

CASO CLÍNICO/CASE REPORT

Uma Síndrome “*Startle*” Neuropsiquiátrica Funcional A Startling Neuropsychiatric Functional Syndrome

INÊS MATEUS FIGUEIREDO*¹

1. Clínica 3 – Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa.

ABSTRACT

As síndromes “*startle*” englobam grupos heterogêneos de doenças. Este artigo reporta uma síndrome neuropsiquiátrica incomum de forma a alertar a comunidade médica para estas condições e respetivas implicações diagnósticas e terapêuticas.

Um homem de 35 anos foi levado ao Serviço de Urgência de Psiquiatria devido a súbitas alterações de comportamento e mutismo. Foi chamado o neurologista devido a febre e reflexos “*startle*” exuberantes quando testado o reflexo de ameaça e estimulação tátil. Destaca-se internamentos prévios por perturbação esquizoafetiva, tendo suspenso a medicação habitual. Todos os exames realizados (ressonância magnética, eletroencefalograma, punção lombar, análises laboratoriais) estavam normais, excetuando a existência de hiperglicemia, hipofosfatemia e hiperglicorráquia. Excluídas várias causas orgânicas, o diagnóstico mais provável é uma síndrome “*startle*” neuropsiquiátrica funcional. Trata-se de uma apresentação clínica rara com manifestação de sinais comuns a diversas perturbações neurológicas, o que demanda uma abordagem multidisciplinar de forma a estabelecer um diagnóstico correto e não atrasar o tratamento.

ABSTRACT

Startle syndromes are heterogeneous groups of disorders and this paper reports an uncommon neuropsychiatric syndrome to alert the medical community to these conditions and their diagnostic and treatment implications.

A 35-year-old male was brought to the Psychiatric Emergency Room due to sudden behavioral changes and mutism. Exhibiting fever and exuberant limb startle reflexes when elicited by the menace reflex and tactile stimulation, the neurologist was called. He had a history of previous hospitalizations due to schizoaffective disorder and he had suspended his antipsychotic medication. All requested exams (MRI, EEG, lumbar puncture, lab tests) were normal, except for hyperglycemia, hypophosphatemia and hyperglycorrachia.

Excluded several organic causes, a functional neuropsychiatric Startle syndrome appears as the most probable diagnosis. It is an unusual clinical presentation with an overlap of physical signs shared with other neurological disorders, which demands a multidisciplinary approach to establish the correct diagnosis and not delay the correct treatment.

Palavras-chave: Doenças do Sistema Nervoso/diagnóstico; Reflexo de Startle

Keywords: Nervous System Diseases/diagnosis; Reflex, Startle

Recebido/Received: 2023-05-16

Aceite/Accepted: 2024-06-30

Publicado Online/Published Online: 2024-08-02

Publicado/Published: 2024-12-30

* Autor Correspondente/Corresponding Author: Inês Mateus Figueiredo, MD | ines_m_f_94@hotmail.com | Clínica 3 – Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa. Avenida do Brasil n 53, 1749-002, Lisboa.

© Author(s) (or their employer(s)) and Portuguese Journal of Psychiatry and Mental Health 2024. Re-use permitted under CC BY-NC. No commercial re-use.

© Autor (es) (ou seu (s) empregador (es)) Revista Portuguesa de Psiquiatria e Saúde Mental 2024. Reutilização permitida de acordo com CC BY-NC. Nenhuma reutilização comercial.

INTRODUÇÃO

As síndromes “startle” englobam um grupo heterogêneo de doenças com respostas anormais a estímulos externos súbitos.¹ Estas síndromes podem dividir-se em três sub: hipereplexia (a forma *major* é determinada geneticamente, caracterizada por numerosos reflexos “startle”, quedas e rigidez neonatal permanente; a forma *minor*, ou idiopática, manifesta-se igualmente com numerosos reflexos “startle”, mas sem rigidez ou substrato genético de base); neuropsiquiátrico (desenvolve-se numa idade mais tardia da vida com predomínio de alterações comportamentais na ausência de rigidez; podem dividir-se em funcionais, culturais, devido a ansiedade, perturbação de *stress* pós-traumático...) e induzido por estímulos (por exemplo: epilepsia induzida por estímulo “startle”, reflexo mioclônico induzido por estímulo “startle”, síndrome da “pessoa rígida”).²

O reflexo “startle” é uma mioclonia fisiológica, presente a partir da sexta semana de vida e que se mantém na idade adulta, que permite uma rápida adaptação postural com estabilidade corporal máxima frente a estímulos abruptos. A resposta inicial ou resposta motora imediata (latência inferior a 200 ms) é mediada pelo tronco cerebral caudal. Esta componente inata é manifesta de modo uniforme para um mesmo indivíduo, provocando uma flexão súbita, síncrona e bilateral do pescoço, tronco, cotovelos, ancas ou joelhos, acompanhada de intenso encerramento dos olhos e elevação dos membros superiores sobre a cabeça. A esta postura inicial defensiva segue-se um período de 250-300 ms de atividade diminuída, que dá lugar à resposta secundária comportamental ou resposta tardia (após um período de latência de 400-450 ms) e que pode durar >3-10 s. Esta é mais variável e determinada pela origem do estímulo “startle” e pelo ambiente em que ocorre, podendo exteriorizar-se numa resposta comportamental voluntária ou emocional (exemplo: raiva, satisfação, repugnância...). A apresentação exuberante e anormal destas manifestações fisiológicas caracteriza o grupo heterógeno das síndromes “startle”. Embora o termo hipereplexia seja comumente utilizado para descrever qualquer resposta “startle” exagerada, o mais correto é restringir a sua utilização a uma resposta “startle” ampliada e associada a uma rigidez intensa generalizada ou muscular intermitente.³ Em cerca de 30%-80% dos casos,^{3,4} a hipereplexia é diagnosticada erroneamente sobretudo como epilepsia, mais ainda como perturbação de *tics*, perturbação de ansiedade ou perturbação somatoforme, com as implicações que tal atribuição pode ter em termos da abordagem terapêutica. Esta elevada percentagem prende-se muitas vezes com alterações a nível do eletroencefalograma encontradas nestes doentes, alterações do movimento inespecíficas e manifestações somatizadoras de outras perturbações, sendo que fenómenos dissociativos também podem ser confundidores.

A dissociação é uma disrupção e/ou descontinuidade no normal processo de integração da consciência, memória, identidade, emoção, percepção, esquema corporal, controlo motor e controlo comportamental.⁵ As perturbações dissociativas incluem crises não epiléticas psicogénicas (CNEP) que consistem em alterações motoras paroxísticas ou

comportamentais que se assemelham a convulsões epiléticas sem que haja uma correlação com variações o eletroencefalograma.⁶ Desta forma, é compreensível que doentes durante um episódio dissociativo possam manifestar sintomas/sinais clínicos que se sobreponham a manifestações observadas nas síndromes “startle” e/ou na epilepsia.

O diagnóstico diferencial entre as várias síndromes “startle” e as próprias condições correspondentes que englobam e ainda entre epilepsia e perturbações dissociativas baseia-se numa extensa e detalhada história clínica, eletroencefalograma, eletromiografia (EMG) e rastreio genético.

CASO CLÍNICO

Homem de 35 anos, caucasiano, natural de Portugal, trazido ao serviço de urgência de Psiquiatria por agentes de autoridade devido a alterações de comportamento súbitas com olhar perplexo mutismo no seu local de trabalho. A entidade patronal não reportou qualquer comportamento estranho prévio ou algum outro tipo de queixa relativa ao doente. Dos antecedentes psiquiátricos, destaca-se o diagnóstico de perturbação esquizoafetiva e história prévia de 5 internamentos, 2 dos quais involuntários, por descompensação da sua patologia mental de base. Não há referência a episódios de fenómenos de hiperatividade motora progressivos, nomeadamente em contexto de catatonia. Pelo processo clínico, constata-se história de consumo de álcool (uso/abuso? Não sei a quantidade do referido consumo) e cannabinóides durante a sua adolescência e, dos antecedentes familiares, destaca-se o suicídio do pai (desconhecendo-se a existência de diagnóstico psiquiátrico). De referir ainda que, sete meses antes do atual episódio de urgência, o doente tinha por iniciativa própria suspenso a sua medicação habitual (aripirazol 15 mg).

Quando o doente chegou ao serviço de urgência, mantinha-se em mutismo, vigil, com uma postura tensa e olhar perplexo, não sendo possível apurar a sua orientação. Apresentava-se febril (38,2°C) e com exuberantes mioclonias nos membros superiores e inferiores aquando da estimulação tátil e por confrontação, não sendo possível avaliar a rigidez por falta de colaboração do doente. Não foram observadas quedas. Foi pedida observação por parte da Neurologia que descreveu um olhar preferencial para a esquerda, hipotonia generalizada e ainda 2 episódios convulsivos. Neste momento, vários diagnósticos foram equacionados, a saber: epilepsia febril inaugural, encefalite, síndrome “startle” (funcional ou induzida por um estímulo), psicose tóxica ou outra psicose orgânica.

Foi administrado diazepam 5 mg, que levou à reversão parcial das mioclonias com diminuição da frequência e intensidade, e depois reverteu o mutismo, apresentando o doente um discurso de débito reduzido, mas organizado.

Foram pedidos vários exames complementares de diagnóstico: foi feita uma extensa análise laboratorial e foi feita uma punção lombar, sendo que os resultados vieram normais, à exceção da presença de hiperglicemia (163 mg/dL, N 60-100 mg/dL), hipofosfatemia (1,7 mg/dL, N 2,30-4,70 mg/dL) e discreta hiperglicorraquia (84,0 mg/dL, N 40-70 mg/dL). A tomografia computadoriza

crânio-encefálica evidenciava uma discreta hipodensidade temporal anterior direita, que para melhor esclarecimento optou-se pela realização de uma ressonância magnética crânio-encefálica que confirmou tratar-se de um artefacto. Adicionalmente, foi feito um eletroencefalograma que também foi normal.

Os movimentos tipo “*startle*” cessaram após algumas horas sob a ação de 100 mg de lacosamida. Quando observado novamente, o doente referiu que não tinha memória para o que tinha acontecido durante o seu período anterior de permanência no serviço de urgência antes de ser avaliado por Neurologia e apenas se recordava parcialmente desta avaliação e do que tinha ocorrido no local de trabalho. O doente recordava-se de ver a polícia a chegar ao local de trabalho, de ser algemado e depois de chegar ao serviço de urgência e ser avaliado por Neurologia, mas nega ter memória para os movimentos tipo “*startle*” e para as convulsões.

O doente voltou a ser encaminhado para a Psiquiatria do serviço de urgência, apresentando-se agora com um exame de estado mental bastante diferente do inicial. O doente mostrava-se calmo, sem alterações da motricidade voluntária ou involuntária, sem sinais sugestivos de comportamentos auto-lesivos ou provocados por terceiros, contacto sintónico, sem alterações do discurso ou do pensamento e sem sintomatologia psicótica, manifestando apenas alguma irritabilidade em consequência de queixas álgicas a nível de ambos os punhos e de se sentir envergonhado por ter sido algemado pela polícia no seu local de trabalho. Ele reforçou que se recordava da polícia ter ido ao seu local de trabalho e tê-lo levado ao hospital, mas negou lembrar-se do motivo ou das alterações neurológicas que apresentava. O doente teve alta para o seu psiquiatra assistente com indicação para iniciar aripiprazol 10 mg. No final da avaliação, a hipótese de diagnóstico considerada como mais provável foi a de uma síndrome “*startle*” funcional.

DISCUSSÃO

Após exclusão de várias causas orgânicas não psiquiátricas, os achados sugerem que este episódio se trata de uma síndrome “*startle*” neuropsiquiátrica funcional. Em ambulatório, uma electromiografia (EMG) poderia ser útil uma vez que, enquanto a EMG mostra, via de regra, um padrão motor inicial exagerado de reflexos tipo “*startle*” na hiperecplexia, nas síndromes “*startle*” neuropsiquiátricas observa-se geralmente um padrão de recrutamento variável e um reflexo mioelétrico funcional com um tempo de latência médio em excesso de 100 ms após um estímulo visual ou somatosensitivo⁷ e manifestações comportamentais anormais.

As síndromes “*startle*” neuropsiquiátricas funcionais sofrem várias influências externas e internas que podem explicar as suas manifestações pleomórficas, desde comportamento imitativo até hipersensibilidade/ que podem ser influenciados por aspetos culturais. Exemplos destas últimas são perturbações que incluem síndromes específicas associadas a determinadas culturas, perturbações de ansiedade, perturbações neurológicas funcionais, *tics* e

síndrome de Tourette. Em doentes com formas *minor* não sintomáticas, a causa permanece difícil de estabelecer e uma EMG deve ser realizada.

Como limitações na interpretação deste caso apresentado, tem-se a referir a não requisição de um rastreio toxicológico no serviço de urgência para despiste de consumo de alguma substância psicoativa que pudesse contribuir para as alterações do comportamento e mnésicas apresentadas e a inexistência de uma EMG em ambulatório. Relativamente a esta última, a psiquiatra assistente sugeriu ao doente a sua realização, mas este recusou-se a fazê-lo dando como justificação que apenas gostaria de esquecer o que descreve como uma experiência traumática que incluiu até polícia no seu local de trabalho e que o exame iria apenas reavivar-lhe a memória para tal incidente sem que lhe trouxesse algo de novo que lhe oferecesse tranquilidade que ele já tinha atingido atualmente. Supondo tratar-se de uma síndrome funcional, a EMG poderia ajudar a chegar a este diagnóstico de exclusão e oferecer ao doente uma melhor compreensão do ocorrido. Relativamente à abordagem terapêutica neste caso, o tratamento de primeira linha é a psicoterapia, sendo o prognóstico geralmente bom. De ressaltar, que, apesar do doente ter recusado prosseguir a investigação diagnóstica e ter retomado a sua medicação psicotrópica numa dose inferior, este manteve-se clinicamente estável, sem novas crises, durante pelo menos 9 meses.

CONCLUSÃO

O presente caso representa uma apresentação clínica rara com manifestação de sinais comuns a diversas perturbações neuropsiquiátricas, o que exige uma abordagem multidisciplinar de forma a estabelecer um diagnóstico correto e não atrasar o tratamento indicado.

O tratamento pode ser difícil na vez que a crítica do doente influencia a sua adesão terapêutica e a aceitação do seu diagnóstico. A abordagem ideal é multimodal, combinando psicoterapia, reabilitação e fisioterapia.^{8,9} De forma a otimizar a colaboração do doente, deve ser feita psicoeducação em todas as ocasiões existentes para que seja possível desmistificar alguma ideia mal concebida ou preconceito e ajudar o doente a perceber melhor a sua patologia, tanto a principal como eventuais comorbidades, de forma a envolvê-lo no seu processo de tratamento, recuperação e a tomar decisões informadas.

Relativamente a este caso em concreto, apesar das tentativas por parte da psiquiatra assistente, o doente recusou progredir na investigação diagnóstica, recusando ainda qualquer acompanhamento psicoterapêutico, que seria a primeira linha de tratamento dada a hipótese de diagnóstico mais provável de síndrome de *startle* funcional. Apesar de neste caso concreto não ter havido um tratamento dirigido para a hipótese diagnóstica colocada em questão, foi retomado o acompanhamento em consulta de Psiquiatria com *follow-up* inicial mais apertado durante os 9 meses seguintes e retomada a medicação para a perturbação esquizoafetiva que permitiram manter o doente estabilizado, sem reaparecimento de qualquer sintomatologia. Será possível teorizar que o abandono da medicação para a sua perturbação esquizoafetiva

possa ter levado a um estado de maior fragilidade emocional que tenha sido a base para o desencadear da crise que motivou a ida ao Serviço de Urgência.

Com este caso clínico, pretende-se alertar a comunidade médica para a existência destas síndromes raras e com manifestações diversificadas e, conseqüentemente, para as suas implicações diagnósticas e terapêuticas.

RESPONSABILIDADES ÉTICAS

Conflitos de Interesse: Os autores declaram a inexistência de conflitos de interesse na realização do presente trabalho.

Fontes de Financiamento: Não existiram fontes externas de financiamento para a realização deste artigo.

Confidencialidade dos Dados: Os autores declaram ter seguido os protocolos da sua instituição acerca da publicação dos dados de doentes.

Consentimento: Consentimento do doente para publicação obtido.

Proveniência e Revisão por Pares: Não comissionado; revisão externa por pares.

ETHICAL DISCLOSURES

Conflicts of Interest: The authors have no conflicts of interest to declare.

Financing Support: This work has not received any contribution, grant or scholarship.

Confidentiality of Data: The authors declare that they have followed the protocols of their work center on the publication of data from patients.

Patient Consent: Consent for publication was obtained.

Provenance and Peer Review: Not commissioned; externally peer reviewed.

Referências

1. Bakker MJ, van Dijk JG, van den Maagdenberg AM, Tijssen MA. Startle syndromes. *Lancet Neurol.* 2006;5:513-24. doi:10.1016/S1474-4422(06)70470-7
2. Moseley BD, Shin C. Adult onset startle epilepsy. *BMJ Case Rep.* 2011;2011. doi:10.1136/bcr.09.2011.4801
3. Saini AG, Pandey S. Hyperekplexia and other startle syndromes. *J Neurol Sci.* 2020;416:117051. doi:10.1016/j.jns.2020.117051
4. Mine J, Taketani T, Yoshida K, Yokochi F, Kobayashi J, Maruyama K, et al. Clinical and genetic investigation of 17 Japanese patients with hyperekplexia. *Dev Med Child Neurol.* 2015;57:372-7. doi:10.1111/DMCN.12617
5. Černis E, Freeman D, Ehlers A. Describing the indescribable: A qualitative study of dissociative experiences in psychosis. *PLoS One.* 2020;15:e0229091. doi:10.1371/journal.pone.0229091
6. Anzellotti F, Dono F, Evangelista G, Di Pietro M, Carrarini C, Russo M, et al. Psychogenic non-epileptic seizures and pseudo-refractory epilepsy, a management challenge. *Front Neurol.* 2020;11:461. doi:10.3389/fneur.2020.00461
7. Pal PK. Electrophysiologic evaluation of psychogenic movement disorders. *J Mov Disord.* 2011;4:21-32. doi:10.14802/jmd.11004
8. Hinson VK, Haren WB. Psychogenic movement disorders. *Lancet Neurol.* 2006;5:695-700. doi:10.1016/S1474-4422(06)70523-3
9. Peckham EL, Hallett M. Psychogenic movement disorders. *Neurol Clin.* 2009;27:801-19. doi:10.1016/j.ncl.2009.04.008