



16º CONGRESSO PAULISTA de Pediatria

27 a 30 | MARÇO 2024
CENTRO DE CONVENÇÕES FREI CANECA
SÃO PAULO SP

www.paulistapediatria.org.br

TEMAS LIVRES - E-poster

Data: 30 de março 2024 - sábado

Horário:

Local: SÃO BERNARDO DO CAMPO - SP

Eposter-256 - REVISITANDO O GENE CACNA1A NA EPILEPSIA INFANTIL: RELATO DE CASO

Autores: ESTHER ARAUJO DAL FABBRO (CENTRO UNIVERSITÁRIO FACULDADE DE MEDICINA DO ABC (FMABC)), MARIA FERNANDA STEFANONI GOBBI (CENTRO UNIVERSITÁRIO FACULDADE DE MEDICINA DO ABC (FMABC)), NICOLE DE PALMA GOMES (CENTRO UNIVERSITÁRIO FACULDADE DE MEDICINA DO ABC (FMABC)), AMANDA SOUSA RIBEIRO (CENTRO UNIVERSITÁRIO FACULDADE DE MEDICINA DO ABC (FMABC)), DANIELE FERREIRA ROCHA (CENTRO UNIVERSITÁRIO FACULDADE DE MEDICINA DO ABC (FMABC)), JULIANA GREGHI HERNANDEZ (CENTRO UNIVERSITÁRIO FACULDADE DE MEDICINA DO ABC (FMABC)), ALLANA KRISTINA BORGES COSTA (CENTRO UNIVERSITÁRIO FACULDADE DE MEDICINA DO ABC (FMABC)), HANA ANDRADE DE RIDER BRITO (CENTRO UNIVERSITÁRIO FACULDADE DE MEDICINA DO ABC (FMABC)), BÁRBARA MAINI DE CARVALHO (CENTRO UNIVERSITÁRIO FACULDADE DE MEDICINA DO ABC (FMABC)), ANA ELISA RIBEIRO DE FARIA (CENTRO UNIVERSITÁRIO FACULDADE DE MEDICINA DO ABC (FMABC)), RUBENS WAJNSZTEJN (CENTRO UNIVERSITÁRIO FACULDADE DE MEDICINA DO ABC (FMABC))

Área: **Neurologia**

Introdução: O gene CACNA1A codifica a subunidade formadora de poros transmembrana dos canais de cálcio voltagem-dependentes. Estes, medeiam a entrada de íons cálcio nas células excitáveis, envolvidas em diferentes processos, incluindo contração muscular, liberação de neurotransmissores, entre outros. Variantes patogênicas em heterozigose neste gene estão associadas a quadros clínicos variados. **Descrição do Caso:** Paciente masculino, 6 anos. Aos quatro meses de idade, percebe-se quadro de hipotonia global. Também apresentou atraso em todos os marcos do desenvolvimento, adquirindo marcha aos 2 anos. Aos 3 anos, iniciou quedas frequentes, que por vezes melhoravam espontaneamente. Evoluiu aos 4 anos com quadro de epilepsia de difícil controle. Atualmente, apresenta atraso global do desenvolvimento, agitação psicomotora importante, marcha em tesoura, sem espasticidade de membros ou outros achados patológicos no exame neurológico. Paciente filho de pais não consanguíneos e portadores de deficiência intelectual. Mãe com epilepsia resolvida na infância. Por dificuldade de compreensão dos pais sobre a doença, ficou interrogado se as crises e quedas ocorrem por má adesão ao tratamento ou se é próprio da patologia. Iniciada investigação etiológica, com cariótipo e X-Frágil dentro da normalidade, aguarda RNM de crânio. Solicitado painel genético Movimente, detectou-se cópia em heterozigose do gene CACNA1A. **Discussão:** O gene CACNA1A em heterozigose foi associado a quadros clínicos variados, incluindo: Ataxia Episódica do Tipo 2, Enxaqueca Hemiplégica e Encefalopatia Epiléptica e do Desenvolvimento. Considerando o quadro clínico e as características da região onde a variante se encontra, a probabilidade de que esteja associada ao quadro do paciente é alta. Contudo, é classificada como uma Variante de Significado Incerto (VUS). **Conclusão:** Tratando-se de uma VUS, neste momento não é possível confirmar ou afastar o diagnóstico de uma condição associada ao gene CACNA1A. Este caso se faz importante por demonstrar sintomas relacionados a tal variação genética, agregando dados para confirmação como Variante Patogênica