

## **EPILEPSIA: PERFIRES EPIDEMIOLOGICO DE PACIENTES ACOMPANHADOS NO AMBULATORIO DE GENÉTICA DO HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN (HIAS), FORTALEZA-CE.**

TEIXEIRA, letícia; MACHADO, milena; BRITO, vivian; FREIRE, ester;  
RIBEIRO, erlane;

### **Resumo:**

**Introdução:** Epilepsia é frequente em casos de doenças genéticas raras. Conhecer a população que apresenta essa co-morbidade é importante para o planejamento de políticas de saúde pública. **Objetivo:** Identificar o perfil clínico-epidemiológico dos pacientes com epilepsia e doenças genéticas raras acompanhados no Hospital Infantil Albert Sabin (HIAS). **Métodos:** estudo retrospectivo, descritivo a partir da base de dados de 6.500 pacientes atendidos no Hospital Infantil Albert Sabin de 2000-2023. Foram analisadas as variáveis: procedência, sexo, idade, idade do primeiro atendimento, consanguinidade, recorrência, intercorrências perinatais, quadro clínico, medicações, diagnóstico etiológico, exames realizados. **Resultados:** Identificamos 538 casos, e excluímos 28 devido a dados incompletos; 226 eram do sexo feminino com 1-19 anos (média= 11 anos); a idade na primeira consulta foi 0-21 anos (média = 4,5 anos); 14 tinham recorrência familiar; 135 (26%) tinham pais consanguíneos; 5% tinham alteração gênica; cariótipo alterado=24; tinha diagnóstico etiológico, sendo EIM (17); 30,9% tiveram intercorrências perinatais; hipotonia generalizada foi a alteração neurológica mais prevalente. As alterações clínicas mais prevalentes foram início dos sintomas no primeiro ano, epilepsia de difícil controle, hipotonia neonatal, espasmos, macrocrania, macrosomia, microcefalia, dismorfismos, involução do desenvolvimento neurológico, disfagia, ataxia, face peculiar; 34,5% estão usando medicação, sendo mais prevalentes Depakene (32,78%) e Fenobarbital (26%); **Conclusões:** A epilepsia é uma co-morbidade comum nos casos de doença genética rara. A consanguinidade foi prevalente nessa população. É necessário valorizar as características clínicas frequentes nesses casos, bem como ter a disponibilidade para realizar os exames específicos cabíveis.