As características da Síndrome de Dravet!

6 A 12 MESES

ARTIGO

MAR 12, 2025

8MINS

Conheça a Síndrome de Dravet, uma forma rara e grave de epilepsia genética, e a importância do diagnóstico precoce e do acompanhamento multidisciplinar.

Se você já ouviu falar na **Síndrome de Dravet**, sabe que se trata de uma condição rara e grave de epilepsia que afeta crianças desde muito cedo.

Geralmente, os primeiros sinais aparecem entre 5 e 8 meses de idade, com

convulsões prolongadas que podem ser desencadeadas por algo tão simples quanto uma febre. Neste texto, vamos mergulhar no que é a Síndrome de Dravet, por que o diagnóstico precoce é tão importante, e como o tratamento pode ser um desafio devido à resistência a muitos medicamentos.

Vamos explorar também algumas das novas opções terapêuticas, como o uso de canabidiol, e discutir como essa condição afeta o desenvolvimento neurológico das crianças. Além disso, vamos falar sobre a importância do acompanhamento multidisciplinar para melhorar a qualidade de vida dos pacientes e suas famílias.

Boa leitura!

O que é a Síndrome de Dravet?

A Síndrome de Dravet foi descrita pela primeira vez em 1978 pela neuropediatra francesa Charlotte Dravet e é considerada uma das formas mais graves de epilepsia infantil.

Ela é conhecida por causar convulsões prolongadas, muitas vezes desencadeadas por febre, e pode ser confundida com convulsões febris comuns. No entanto, as convulsões na Síndrome de Dravet são mais frequentes e difíceis de controlar.

Essa condição é causada principalmente por mutações no gene SCN1A, que afeta a forma como os neurônios funcionam no cérebro.

Quando a Síndrome de Dravet se manifesta?

A Síndrome de Dravet se manifesta no primeiro ano de vida, geralmente antes dos 12 meses de idade.

Os primeiros sintomas costumam aparecer após uma febre ou infecção, levando a crises convulsivas prolongadas. Essas crises podem ser desencadeadas por febre, infecções, calor, alterações de padrões luminosos ou estresse emocional.

Características da Síndrome de Dravet

Como estamos vendo, a Síndrome de Dravet é uma condição neurológica rara e grave que afeta principalmente crianças no primeiro ano de vida, sendo causada por mutações genéticas, principalmente no gene SCN1A, que afetam o funcionamento dos canais de sódio no cérebro.

A Síndrome afeta aproximadamente 1 em cada 20 mil nascimentos, sendo mais comum em meninos. As primeiras convulsões geralmente ocorrem antes dos 12 meses de vida, muitas vezes desencadeadas por febre ou infecções.

Leia também: Doenças crônicas em crianças: conheças as principais e tratamentos

disponíveis

Como a Síndrome de Dravet afeta a escola?

A Síndrome de Dravet pode afetar significativamente a experiência escolar de uma criança de várias maneiras:

Desenvolvimento Cognitivo: As crianças com Síndrome de Dravet frequentemente apresentam déficits cognitivos progressivos, o que pode dificultar o aprendizado e a absorção de informações em sala de aula.

Comportamento: Muitas crianças desenvolvem características autistas e transtornos de atenção, como TDAH, o que pode afetar a interação social e a concentração em atividades escolares.

Aprendizado Adaptado: Pode ser necessário um plano de ensino personalizado para atender às necessidades específicas da criança, incluindo estratégias para melhorar a atenção e a concentração.

Estigma e Aceitação: O estigma associado à epilepsia pode levar a atitudes negativas de professores e colegas, o que pode impactar negativamente a experiência escolar da criança.

Apoio da Comunidade Escolar: É crucial que professores e a comunidade escolar estejam informados sobre a condição para oferecer um ambiente inclusivo e de apoio.

Comunicação Alternativa: Em alguns casos, pode ser necessário o uso de métodos de comunicação alternativa para ajudar a criança a se expressar e participar das atividades escolares.

Desenvolvimento Socioemocional: As crianças com Síndrome de Dravet podem enfrentar desafios socioemocionais, como ansiedade e dificuldades de interação social, que podem afetar sua participação e sucesso escolar.

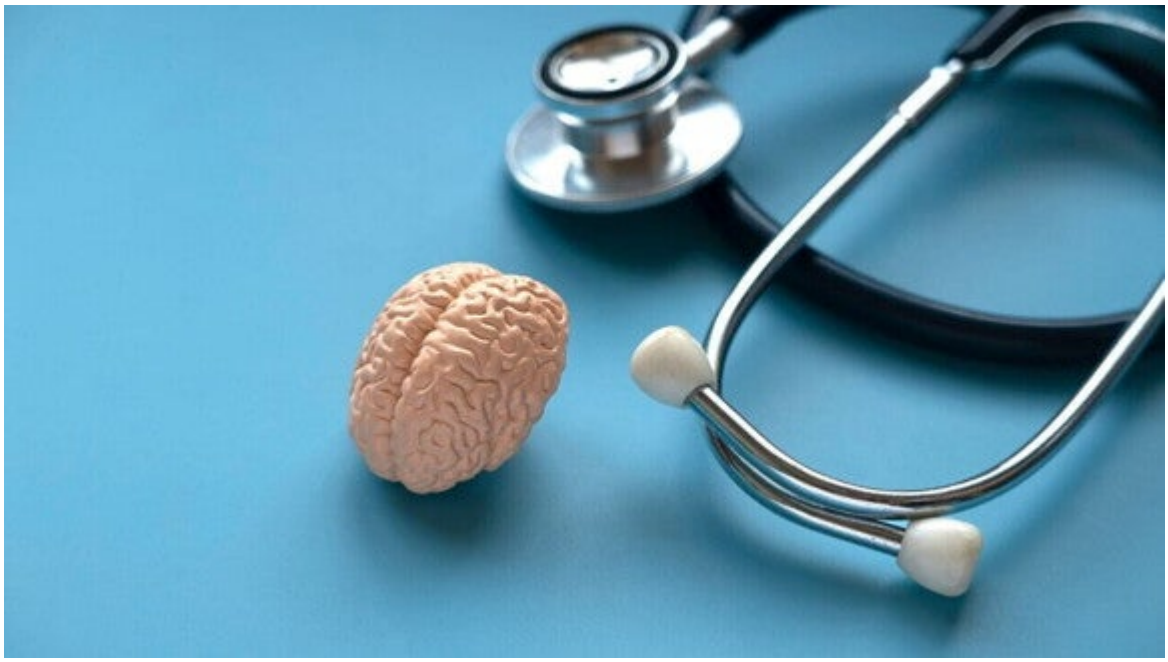
Qual é a expectativa de vida para pessoas com Síndrome de Dravet?

A expectativa de vida para pessoas com Síndrome de Dravet é afetada pela gravidade da condição e pelos riscos associados.

Cerca de 15% a 20% das pessoas com Síndrome de Dravet morrem antes de atingir a idade adulta. A mortalidade é mais alta até a adolescência, com cerca de 15% dos casos resultando em morte antes dessa idade.

As principais causas de morte incluem a Morte Súbita Inesperada em Epilepsia (SUDEP), crises convulsivas prolongadas (estado de mal epiléptico) e acidentes relacionados a convulsões, como afogamento ou infecções.

Como diagnosticar Síndrome de Dravet?



Diagnosticar a Síndrome de Dravet pode ser um desafio, mas é crucial para iniciar o tratamento adequado. Aqui está como isso é feito:

Avaliação Clínica: O diagnóstico começa com uma avaliação clínica detalhada, observando o padrão de crises convulsivas, especialmente aquelas desencadeadas por febre ou outros estímulos, em uma criança previamente saudável.

Sintomas Iniciais: As crises são frequentes, prolongadas e podem ser confundidas com crises febris, mas na Síndrome de Dravet, elas são mais complexas e recorrentes.

Testes Genéticos: Cerca de 80% a 90% dos casos de Síndrome de Dravet são causados por mutações no gene SCN1A. Testes genéticos podem confirmar o diagnóstico.

Painel de Epilepsias: Exames como o Painel de Epilepsias podem ajudar a identificar mutações genéticas associadas à condição.

Ressonância Magnética (RNM): Geralmente, a RNM de crânio é normal, mas pode mostrar atrofia leve ou esclerose de hipocampo em estágios mais avançados.

Eletroencefalograma (EEG): Os achados do EEG podem não ser específicos no início, mas podem mostrar desaceleração das atividades de fundo e descargas interictais com o tempo.

Importância do diagnóstico precoce

O diagnóstico precoce da Síndrome de Dravet é extremamente importante por várias razões. Com um diagnóstico precoce, é possível iniciar um tratamento mais eficaz e

personalizado, o que ajuda a controlar as crises convulsivas e minimizar os danos neurológicos.

Alguns medicamentos podem piorar as crises em pacientes com Síndrome de Dravet, dessa forma, o diagnóstico precoce evita o uso desses medicamentos e permite a escolha de opções mais seguras.

O diagnóstico precoce também pode ajudar a prevenir complicações graves, como a Morte Súbita Inesperada em Epilepsia (SUDEP) e o estado epiléptico, que são causas comuns de morte em pacientes com Síndrome de Dravet.

Ao controlar as crises, é possível melhorar significativamente a qualidade de vida dos pacientes, reduzindo o impacto sobre o desenvolvimento cognitivo e motor.

Desafios do tratamento

O tratamento da Síndrome de Dravet pode ser desafiador devido à sua complexidade e às limitações das opções disponíveis. Muitas vezes, as crises são resistentes a medicamentos anticonvulsivantes comuns, o que pode exigir a combinação de várias drogas ou o uso de opções mais inovadoras.

Os medicamentos também podem ter efeitos colaterais significativos, como sonolência, fadiga e alterações de humor, o que pode afetar a qualidade de vida do paciente.

Além das crises, a Síndrome de Dravet pode afetar o desenvolvimento cognitivo e motor, exigindo intervenções terapêuticas específicas, como fisioterapia e terapia ocupacional.

Problemas comportamentais e de saúde mental, como ansiedade e depressão, também precisam ser abordados com apoio psicológico e medicamentos adequados.

Atualmente, não há cura para a Síndrome de Dravet, e o tratamento é focado em gerenciar os sintomas. O tratamento exige cuidados contínuos e intensivos, o que pode ser emocional e fisicamente desgastante para os cuidadores.

É importante que as famílias também recebam apoio psicológico para lidar com o estresse e a ansiedade associados ao cuidado de uma criança com Síndrome de Dravet.

Opções terapêuticas recentes

As opções terapêuticas recentes para tratar a Síndrome de Dravet incluem uma combinação de tratamentos medicamentosos e não medicamentosos.

Medicamentos Anticonvulsivantes:

- **Ácido Valproico e Clobazam:** São frequentemente usados como primeira escolha para controlar as crises convulsivas.
- **Estiripentol:** Quando combinado com ácido valproico e clobazam, pode ser eficaz em pacientes refratários.
- **Topiramato:** Também é usado em alguns casos como tratamento de segunda escolha.

Canabidiol (CBD): Aprovado para o tratamento da Síndrome de Dravet, o CBD tem demonstrado reduzir significativamente a frequência das crises em pacientes que não respondem bem aos tratamentos convencionais.

Dieta Cetogênica: Uma dieta rica em gorduras e pobre em carboidratos, tem mostrado eficácia em alguns casos de epilepsia refratária, incluindo a Síndrome de Dravet.

Estimulação do Nervo Vago (ENV): A intervenção cirúrgica pode ser considerada em casos onde as crises persistem apesar da medicação.

Terapias Multidisciplinares: fisioterapia, terapia ocupacional e de linguagem, são essenciais para ajudar no desenvolvimento cognitivo e motor dos pacientes.

Lembrando que todo tratamento deve ser orientado por um profissional de saúde que saberá indicar a melhor opção para cada caso.

Impacto da síndrome no desenvolvimento neurológico

A Síndrome de Dravet tem um impacto significativo no desenvolvimento neurológico das crianças afetadas. As primeiras crises convulsivas geralmente ocorrem no primeiro ano de vida, o que pode levar a atrasos no desenvolvimento cognitivo e motor logo cedo. Com o tempo, esses atrasos podem se agravar, afetando a coordenação motora, a linguagem e a capacidade de aprendizado.

Em alguns casos, as crianças podem perder habilidades neuropsicomotoras previamente adquiridas, como falar ou caminhar, devido à progressão da condição. Problemas de linguagem e comunicação também são comuns, o que pode dificultar a interação social e o desenvolvimento emocional.

Muitas crianças com Síndrome de Dravet desenvolvem características do espectro autista, incluindo comportamentos repetitivos e dificuldades sociais. Além disso, podem apresentar sensibilidade sensorial, o que pode afetar a adaptação a ambientes novos ou estímulos sensoriais intensos.

As crianças com Síndrome de Dravet frequentemente têm distúrbios do sono, o que pode piorar os sintomas neurológicos e cognitivos. Podem ocorrer também problemas ortopédicos, como deformidades nos pés ou curvatura da coluna vertebral, devido à falta de coordenação motora e tônus muscular.

Necessidade de acompanhamento multidisciplinar

A Síndrome de Dravet requer um acompanhamento multidisciplinar para garantir que todas as necessidades do paciente sejam atendidas, com uma equipe que inclua neurologista, geneticista, psicólogo e psiquiatra, fisioterapeuta e terapeuta ocupacional e terapeuta de linguagem.

Cada paciente tem necessidades únicas, e um plano de tratamento personalizado é essencial para atender a essas necessidades específicas. A equipe trabalhando em conjunto, pode garantir que todas as informações sejam compartilhadas e que o tratamento seja coerente.

Dessa forma, o acompanhamento multidisciplinar ajuda a controlar melhor as crises convulsivas e outros sintomas, melhorando a qualidade de vida do paciente. Além disso, oferece apoio emocional e prático para as famílias, que enfrentam desafios significativos no cuidado contínuo.

Conclusão

Neste texto, conhecemos a Síndrome de Dravet, uma condição neurológica rara e grave que afeta crianças desde o primeiro ano de vida, caracterizada por convulsões prolongadas e difíceis de controlar, geralmente desencadeadas por febre ou infecções.

Causada principalmente por mutações no gene SCN1A, essa condição pode levar a déficits cognitivos, motores e comportamentais, além de características do espectro autista. O diagnóstico precoce é crucial para iniciar um tratamento eficaz e evitar complicações graves, como a SUDEP.

O tratamento é desafiador devido à resistência a muitos medicamentos, mas opções como o canabidiol têm mostrado resultados promissores. O acompanhamento multidisciplinar é essencial para melhorar a qualidade de vida dos pacientes e suas famílias, abordando tanto as crises convulsivas quanto os desafios neuropsicomotores associados.

As dicas não substituem uma consulta médica. Procure um profissional de saúde especializado para receber orientações individualizadas.