

## EPILEPSIA RELACIONADA AO GENE SCN3A: UMA RESPOSTA INESPERADA À DIETA CETOGÊNICA

AUTORES: THIRSCH, Laura Maria Silva; OLIVEIRA, Thais de Almeida Fonseca; CORDEIRO, Silvia Santiago; LIMA, Jozielle de Souza; MIRANDA, Olindina Neme Barbosa; TORRES, Bruna Ribeiro; MARIANO, Mona Lisa Trindade; LOUTFI, Karina Soares; BARBOSA, André Vinícius Soares; DINIZ, Ana Carolina Cardoso.

### INTRODUÇÃO

A encefalopatia epiléptica e do desenvolvimento 62, associada a variante em heterozigose no gene *SCN3A*, caracteriza-se por crises epilépticas refratárias de diversas semiologias com início nos primeiros meses de vida, atraso do desenvolvimento neuropsicomotor e hipotonia.

### RELATO DO CASO

Paciente do sexo masculino, sete meses, segundo filho de pais não consanguíneos, sem história familiar de epilepsia. Gestação e parto sem intercorrências. Triagens neonatais sem alterações. Iniciou espasmos infantis aos 4 meses de vida. Iniciada vigabatrina. Apresentou piora das crises, sendo associado nitrazepam. Evoluiu com *status epilepticus* focal, com necessidade de midazolam contínuo por período prolongado. Apresentou controle parcial com valproato de sódio, levetiracetam, clobazam e topiramato, e piora importante do número de crises com oxcarbazepina. Após início da dieta cetogênica, aos 5 meses de vida, evoluiu com controle satisfatório dos eventos, mantendo hipotonia de origem central e hipoventilação.

### PROPEDEUTICA

Dosagem de aminoácidos no plasma e no líquido, de acilcarnitinas no sangue, de ácidos orgânicos na urina e isoeletrofocalização de transferrina foram normais. Ressonância magnética de encéfalo evidenciou esclerose hipocampal direita. Eletroencefalograma evidenciou paroxismos centrotemporais à esquerda. Sequenciamento completo do genoma evidenciou variante *missense* de significado incerto em heterozigose no gene *SCN3A*, associado a encefalopatia epiléptica infantil precoce, 62.

### RESULTADOS

O paciente acima apresentou piora importante do quadro com uso de bloqueadores de canal de sódio, sugerindo uma provável perda de função associada à variante no gene *SCN3A*.

### CONCLUSÃO

Notamos excelente resposta à dieta cetogênica, o que ainda não foi descrito até o presente momento.