



Trabalhos Científicos

Título: Deleção 2Q24 E Epilepsia Farmacorresistente Com Sinais De Síndrome De Dravet

Autores: MARIA EDUARDA DE SOUZA DO AMARAL (FACULDADE EVANGÉLICA MACKENZIE DO PARANÁ), FERNANDA CRISTINA KREMER SANTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ), ISADORA CRISTINA BARBOSA LOPES (UNIVERSIDADE POSITIVO), LUCAS FILADELFO MEYER (FACULDADES PEQUENO PRÍNCIPE), RUDSON ROBERT ROMERO (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO PARANÁ), ARISTIDES SCHIER DA CRUZ (FACULDADE EVANGÉLICA MACKENZIE DO PARANÁ), ANDRÉ LUIS SANTOS DO CARMO (HOSPITAL DE CLINICAS UFPR)

Resumo: INTRODUÇÃO A Síndrome de Dravet (SDr) é uma encefalopatia progressiva de base genética causada por mutação gerando alteração da função dos canais de sódio voltagem dependentes. É determinada por epilepsia grave farmacorresistente e acompanhada por ataxia e atraso cognitivo. DESCRIÇÃO DO CASO Paciente feminina, 34 dias, nascida com 36 semanas, peso z-3, atendida em serviço de emergência por quadro de êmeses, recusa alimentar e icterícia. Realizava investigação genética por sindactilia em mãos e pés e microcefalia. Ao exame físico, apresentou icterícia zona 2, fenda palatina parcial, hiperemia de orofaringe, tiragem intercostal e ausculta pulmonar com roncocal. Radiografia de tórax demonstrou consolidação em lobo superior do pulmão direito, tendo sido iniciada antibioticoterapia para pneumonia. Exames laboratoriais revelaram Bilirrubina Total 11,6mg/dL, Bilirrubina Direta 9,10mg/dL. À ecografia abdominal, não foram encontradas alterações. Paciente recebeu alta após término da antibioticoterapia. Durante o seguimento, a pesquisa genética detectou deleção da região cromossômica 2q24, que inclui o gene SCN1A, relacionado à SDr. Aos 4 meses, paciente foi admitida em serviço de emergência por 6 episódios de crise consulsiva em um dia, sem febre. Após duas semanas, durante novo internamento, a paciente permaneceu apresentando episódios de crises convulsivas de difícil controle apesar do uso de fenobarbital a 5mg/kg/dia. Aos 8 meses, em uso de fenobarbital, levetiracetam, oxcarbamazepina e topiramato, apresenta controle parcial das crises e ainda não apresentou recuperação do peso (abaixo de z-3). DISCUSSÃO O gene SCN1A é amplamente reconhecido como relacionado a canalopatias que podem cursar com epilepsias graves farmacorresistentes. A paciente descrita apresenta sinais de alteração genética complexa, incluindo sintomas que se aproximam da SDr. CONCLUSÃO Apesar de uma condição rara, as alterações no gene SCN1A devem ser reconhecidas a fim de precocemente melhor definir o prognóstico.