



41º CONGRESSO
BRASILEIRO DE
Pediatria
Florianópolis - SC

22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024

CentroSul Florianópolis
Av. Gov. Getúlio Vargas, 850
Centro - Florianópolis - SC



Trabalhos Científicos

Título: Análises Moleculares De Genes Relacionados Ao Ciclo Celular No Tecido Cerebral Cortical De Um Paciente Com Encefalite De Rasmussen: Relato De Caso

Autores: MARINA OTTMANN BOFF (PUCRS), INGRID LIZIER COUTO PEREIRA (PUCRS), LUÍSA CASTRO GOMES (PUCRS), TAÍS MICHELE WERLE (PUCRS), ALESSANDRO BATISTA SOARES (PUCRS), GABRIELLA SITYÁ MOOJEN DA SILVEIRA (PUCRS), VANESSA PELLENZ SOARES (PUCRS), ANA CAROLINA BALDI PASQUALINI (PUCRS), ANA LIMA (PUCRS), PAOLA SARAIVA MARINHO (PUCRS), WILLIAM ALVES MARTINS (PUCRS), VINÍCIUS CASTRO (PUCRS), THOMAS FRIGERI (PUCRS), JOÃO ISMAEL BUDELON GONÇALVES (PUCRS), DANIEL MARINOWIC (PUCRS)

Resumo: A Síndrome de Rasmussen (SR) é uma encefalite crônica rara (incidência anual 1.7 [Alemanha] - 2.4 [Reino Unido]/10 milhões de pessoas), que cursa com degeneração progressiva do córtex de um hemisfério cerebral, de etiologia desconhecida. Paciente sexo masculino, 13 anos, sem comorbidades prévias, DNPM normal e história familiar negativa para epilepsia. Há dois anos, iniciou com espasmos em membros à esquerda – por vezes associados a crises tônico-clônicas generalizadas – e crises focais. Quadro com início semanas após infecção viral autolimitada. Iniciou valproato, mantendo diversas crises mioclônicas focais diárias, acometendo membro superior esquerdo (MSE) com progressão para face e membro inferior esquerdo (MIE). Carbamazepina e Lacosamida foram adicionadas ao esquema terapêutico sem melhora. Evoluiu com fraqueza progressiva em MSD e MIE. Encaminhado ao Serviço de Epilepsia. Ao exame, apresentava disartria, hemiparesia espástica e crises motoras hemiclônicas contínuas à esquerda. RM de crânio revelou atrofia progressiva no hemisfério direito e núcleo caudado e hiperintensidades nos lobos temporal e frontal direitos até ínsula direita. EEG com desaceleração progressiva no hemisfério direito, ondas agudas periódicas nas regiões frontotemporal e parietal direita e crises eletrográficas frequentes. Paciente com epilepsia de difícil controle, mantendo refratariedade ao tratamento, evoluiu com estado de mal epiléptico e necessidade de internação em UTI pediátrica. Indicada hemisferectomia funcional à direita. No primeiro dia de pós-operatório, paciente desperto e responsivo, livre de crises. Após 6 meses, permanece sem crises, com melhora progressiva da função motora. Amostras de tecido cerebral foram submetidas à análise histopatológica (confirmação da SR), molecular (expressão gênica) e fatores neurotróficos (imunoensaio). Os genes BRCA1, BIRC5, CASP3, E2F4 e CCDN, relacionados à regulação do ciclo celular, apresentaram uma expressão gênica (fold change) aproximadamente 5 vezes menor quando comparado ao tecido cerebral controle. O nível de BDNF no tecido SR foi de 235 pg/ml, muito superior ao controle (76 pg/mL). **DISCUSSÃO:** A SR cursa com comprometimento motor e cognitivo progressivos e epilepsia refratária aos fármacos anti- crise e imunomoduladores clássicos. A hemisferectomia é uma importante opção de tratamento. Os genes analisados que apresentaram expressão relativa menor que o tecido saudável, estão associados ao controle de apoptose, regulando o ciclo celular, podendo estar envolvidos na resposta a alguns fármacos de escolha. Os elevados níveis de BDNF podem também exercer importante papel no controle da morte celular programada de neurônios danificados, potencializando a neurodegeneração na SR. **CONCLUSÃO:** Evidencia-se o papel translacional da pesquisa básica e relevância da análise molecular do tecido cerebral de pacientes com SR na busca por melhor compreensão fisiopatológica e potenciais alvos de tratamento.