

Trabalhos Científicos

Título: Crises Epilépticas Afebris Em Lactente Com Craniossinostose E Mutação Genética: Relato De Caso

Autores: JOSÉ LUCAS MOURA VASCONCELOS (UNIFG GUANAMBI), LAURA BENEVIDES NASCIMENTO (UNIFG GUANAMBI), UENDES VÂNIA OLIVERIRA CARDOSO (UNIFG GUANAMBI), EMILI MARIANE MACHADO GONÇALVES (UNIFG GUANAMBI), VANUSA LESSA BENEVIDES NASCIMENTO (UNIFG GUANAMBI), BRUNA LEDO ANDRADE SOARES (UNIFG GUANAMBI), MÁRCIO RYAN ARAÚJO DE NOVAES (UNIFG GUANAMBI), LAVÍNIA BRITO GONÇALVES (UNIFG GUANAMBI)

Resumo: As crises epilépticas (CE) na infância resultam da hiperexcitabilidade elétrica neuronal, sendo frequentemente acompanhadas de febre e tendo uma etiologia diversa. A investigação diagnóstica e o tratamento devem ser personalizados conforme a apresentação clínica, o que pode ser desafiador. O relato de caso apresenta uma lactente com CE sem febre. Lactente do sexo feminino, com 03 meses de idade e histórico prévio de saúde sem intercorrências significativas, foi admitida na Unidade de Pronto Atendimento devido a CE de início abrupto. Após avaliação inicial, foi diagnosticada uma CE focal afebril, associada à condição pré-existente de craniossinostose em acompanhamento pela pediatra. Iniciou-se tratamento com diazepam (0,2 ml/kg via retal) e foram realizados exames laboratoriais para exclusão de doenças infecciosas, sendo a paciente mantida sob observação até a estabilização clínica. Na alta hospitalar, foi encaminhada para avaliação por neuropediatra, que detalhou um nascimento por cesárea às 37 semanas e 6 dias, com APGAR de 8/9. A mãe da paciente apresentou história de consanguinidade com o pai e desenvolveu doença hipertensiva específica da gravidez, tratada com metildopa. Durante a consulta, foi iniciado tratamento com levetiracetam duas vezes ao dia e solicitada uma investigação completa, incluindo ressonância magnética (RM), eletroencefalograma (EEG), sequenciamento do genoma e exames laboratoriais. Apesar da terapia medicamentosa, a paciente teve outra CE. A RM revelou discreta proeminência dos ventrículos laterais e do terceiro ventrículo, afilamento da extensão do corpo caloso e sinais de má rotação do hipocampo esquerdo. No sequenciamento do genoma, foi identificada uma variante de significado incerto em homozigose no gene WWOX, com potencial relação ao quadro clínico observado. O EEG, por sua vez, não apresentou evidências de atividade epileptiforme. A paciente atualmente prossegue sob avaliação médica especializada com geneticista para investigação mais aprofundada. O caso revelou o diagnóstico de epilepsia, baseado na ocorrência de duas crises não provocadas em intervalo superior a 24 horas. A RM mostrou alterações estruturais sutis, enquanto o sequenciamento do genoma identificou uma variante de significado incerto no gene WWOX. O EEG foi normal, sem evidências de atividade epileptiforme. A paciente permanece em acompanhamento com um geneticista para avaliação contínua. Este relato de caso destaca uma apresentação rara de epilepsia em lactente, caracterizada pela ausência de febre associada e normalidade no EEG. A identificação de uma variante genética e alterações estruturais na RM, características que podem estar relacionadas à craniossinostose, sugere uma etiologia complexa e multifatorial. A falta de um diagnóstico definitivo sublinha a necessidade de mais investigação para melhor compreensão e manejo dessa condição clínica desafiadora.