



SÍNDROME DE WEST GRAVE EM PACIENTE COM SEQUELA DE ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL HEMORRÁGICO INTRA-UTERINO DE ETIOLOGIA GENÉTICA POR MUTAÇÃO DO GENE COL4A1

THAIS GOMES DE MATOS AZEVEDO; BIANCA VIEIRA DE SOUSA; RAFAELA SOUSA MENDES; MARIA ISADORA FERNANDES DIAS; MARCELO DE ALMEIDA PINHEIRO

INTRODUÇÃO: A Síndrome de West (SW) é caracterizada pela tríade de regressão ou atraso do desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM), espasmos infantis e hipsarritmia, achado específico ao Eletroencefalograma (EEG). Pode ser devida à doenças metabólicas, sequela de infecções ou alterações estruturais cerebrais e genéticas. **OBJETIVO:** Relatar o caso de uma paciente com SW grave secundária a Acidente Vascular Cerebral (AVC) de etiologia genética. **RELATO DE CASO:** Menina, 11 meses, filha de pais não consanguíneos, à termo e sem intercorrência gestacional e perinatal, hemiparesia à direita identificada durante puericultura, foi avaliada por neurologista infantil devido alteração ao exame físico e regressão no DNPM além de movimentos suspeitos para crises convulsivas com múltiplas semiologias, incluindo espasmos generalizados. Na investigação foi realizado EEG que confirmava SW, Ressonância Magnética do encéfalo que evidenciava sequela de hemorragia no hemisfério cerebral esquerdo e exoma completo identificou mutação patogênica heterozigose no gene COL4A1 (chr13:110.183.080). Requeru tratamento com seis classes de fármaco anti crise, incluindo aqueles utilizados para SW como Vigabatrina, Prednisona 6mg/kg/dia e posteriormente ACTH em regime hospitalar, mas este último após seis meses do diagnóstico de SW, momento no qual houve resposta clínica e eletroencefalográfica. **DISCUSSÃO:** A SW é considerada emergência neurológica, pois a persistência das crises convulsivas invariavelmente levará a quadro de comprometimento neurológico muito grave, sendo necessário diagnóstico precoce e instituição de tratamento adequado, além de investigação da sua causa e tratamento direcionado se possível. No caso em questão foi identificada mutação no gene COL4A1 que configura doença geneticamente determinada, de herança autossômica dominante, com penetrância incompleta e expressividade variável, incluindo doença de pequenos vasos cerebrais podendo se manifestar no período fetal com hemorragias intracranianas. **CONCLUSÃO:** Em pacientes com SW é mandatório o tratamento medicamentoso adequado e de forma agressiva com vistas a reduzir as sequelas desse grave quadro, além disso a pesquisa genética é mandatória em pacientes com sequela motora associada ou não à alteração correlata no exame de imagem e quando não há dado consistente da origem do insulto cerebral.

Palavras-chave: SÍNDROME DE WEST; ESPASMOS INFANTIS; GENÉTICA; ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL; TRATAMENTO