



27º CONGRESSO BRASILEIRO DE  
**PERINATOLOGIA**  
HOTEL WINDSOR OCEANICO BARRA - Rio de Janeiro - RJ  
19 A 22 DE NOVEMBRO DE 2025

19 a 22  
de novembro

Hotel Windsor Oceanico Barra  
R. Martinho de Mesquita, 129 - Barra da Tijuca, Rio de Janeiro



## Trabalhos Científicos

**Título:** Seguimento Do Recém-Nascido Com Crise Epiléptica Neonatal Relacionada À Mutação Scn8A

**Autores:** CRISTIANE TAVARES RABELO DE CASTRO (UNIATENAS ), PROF. DR. DOUGLAS ALEXSANDER ALVES (UNIATENAS )

**Resumo:** Introdução: As crises epilépticas no período neonatal configuram um desafio relevante para a prática perineonatólogica, pois estão associadas a elevado risco de morbimortalidade e de comprometimento neurológico futuro. Entre os fatores etiológicos de origem genética, destaca-se a mutação no gene SCN8A, responsável pela síntese do canal de sódio voltagem-dependente Nav1.6. Alterações nesse gene têm sido vinculadas a epilepsia refratária e a encefalopatia epiléptica do desenvolvimento, além de aumentar a vulnerabilidade para morte súbita em epilepsia (SUDEP). Nesse contexto, a detecção precoce, a definição de condutas terapêuticas direcionadas e o acompanhamento sistemático do recém-nascido tornam-se elementos centrais para reduzir complicações e ampliar as possibilidades terapêuticas. <br>Objetivos: Investigar a relevância clínica da mutação SCN8A em recém-nascidos que apresentam crises epilépticas no período neonatal, com ênfase em: 1. Evidenciar a utilidade do diagnóstico genético precoce, 2. Destacar a relação com epilepsia refratária e o risco de SUDEP, 3. Ressaltar a necessidade de acompanhamento interdisciplinar desde a fase neonatal até o seguimento prolongado. <br>Metodologia: Foi realizada uma revisão narrativa da literatura publicada entre 2019 e 2025, em bases como PubMed/MEDLINE, Scopus e Web of Science. Foram incluídos relatos de caso e consensos internacionais relacionados a epilepsias genéticas. A seleção priorizou estudos que abordaram especificamente mutações no SCN8A, crises epilépticas neonatais, acompanhamento clínico de recém-nascidos e SUDEP. <br>Resultados: A análise da literatura evidenciou que variantes de ganho de função no SCN8A estão fortemente associadas a crises epilépticas precoces, geralmente resistentes às terapias convencionais. Esses pacientes apresentam maior risco de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, refratariedade medicamentosa e ocorrência de morte súbita. Publicações recentes ressaltam que estratégias como monitorização cardiorrespiratória intensiva e seguimento neurológico rigoroso podem mitigar a morbimortalidade. Além disso, pesquisas em andamento com moduladores seletivos de canais de sódio e abordagens de terapia gênica demonstram potencial promissor para alterar o curso clínico da doença. <br>Conclusão: O acompanhamento de recém-nascidos com crise epiléptica neonatal relacionada à mutação SCN8A requer vigilância constante e abordagem multiprofissional. O reconhecimento da associação entre SCN8A, epilepsia refratária e risco de SUDEP reforça a importância de rastreamento genético precoce, de implementação de protocolos específicos em unidades neonatais e da inserção desses pacientes em programas de seguimento prolongado. A incorporação de terapias de precisão representa uma perspectiva inovadora, com potencial de impacto positivo no prognóstico desses indivíduos.