

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Dravet: A Importância Do Diagnóstico Precoce

Autores: HELOISE PARANAIBA ALMEIDA DRUMMOND (UNIUBE), PAULO ADRIANO RICARDO JUNIOR (UNIUBE), EDSON DE SOUSA MARQUEZ (UFTM)

Resumo: A síndrome de Dravet é uma encefalopatia epiléptica que surge no início da vida (2-15 meses), com incidência de 1:15.700 casos, e necessita de clínica muito evidente, já que os exames de neuroimagem se apresentam normais. Por isso, o teste genético rápido é uma ótima opção. A doença pode ser causada por uma variante no gene SCN1A e afeta gravemente a qualidade de vida do paciente e da família, resultando em inúmeros problemas neurológicos e de desenvolvimento. O objetivo do tratamento é reduzir as crises, os efeitos colaterais dos medicamentos e proporcionar qualidade de vida com terapias alternativas conforme cada indivíduo. É uma patologia que tem um alto risco de mortalidade prematura devido ao estado de mal epiléptico, acidentes e morte súbita. Adolescente, masculino, apresentou a primeira crise convulsiva aos 4 meses de idade, de duração prolongada, permaneceu internado em unidade de tratamento intensivo neonatal durante 6 dias para investigação. Após a alta hospitalar, os episódios permaneceram recorrentes e duradouros, com frequente necessidade de buscar o pronto-atendimento e, nesse período, recebeu o diagnóstico de epilepsia benigna do lactente. Ao completar 1 ano, apresentou uma crise tônico-clônica de mais de 2 horas, mesmo com o uso de vários anticonvulsivantes, mas sem melhora. Aos 7 anos, optou-se pela inserção do estimulador do nervo vago (VNS) e obteve-se redução da duração das crises e evitou idas ao pronto atendimento. Durante anos de investigação, considerou-se a hipótese de síndromes como X frágil e Lennox-Gastaut. Aos 13 anos, a análise genética evidenciou heterozigose no gene SCN1A e definitivamente patogênico, concluindo o diagnóstico de Síndrome de Dravet. O diagnóstico correto possibilita que o tratamento seja individualizado e tenha um melhor prognóstico, assim como a condição de saúde. No paciente descrito, a associação de VNS, dieta cetogênica, Canabidiol, apoio familiar e acompanhamento multidisciplinar foram de suma importância para a manutenção de uma melhor qualidade de vida. Entretanto, a demora no diagnóstico corresponde a uma problemática que muitas famílias enfrentam, visto que há dificuldades na triagem da síndrome e na acessibilidade ao teste genético. Consequentemente, é comum que, antes de obter o diagnóstico correto, se iniciem tratamentos para outros tipos de epilepsia, o que corrobora para a piora do quadro, visto que muitos medicamentos podem, inclusive, intensificar a gravidade do quadro e acentuar o déficit cognitivo e intelectual. Devido à gravidade e raridade dessa síndrome, a detecção precoce é fundamental para uma melhor qualidade de vida. Desse modo, os médicos, além de realizar acompanhamento e avaliação clínica, devem ser capazes de reconhecer padrões incomuns de crises epiléticas e, quando forem identificados casos que não possuem resposta a medicamentos reconhecidamente eficientes, o exoma genético é uma ótima opção para uma melhor investigação e possibilidade de diagnóstico precoce.