



Trabalhos Científicos

Título: Encefalopatia Hiperamonêmica Induzida Por Valproato Desmascarando Síndrome De Dravet Em Paciente Com Tea

Autores: ANA KAROLINA BALDUINO MENDES (UFU), BRENDA KELLY DE JESUS SANTOS PENHA (UFU), KIMBERLLY CARDOSO COUTINHO RIZZA (UFU), KARINA RAPHAELA (UFU), LUCAS SETA RAMOS (UFU), DANTY RIBEIRO NUNES (UFU), NELSON DONIZETE FERREIRA JÚNIOR (UFU), RAFAEL MOREIRA SOUSA (UFU)

Resumo: Introdução: A encefalopatia hiperamonêmica é uma complicação neurológica grave associada ao uso de ácido valproico, especialmente em pacientes com predisposição genética subjacente .A Síndrome de Dravet, frequentemente causada por mutações no gene SCN1A, pode ter sua apresentação inicial atípica ou ser desmascarada por fatores desencadeantes.
Objetivos: Paciente do sexo masculino, 4 anos, com histórico de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e diagnóstico de Transtorno do Espectro Autista (TEA), apresentava crises convulsivas recorrentes e de difícil controle desde os 2 meses de idade, em uso de ácido valproico com ajuste recente da dose. Três dias após o reajuste, evoluiu com rebaixamento do nível de consciência e hiperamonemia significativa (198 µg/dL), levantando inicialmente hipótese de intoxicação medicamentosa. Descartada infecção do SNC, foi transferido para UTI após 2 dias de internação, necessitando de intubação orotraqueal e ventilação mecânica. Introduzido topiramato como anticonvulsivante. Exoma genético revelou mutação heterozigota no gene SCN1A, confirmando o diagnóstico de Síndrome de Dravet. Houve melhora clínica significativa após a troca medicamentosa.
Metodologia: A encefalopatia hiperamonêmica induzida pelo ácido valproico, exacerbada pelo ajuste da dose, foi o evento que levou à investigação etiológica mais aprofundada neste paciente com histórico de crises de difícil controle e TEA. A identificação da mutação no SCN1A confirmou a Síndrome de Dravet, uma condição que pode ter sua apresentação inicial mascarada ou confundida com outras encefalopatias epilépticas, especialmente em pacientes com comorbidades do neurodesenvolvimento. A melhora clínica após a suspensão do valproato e introdução de outra medicação anticonvulsivante reforça a hipótese de encefalopatia hiperamonêmica como fator precipitante da descompensação neurológica. A associação de TEA e Síndrome de Dravet, embora possível, exige uma avaliação cuidadosa do quadro clínico e genético.
Resultados:
Conclusão: Este caso ilustra a importância da investigação etiológica em pacientes com crises de difícil controle e alterações do nível de consciência, especialmente na presença de hiperamonemia e histórico de uso de valproato. A identificação da mutação SCN1A, desmascarada pela encefalopatia hiperamonêmica, permitiu o diagnóstico preciso de Síndrome de Dravet e o manejo terapêutico adequado, resultando em melhora clínica. A coexistência de TEA ressalta a complexidade do diagnóstico e manejo em pacientes com múltiplas condições do neurodesenvolvimento.