



25º Congresso Brasileiro de Perinatologia

1 a 4 de dezembro de 2021 - Salvador/BA

#neojuntos



Trabalhos Científicos

Título: Epilepsia De Difícil Controle Relacionada Ao Gene Scn2A De Início Neonatal

Autores: ROMY ZACHARIAS (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), ERASMO CASELLA, RENATA YOSHIDA, ARNO WARTH, GLENDA BEOZZO, MARIA LÚCIA APEZZATO, VICTOR NUDELMAN, MARIANA NUDELMAN, CELSO REBELLO

Resumo: Introdução: O período neonatal é o mais vulnerável para o aparecimento de crises convulsivas, com incidência de 3:1000 nascidos vivos. O diagnóstico e etiologia das crises ainda é um desafio devido a diversidade de causas. Descrição do Caso: Recém-nascido a termo, primeiro filho de casal não consanguíneo, adequado para a idade gestacional, masculino, idade gestacional 38 semanas, peso de nascimento 2960g, Boletim de Apgar 9/10. Gestação sem intercorrências. No 1º dia de vida apresentou episódios de pausas respiratórias, cianose e bradicardia. Exames neurológico, ecocardiograma e exames laboratoriais sem alterações. Realizada poligrafia que mostrou crise epiléptica eletrográfica multifocal. Feito ataque de fenobarbital, fenitoína, e por refratariedade, midazolam contínuo. Introduzido tiopental e a seguir, de modo sequencial, piridoxina, piridoxal fosfato e ácido fólico, sem controle das crises. TANDEM, ácidos orgânicos urinários, sulfitos e sulfocisteína sem alterações. Exoma com mutação no gene SCN2A. Optado pela introdução de oxcarbazepina, canabidiol e dieta cetogênica, com redução das crises para cerca de 2 crises ao dia. Discussão: Relatamos um caso com quadro convulsivo de apresentação neonatal, com manifestação clínica inicial de apnéia e cianose que evoluiu para epilepsia extremamente refratária. No diagnóstico etiológico o espectro de fenótipo relacionado a variantes patogênicas no gene SCN2A é amplo. Envolve desde quadros de epilepsia mais graves como encefalopatias epiléticas até alterações do desenvolvimento mais brandos como crises neonatais-infantis familiares benignas, quadros de ataxia episódica, transtorno do espectro autista, e deficiência intelectual, com ou sem epilepsia. É bem descrito que pacientes com quadros de início neonatal apresentam melhor resposta com bloqueadores de canais de sódio, porém nem sempre é obtido controle das crises. Conclusão: Variantes patogênicas no SCN2A correspondem a 1% das causas de encefalopatia epilética. Atualmente sabe-se que pacientes com epilepsia de início neonatal associada a esse gene podem evoluir com refratariedade e apresentar melhor resposta com carbamazepina e fenitoína. Na busca de diagnóstico etiológico é recomendada a investigação genética para adequar o tratamento ao paciente utilizando medicina de precisão.