

Trabalhos Científicos

Título: Epilepsia Responsiva À Piridoxina Em Lactente – Relato De Caso

Autores: KARLA DAL BÓ (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), ANDRÉ GABRIEL GRUBER (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), ANELIZE KEIKO DA CONCEIÇÃO HAMADA (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), LAYLA ALBA DE MATIAS (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), MARIA EDUARDA GRASEL CASSOL (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), SOFIA POSSAMAI MEDEIROS (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), FERNANDO DAL BÓ MICHELS (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA)

Resumo: As crises epiléticas representam uma disfunção encefálica que cursa com sincronismo e hiperexcitabilidade neuronal. Seu tratamento costuma depender do uso de um ou mais medicamentos anticonvulsivantes. Porém, algumas convulsões neonatais são refratárias à terapia habitual, sendo responsivas somente ao uso de drogas pouco convencionais. A epilepsia responsiva à piridoxina (ERP) faz parte do grupo de encefalopatias epiléticas metabólicas que responde satisfatoriamente à administração de vitamina B6. Podendo ser manifestada intraútero, logo após o parto, meses ou anos após o nascimento. A maioria dos casos de ERP estão associados a variações no gene que codifica a enzima ALDH7A1. A deficiência dessa enzima promove o acúmulo de metabólitos que inativam a forma ativa da piridoxina (PLP), diminuindo sua concentração efetiva e biodisponibilidade, o que pode acarretar déficits neuropsicomotores, transtornos do desenvolvimento neurológico, hiperatividade autismo e epilepsia. Lactente, masculino, 1 mês e 3 dias, apresenta crises convulsivas tônico-clônicas generalizadas em flexão, acompanhadas de gritos e eversão ocular, que cessavam em posição de descerebração. Avaliação de história mórbida familiar revela condição epileptiforme paterna prévia. Persistência dos eventos, em torno de cinco a dez crises por dia, levam os pais a buscar atendimento hospitalar. Paciente chega ao serviço de emergência com cianose central apesar do uso de máscara não reinalante a 10L/min. Após tentativas frustradas de acesso venoso periférico e intraósseo, a criança recebe quatro doses de Midazolam, 0,2mL, intranasal, para controle das convulsões. Após dissecação venosa, recebe dose de ataque de Fenitoína, 20 mg/kg/dose, EV, seguida de dose de manutenção, 2,5 mg/kg, EV, a cada 12 horas. Um ultrassom abdominal demonstrou estenose hipertrófica do piloro, associada à hiponatremia e hipercalemia. Acionada equipe de cirurgia pediátrica, que realiza pilorotomia extramucosa de Fredet-Ramstedt, seguida de correção dos distúrbios hidroeletrólitos. Por conta da dificuldade de controle das crises convulsivas, solicitou-se a transferência da criança para um serviço com neurologia pediátrica, por meio do Sistema Nacional de Regulação. Após suspeita de deficiência de vitamina B6, realizou-se teste terapêutico com uso de PLP (30 mg/kg/dia), apresentando melhora sintomática imediata. Após 72 horas sem novas crises convulsivas, recebeu alta com orientações ambulatoriais e solicitação de cariótipo para avaliação de possível síndrome genética associada ao gene ALDH7A1. A síndrome não possui cura, e seu tratamento requer o uso contínuo de suplementos farmacológicos à base de PLP para controle dos sintomas. Este relato demonstra que em pacientes com crises convulsivas de difícil controle, a hipótese diagnóstica de deficiência de piridoxina deve ser aventada, e a reposição de tal vitamina pode controlar as crises de forma duradoura e trazer qualidade de vida aos neonatos acometidos.