multidisciplinar**, com profissionais especializados e familiarizados com a área de síndromes genéticas complexas e Transtorno do Espectro Autista, trabalhando de forma integrada, para assegurar o melhor resultado na evolução do paciente.

Reitero que a não continuidade dos tratamentos prescritos acima, impactam diretamente na evolução e desenvolvimento da criança, que atualmente é dependente de terceiros para realizar as atividades básicas de vida diária, e conforme os meses e anos se passam a **plasticidade neuronal, principalmente em relação a fala diminuem consideravelmente, por isso as terapias especializadas e a grande quantidade de horas prescritas, se fazem fundamentais e urgentes nesse momento.**

ATENDIMENTOS

 **NPC Life - Meireles**
Rua coronel Linhares, 1143

 **(85) 3182-3727**

 **(85) 98661-4248**

 **Neurogenetics - Sala 214/215**
Rua Dr Gilberto Studart, 55 - Cooó

 **(85) 3111-5557 | (85) 3111-6046**

 **(85) 99937-5557**

@dratamirismariano

Dratamirismariano@gmail.com



Dra. Tamiris Mariano
NEUROLOGISTA INFANTIL

Está previsto que, em 2026, Anna Sophia inicie sua adaptação escolar com o acompanhamento de um cuidador individual. A proposta inicial é de frequência de duas vezes por semana, com progressão gradual conforme sua aceitação e adaptação ao ambiente escolar.

Não deve ficar nas telas (TV, tablet e celular) mais do que duas horas por dia, que é o permitido para sua idade.

CID 10: G40.4 + F84.0

CID 11: 8A61.11 + 6A02.2

Dra. Tamiris Mariano
Neurologista Infantil
CREMEC 21354 / RQE 12337

Dra Tamiris Mariano

Neurologista Infantil

CRM-CE 21354

RQE 12337

ATENDIMENTOS

 NPC Life - Meireles
Rua coronel Linhares, 1143

 (85) 3182-3727

 (85) 98661-4248

 Neurogenetics - Sala 214/215
Rua Dr Gilberto Studart, 55 - Cocó

 (85) 3111-5557 | (85) 3111-6046

 (85) 99937-5557