

Epilepsia Grave em Paciente com Síndrome de Bainbridge-Ropers (Mutação no Gene ASXL3): Relato de Caso

Leticia Correa Tijiboy¹, William Alves Martins²

¹ Hospital de Clínicas de Porto Alegre

² Hospital São Lucas da PUCRS

Introdução:

A Síndrome de Bainbridge-Ropers (SBR) é uma condição genética rara causada por mutações no gene ASXL3, caracterizada por atraso neuropsicomotor grave, hipotonia, deficiência intelectual e, em alguns casos, epilepsia de difícil controle. Relatos de epilepsia associada à SBR são limitados, o que torna essencial a documentação de casos clínicos para ampliar a compreensão sobre o manejo terapêutico.

Caso Clínico:

Paciente do sexo feminino, 9 anos, diagnosticada com SBR por mutação em ASXL3, iniciou crises epilépticas no segundo dia de vida, com crises focais (versão ocular e cervical). Iniciou tratamento com fenobarbital no primeiro mês. Evoluiu com hipotonia e crises frequentes desencadeadas por traumas cranianos, necessitando de internações por crises tônico-clônicas recorrentes. Teve resposta parcial à carbamazepina, porém apresentou estado de mal epiléptico com ácido valproico. Há nove anos, utiliza oxcarbazepina com controle parcial das crises, agora desencadeadas por TCE ou infecções não febris. Apresenta atraso psicomotor severo, hipotonia, ataxia, ausência de fala e comportamentos estereotipados. Ressonância magnética cerebral evidenciou atrofia cerebelar e vídeo-eletroencefalograma mostrou paroxismos temporais posteriores esquerdos. Histórico com múltiplos fármacos anti-crise (FAEs): fenobarbital, carbamazepina, valproato, lamotrigina, topiramato, levetiracetam e lacosamida, com efeitos adversos ou ineficácia. Também usou antipsicóticos (risperidona, aripiprazol, quetiapina), que agravaram sintomas.

Atualmente, faz uso de canabidiol, oxcarbazepina, ácido valproico, clobazam, metilfenidato, clorpromazina e clonidina. Dada a natureza refratária das crises e a complexidade clínica da paciente, foi proposta a estimulação do nervo vago (VNS) como estratégia terapêutica.

Discussão:

A epilepsia na SBR é frequentemente refratária e associada a múltiplas comorbidades neuropsiquiátricas. A resposta limitada a diversos FAEs e os efeitos colaterais graves impõem desafios terapêuticos. A identificação de gatilhos específicos, como traumas e infecções, permite intervenções preventivas. O uso de VNS surge como alternativa promissora em casos refratários.

Conclusão:

Este caso ilustra a complexidade do manejo da epilepsia em pacientes com SBR, exigindo abordagem individualizada, multiprofissional e estratégias terapêuticas além dos FAEs convencionais para melhora da qualidade de vida.



HOSPITAL
SÃO LUCAS
DA PUCRS



HOSPITAL DE
CLÍNICAS
PORTO ALEGRE RS