

## ENCEFALOPATIAS EPILÉPTICAS E DO DESENVOLVIMENTO (DEE) ASSOCIADAS ÀS VARIANTES NO GENE ATP6V0A1

**Autores:** DOUSSEAU, Gabriella Corrêa<sup>1</sup>; CORAZZA, Luíza Alves<sup>2</sup>; DE FREITAS, Julian Letícia<sup>2</sup>; MORENO, Cristiane de Araújo Martins<sup>2</sup>; ROCHA, Maria Sheila Guimarães<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Casa de Saúde Santa Marcelina – São Paulo, Brasil, Residente em Neurologia. <sup>2</sup>Preceptora da Residência em Neurologia da Casa de Saúde Santa Marcelina. <sup>3</sup>Chefe do Serviço de Neurologia da Casa de Saúde Santa Marcelina – São Paulo, Brasil.

Contato: gabrielladousseau@gmail.com

**Introdução:** As H<sup>+</sup>ATPases vacuolares (V-ATPases) são bombas de prótons compostas por um domínio V0 de membrana, envolvido na síntese e translocação de prótons, e um domínio V1 periférico, catalisando a hidrólise de ATP. Estão amplamente distribuídas na membrana de organelas como endossomos e lisossomos, desempenhando um papel crítico em processos celulares, desde a autofagia até o tráfego de proteínas e endocitose. O gene ATP6V0A1 codifica a subunidade a1 do domínio V0 das V-ATPases, fortemente expressa em neurônios. Variantes patogênicas foram recentemente associadas às encefalopatias epiléticas e do desenvolvimento (DEE), atraso neuropsicomotor, microcefalia, ataxia, atrofia óptica e escoliose. **Relato de Caso:** Bebê hipotônico masculino, microcefálico, inicia aos 3 meses de vida com crises tônico-clônicas generalizadas, seguidas de crises tônicas e mioclônicas, com refratariedade aos esquemas medicamentosos. Coursou com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, dificuldade de marcha devido espasticidade em MMII e escoliose progressiva. Restrito à cadeira de rodas desde 8 anos de idade. **Propedêutica e Resultados:** Laboratoriais gerais, triagem metabólica – incluindo erros inatos do metabolismo – ECOTT, BERA, audiometria, cariótipo e MLPA sem anormalidades. EEG com alentecimento de base. RM crânio com hipomielinização e atrofia cortical. Realizado sequenciamento genético e identificado variante patogênica em heterozigose no gene ATP6V0A1 (p.Arg734Gln). **Conclusão:** A encefalopatia epilética e do desenvolvimento de início precoce (DEEIP) caracteriza-se por início nos primeiros 3 meses de vida com crises frequentes e resistentes, alterações de postura e tônus, atraso de desenvolvimento e EEG interictal anormal. Causas genéticas perfazem mais de 50% dos casos sendo descritas variantes patogênicas no gene ATP6V0A1.

Palavras-chave: Encefalopatia. Epilepsia. Microcefalia. Neurodesenvolvimento.