

## Trabalhos Científicos

**Título:** Mutação Do Gene Scn1A E Diagnóstico De Síndrome De Dravet: Um Relato De Caso

**Autores:** VIVIAN MAGALHÃES DOMINGUES (HOSPITAL REGIONAL DE MATO GROSSO DO SUL), MARIANA ANACHE VICTORIANO (HOSPITAL REGIONAL DE MATO GROSSO DO SUL), AMANDA SODRÉ GÓES (HOSPITAL REGIONAL DE MATO GROSSO DO SUL), JULIA MARQUES ARAUJO DIAS (HOSPITAL REGIONAL DE MATO GROSSO DO SUL)

**Resumo:** A Síndrome de Dravet consiste em uma encefalopatia epiléptica grave que afeta cerca de 1/20.000-40.000 nascidos vivos. Trata-se de uma doença genética relacionada à mutação no gene SCN1A. A.M.Z.M, 6 anos e 10 meses, com diagnóstico prévio de epilepsia e transtorno do espectro autista. Em uso de topiramato, clobazam e ácido valproico, porém ainda apresentando crises recorrentes. Admitido em pronto socorro devido crise convulsiva tônico clônica de difícil controle, iniciada após quadro febril e evoluindo com necessidade de intubação orotraqueal. Durante internação realizou painel genético com presença de mutação no éxon 5 do gene SCN1A. A Síndrome de Dravet cursa principalmente com crises convulsivas refratárias, alterações comportamentais e atraso do desenvolvimento neuropsicomotor. O eletroencefalograma pode ser normal em muitos casos, sendo o teste genético uma importante ferramenta para o diagnóstico. Os principais desencadeantes para as crises epiléticas são: mudanças na temperatura ou fotossensibilidade. Os portadores apresentam elevado risco de mortalidade precoce, cerca de 17% até os 20 anos de idade, devido ao risco aumentado de morte súbita inesperada na epilepsia (SUDEP) e estado de mal epilético. Os medicamentos antiepiléticos, assim como o tratamento não farmacológico, como a dieta cetogênica, têm sido ineficazes na maioria dos casos. Tal fato levou ao início de estudos com canabidiol, como alternativa para tratamento. Após resultados positivos, com melhor controle das crises e de comorbidades comportamentais, assim como menos efeitos adversos, atualmente foi aprovado pelo Food and Drug Administration (FDA) seu uso como alternativa terapêutica. Outras opções atuais também promissoras são estudos com o uso da fenfluramina, droga com importante efeito antiepilético e também estudos envolvendo a terapia genética. Apesar de condição rara, novos trabalhos visando terapêuticas mais eficazes, têm sido uma esperança para melhor prognóstico da doença. O objetivo é obter um melhor controle das crises convulsivas para reduzir a deterioração neurológica e cognitiva que muito influenciam na qualidade de vida dos portadores e dos familiares.