

Encefalopatias epilépticas e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor – contribuição do sequenciamento completo do genoma.

LIMA, Jozielle¹; TORRES, Bruna¹; LOUFIT, Karina¹; BARBOSA, André¹;
THIERSCH, Laura¹; FONSECA, Thaís¹.

1. Hospital Infantil João Paulo II

Alameda Ezequiel Dias, 345, Santa Efigênia, Belo Horizonte - MG.
joziellelima@gmail.com

Introdução: Encefalopatias epilépticas (EE) e encefalopatias epilépticas e do desenvolvimento (DEE) são condições associadas a atraso do desenvolvimento neuropsicomotor (ADNPM) e epilepsia. O rápido controle das alterações epileptiformes e/ou do número de convulsões podem contribuir para melhor desfecho clínico. **Objetivo:** identificar frequência das EE e DEE dentre os casos investigados, por ADNPM e epilepsia, em hospital terciário referência em doenças raras, através do sequenciamento completo do genoma. **Método:** Realizada busca em banco de dados interno, contendo pacientes investigados através do sequenciamento completo do genoma, gerado por meio do acesso aos dados e descobertas gerados pelo projeto genomas raros (<http://www.genomasraros.com>). **Resultado:** entre março e maio de 2021 foi realizado sequenciamento completo do genoma em 56 crianças com ADNPM e epilepsia. Identificados variantes de significado incerto em 10 casos (18%), sendo 6 (10%) EE e 4 (7%) DEE, e variantes patogênicas ou provavelmente patogênicas em 7 casos (12,5%), sendo 4 (7%) EE e 3 (5%) DEE. Os principais genes foram CDKL5 (3), KCNC2 (2) e CACNA1A (2). **Conclusão:** EE e as DEE são causas importantes de ADNPM e epilepsia na faixa etária pediátrica, correspondendo a pelo menos 12,5% dos casos. Sabe-se, através da literatura médica, que o diagnóstico precoce com instituição de tratamento adequado impacta positivamente o desenvolvimento dos pacientes. Sendo assim, sugere-se inclui-las nas fases iniciais de investigação de crianças com ADNPM e convulsões, através de estudo genético apropriado. As frequências identificadas podem estar superestimadas por trata-se de centro de referência para doenças raras.

Palavras chave: encefalopatia, genoma, epilepsia, crescimento e desenvolvimento.