

A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PRECOZE EM UMA SÍNDROME RARA

Fabiana Rafaela Santos de Mello¹, Thaís Fernanda Baier¹, Iagro Cesar de Almeida Bavaresco¹, Jeniffer Grotto de Souza²

¹Acadêmico(a) do curso de Medicina. Universidade de Santa Cruz do Sul, Rio Grande do Sul, Brasil.

²Docente do curso de Medicina. Universidade de Santa Cruz do Sul, Rio Grande do Sul, Brasil.

*Contato: fmello@mx2.unisc.br

INTRODUÇÃO: A Síndrome de Dravet (SD) é uma síndrome de epilepsia genética rara com alta morbidade de início na primeira infância. Em até 80% dos pacientes diagnosticados há mutação genética na subunidade $\alpha 1$ de canais de sódio neuronais dependentes de voltagem (SCN1A), resultando em disparo descontrolado de neurônios GABAérgicos. Dessa forma, **convulsões hemiclônicas prolongadas, febris e afebris ou clônicas generalizadas em crianças previamente saudáveis e que resistem a medicação** tem um alto valor preditivo para SD. **DESCRIÇÃO DO CASO:** A.M, feminina, 18 meses, encaminhada para o pronto atendimento hospitalar devido a **crise convulsiva tônico-clônica generalizada**. Na chegada ao hospital se encontrava febril e em pós ictal. No histórico da paciente foi visto que **internou 10 vezes em um período de um ano**, todas por crises convulsivas. No exame físico apresentava **distúrbio de deglutição e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM)**. A partir disso, foi solicitado transferência para ambulatório de genética clínica de hospital de referência, e descoberto o diagnóstico de SD. **DISCUSSÃO:** O tratamento em crianças pequenas de 1-5 anos com SD é realizado para **conter os sintomas e não a causa da doença**. Isso porque essa síndrome apresenta **diversos tipos de convulsões** e que, geralmente, são doenças **refratárias ao tratamento anticonvulsivante**. O diagnóstico diferencial inclui a **síndrome de Lennox-Gastaut, epilepsia mioclônica-astática, epilepsia mioclônica progressiva e epilepsia multifocal infantil grave**. É crucial para o diagnóstico a persistência na investigação, evitando repetidas internações pela mesma apresentação clínica e a piora progressiva do DNPM. **CONCLUSÃO:** A SD, clinicamente caracterizada por **crises variáveis e com atraso no desenvolvimento com a progressão da idade**, há a necessidade de um **diagnóstico precoce e tratamento individualizado**, uma vez que é necessário evitar tratamentos que possam **agravar as crises**. Um melhor prognóstico é visto quando a **terapia antiepiléptica é associada a um gerenciamento de saúde multidisciplinar**, auxiliando na qualidade de vida dos pacientes.

Referências: **ANDRADE**, Danielle, M. **NASCIMENTO**, Fabio, A. Dravet syndrome: Genetics, clinical features, and diagnosis. Up to date. 2020.

WIRRELL, Elaine. Infantile, Childhood, and Adolescent Epilepsies. Continuum: Lifelong Learning in Neurology, v. 22, n. 1, p. 60-93. Minneapolis: 2016. Ovid Technologies (Wolters Kluwer Health). <http://dx.doi.org/10.1212/con.0000000000000269>.

CONNOLLY, Mary B.. Dravet Syndrome: diagnosis and long-term course. Canadian Journal Of Neurological Sciences, v. 43, n. 3. Vancouver: 2016. Cambridge University Press (CUP). <http://dx.doi.org/10.1017/cjn.2016.243>.