



Nome	DN
-------------	-----------

Traumatismo craniano e LBSL

- TRAUMATISMO CRANIANO** – Pacientes com LBSL são especialmente vulneráveis a sofrerem consequências graves decorrentes de traumatismo craniano, incluindo mudanças significativas na função motora e cognitiva. Isso pode ocorrer no caso de traumatismo craniano relativamente leve que provavelmente não causaria esses sintomas na população geral. A presença de febre após traumatismo craniano também foi informada na literatura.
- CRISES CONVULSIVAS:** Existe uma prevalência maior de crises convulsivas em pacientes com LBSL em comparação à população geral.

Sinais e sintomas – Fonte: Acute Concussion Evaluation ACE (ED v.1.4) (Avaliação de concussão aguda) – Kit de ferramentas Heads Up do CDC

Sinais iniciais	Cognitivo	Físico	Sono
Perda de consciência	Sensação de confusão mental	Dor de cabeça*	Sonolência
Parece estar desorientado/atordoadado	Sensação de lentidão	Náusea	Dormir menos que o habitual
Confusão sobre os eventos	Dificuldade de concentração	Vômitos	Dormir mais que o habitual*
Demora para responder perguntas	Dificuldade de memória	Problemas de equilíbrio*	Dificuldade para adormecer
Repete perguntas		Tontura	
Esquecimento	Emocional	Problemas de visão	* Estes sinais/sintomas costumam ser relatados para pacientes com LBSL e/ou podem vir a ser observados depois de traumatismo craniano.
Amnésia (eventos anteriores)	Irritabilidade	Fadiga*	
Amnésia (evento posterior)	Tristeza	Sensibilidade à luz	
Crises convulsivas*	Mais emotivo	Sensibilidade a barulhos	
	Nervosismo	Amortecimento/formigamento*	

Ações recomendadas fora do ambiente hospitalar

Em casa

- Ligue para o neurologista: _____
- Se a pessoa não estiver exibindo sintomas, ela deve pedir para que outra pessoa a leve de carro para o setor de emergência do hospital mais próximo. Caso esteja assintomática, ela pode dirigir-se a um hospital com o qual ela já tem um relacionamento estabelecido.

IMPORTANTE: a pessoa que possivelmente sofreu traumatismo craniano não deve dirigir um carro para ir para o hospital

- Se a pessoa estiver mostrando sinais ou sintomas de traumatismo craniano, ligue para o serviço de emergência para ser transportado para o hospital mais próximo. Avise os técnicos de emergência se o paciente tem um relacionamento estabelecido com o hospital específico.

Escola/colônia de férias/atividades esportivas

- Se houver um disponível, procure imediatamente assistência de um profissional de saúde (enfermeiro, treinador atlético certificado, paramédico, etc.) local. Funcionários sem treinamento médico não devem ter a responsabilidade de realizar avaliações.
- Ligue imediatamente para os pais/responsáveis/contato de emergência.
- Recomende a realização de uma avaliação neurológica completa com possibilidade de exame de imagem no setor de emergência.
- Caso não seja possível entrar em contato com os responsáveis, ligue para o serviço de emergência para pedir transporte por ambulância para o setor de emergência mais próximo.

Avaliações recomendadas no hospital

- **Avaliação neurológica:** recomende a realização de uma avaliação neurológica completa, incluindo o exame do estado mental adequado para a idade e a capacidade basal (observação: vários sinais/sintomas de traumatismo craniano coincidem com sinais/sintomas de LBSL). Preste muita atenção quanto à presença de mudanças no estado mental e/ou episódios que se suspeita serem **crises convulsivas**.
- **Exame de imagem:** use um limiar baixo para obter uma TC dependendo da circunstância em que ocorreu a lesão. Qualquer alteração na TC do crânio deve ser acompanhada por meio de RM com/sem contraste. Quando disponível, realize um estudo comparativo com a RM basal.
- **Fatores desencadeantes:** investigue diligentemente a causa do traumatismo craniano. Caso tenha sido causada por queda, investigue fatores desencadeantes tais como desidratação, jejum, febre, desregulação da temperatura e/ou reação a medicamento.
- **Sinais vitais:** os sinais vitais do paciente (sobretudo a temperatura corporal), resultados de análises de laboratório, etc. podem estar *fora do intervalo de referência*. Pergunte sobre os *valores basais* e confie no conhecimento dos pacientes/pais como sendo especialistas em seus próprios valores “normais”.
- **Consideração farmacêutica:** é possível que o paciente com LBSL esteja tomando “**coquetéis mitocondriais**” (antioxidantes e aminoácidos de alta potência) que foram receitados sob medida para suprir as necessidades metabólicas. Consulte o farmacêutico conforme indicado para ver se existem contraindicações e/ou a necessidade de realizar outros exames de laboratório. A soroterapia intravenosa deve conter dextrose e eletrólitos. Observação: apesar das preocupações teóricas levantadas por alguns médicos, consultores especialistas em metabolismo afirmam que a solução de ringer com lactato pode ser usada para a população com LBSL.



Recomendações para manejo

- OBSERVAÇÃO PROLONGADA**, avaliando frequentemente quanto à presença de mudanças cognitivas ou físicas em relação ao estado basal.
- EVITE COMPLICAÇÕES** decorrentes de condições agravantes enquanto o paciente estiver recebendo assistência. Tome medidas preventivas sempre que possível; caso contrário, trate de maneira rápida e agressiva os seguintes quadros clínicos:
 - Infecção
 - Febre
 - Desidratação
 - Jejum
 - Hipertermia
 - Hipotermia

Acompanhamento

- EQUIPE ASSISTENTE:** o paciente deve ser orientado a marcar uma consulta de retorno com seu médico de cuidados primários e neurologista.
- AVALIAÇÃO ADICIONAL:** considere a realização de avaliação e exames neuropsicológicos.
- RECUPERAÇÃO PROLONGADA:** a recuperação do paciente pode vir a demorar mais do que o esperado. Faça planos para um impacto prolongado.

Assinatura do profissional de saúde

Nome do profissional de saúde:	Data:
Assinatura:	Número de contato:

Estas diretrizes foram desenvolvidas por [Melody Kisor, MS](#) (especialista em bioética) e [Beth McGinn](#) da [Cure LBSL](#), em estreita colaboração com a [Dra. Amena Smith Fine, MD PhD](#) (neurologista) e o [Dr. S. Ali Fatemi, MD MBA](#) (neurologista) do Instituto Kennedy Krieger; a [Dra. Kayla Kendric, MD](#) (medicina de emergência) do Kaiser Permanente; e o [Dr. Mark Korson, MD](#) (geneticista bioquímico) da VMP Genetics. O objetivo destas diretrizes é orientar e informar, mas nunca devem ser usadas para substituir o julgamento clínico. Sempre que possível, colabore com a equipe de especialistas do paciente e/ou com sua rede de consultores para definir o plano de tratamento ideal.