



Trabalhos Científicos

Título: Epilepsia Refratária Secundária À Deficiência De Piridoxina: Quando Suspeitar?

Autores: ADA MARIA FARIAS SOUSA BORGES (HMIB - HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA), ALINNE RODRIGUES BELO (HCB - HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA), NATÁLIA SPINOLA COSTA CUNHA (HMIB - HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA)

Resumo: Introdução: A suspeita clínica de epilepsia dependente de piridoxina constitui um desafio na prática clínica do pediatra e deve ser lembrada na investigação de crises epilépticas refratárias, sobretudo pela possibilidade de controle das crises. Descrição: Relata-se caso de pré-escolar de 2 anos e 4 meses, sexo feminino, filha de casal não consanguíneo, genitor com antecedente de crises epilépticas fotoparoxísticas sem necessidade DAE`s e mãe hígida. Criança nasceu de parto cesáreo, por parada de progressão, recebeu alta da maternidade com 36 horas de vida. Apresentou no sexto dia de vida, crise TCB (tônico clônica bilateral) com progressão para status epilepticus, tendo recebido em ambiente de UTI Fenobarbital, Fenitoína, Carbamazepina, Midazolam e Levetiracetam para controle do quadro neurológico. Após 4 dias do início do quadro, passou a receber prova terapêutica com vitaminas, incluindo Piridoxina. Ao longo da internação foi submetida a derivação ventrículo peritoneal (DVP) e após o procedimento, evoluiu com controle das crises epilépticas e estabilidade clínica. Discussão: O quadro refratário de crises epilépticas exigiu investigação etiológica e a análise de exoma cursou com variantes de significado incerto no gene ALDHA71, identificado como base genética para a epilepsia secundária à deficiência de Piridoxina. As variantes encontradas foram: c.1507GA, p.(Gly503Ser) e v886_887delinsAT, p.(Glu296Ile), a primeira paterna e a segunda, materna. Conclusão: Após os exames complementares, foi mantido apenas a reposição oral de Piridoxina. Atualmente a criança não faz uso de DAE`s e mantém atraso neuropsicomotor. A epilepsia dependente de piridoxina faz parte do grupo de epilepsias metabólicas potencialmente tratáveis, cuja suspeita clínica deve ser lembrada considerando terapêutica específica e assim, melhor prognóstico para os acometidos.