Trabalhos Científicos

Título: Paciente Com Ciat E Alopecia Areata: Fenótipo Mais Raro Relacionado Ao Scn8A Com Expansão De Fenótipo?

Autores: JULIA MATOS DUBANHEVITZ (UFC), BRUNA PESSOA MATIAS (UFC), JOÃO ALBERTO DELMIRO DA SILVA FILHO (UFC), ANA MAYKELLY ALVES DE VASCONCELOS (UFC), ISABELLA CAMPOS BEZERRA (UFC), CASSIA CAROLINE AGUIAR DA PONTE (UFC), KENIA SOUSA CARNEIRO FERREIRA (UFC), ANDRÉ PESSOA (UFC E HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN)

Resumo: Variantes patogênicas em SCN8A estão refalcionadas ao fenótipo de: Encefalopatia Epiléptica e do Desenvolvimento-13 (DEE13), Convulsão Familiar Benigna tipo 5 (BFIS5) e Déficit Cognitivo com ou sem Ataxia Cerebelar (CIAT). Paciente do sexo feminino, 9 anos, única afetada na família, filha de pais não consanguíneos, com histórico pré-natal sem intercorrências importantes. Andou com 1 ano e 2 meses, falou com 2 anos, com evolução ruim da linguagem. Aos 7 anos, evoluiu com atraso cognitivo e, aos 9, com habilidades motoras comprometidas. Atualmente, apresenta marcha desajeitada, hemiparesia à direita, hiporreflexia difusa e Babinski bilateral. Apresentou queda capilar aos 3 meses, evoluindo para alopecia persistente desde então. Investigações dermatológicas não revelaram causas para alopecia areata. Apresenta microcefalia, alta miopia e estrabismo divergente não paralítico. Aos 5 anos, iniciou crises convulsivas com duração breve e rápido retorno à consciência. Com 9 anos, as crises convulsivas retornaram com maior frequência, chegando a 20 episódios por dia, resultando em dificuldades significativas na escola devido à agitação e agressividade. Exames complementares mostraram ressonância magnética com discreta atrofia cerebelar. O eletroencefalograma evidenciou atividade epileptogênica occipitotemporal. Foi encontrada a variante patogênica G > A p.Gly1451Ser em heterozigose do SCN8A. As variantes em SCN8A resultam em três fenótipos, DEE-13 uma encefalopatia epiléptica grave com microcefalia, regressão psicomotora, deficiência intelectual e alterações motoras, a Convulsão Familiar Benigna do tipo 5 (BFIS5) e o Déficit Cognitivo com ou sem Ataxia Cerebelar (CIAT). A paciente descrita apresenta microcefalia, epilepsia controlada, deficiência intelectual e coordenação prejudicada. No entanto, observam-se sinais que não se encontram descritos na literatura, hiporreflexia difusa, alopecia areata, alta miopia e estrabismo divergente não paralítico. Diante desse quadro, a paciente tem o fenótipo mais compatível com CIAT, sendo que interrogamos uma associação de uma doença autoimune ou uma expansão de fenótipo. Conclusão: Esses achados demonstram a necessidade de realizar abordagens personalizadas para diagnóstico, tratamento e aconselhamento genético, devido a natureza complexa dos distúrbios relacionados aos SCN8A.