



UNICEPLAC
CENTRO UNIVERSITÁRIO

Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos - UNICEPLAC
Curso de Medicina
Trabalho de Conclusão de Curso

Encefalopatia Epiléptica relacionada ao KCNQ2: um diagnóstico a ser considerado

VINÍCIUS FEIJÓ DE OLIVEIRA

Encefalopatia Epiléptica relacionada ao KCNQ2: um diagnóstico a ser considerado

Artigo apresentado como requisito para conclusão do curso de Bacharelado em Medicina pelo Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos – Uniceplac.

Orientador: Prof. Esp. Marlon Sousa Lopes

VINÍCIUS FEIJÓ DE OLIVEIRA

Encefalopatia Epiléptica relacionada ao KCNQ2: um diagnóstico a ser considerado

Artigo apresentado como requisito para conclusão do curso de Bacharelado em Medicina pelo Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos – Uniceplac.

Gama - DF, 21 de maio de 2022.

Banca Examinadora

Prof. Esp. Marlon Sousa Lopes
Orientador

Prof. Me. Alessandro R. Caruso da Cunha
Examinador

Prof. Me. Flávio Dutra de Moura
Examinador

Encefalopatia Epiléptica relacionada ao KCNQ2: um diagnóstico a ser considerado

Vinícius Feijó de Oliveira¹

Resumo:

A Encefalopatia Epiléptica relacionada ao gene KCNQ2 é uma síndrome rara que acomete neonatos, descrita recentemente. Tem como característica seu aspecto não benigno, com início por volta da primeira semana de vida e crises resistentes ao tratamento de primeira linha. Exibe um amplo espectro de apresentações, com aproximadamente 200 casos relatados até 2018. O gene KCNQ2 é responsável pela formação de canais de potássio envolvidos na repolarização e hiperpolarização da membrana, evitando a repetição do potencial de ação. Além do início precoce das crises, o quadro clínico mais comum envolve presença do padrão surto-supressão no eletroencefalograma durante o período neonatal e a ressonância magnética pode ou não demonstrar algumas alterações temporárias. O diagnóstico é feito por métodos de sequenciamento genético de nova geração, indicando mutação do tipo missense no gene KCNQ2. O tratamento indicado são os bloqueadores de canais de sódio, sendo a carbamazepina e a fenitoína os mais utilizados. Por ser uma doença de difícil diagnóstico, essa revisão da literatura desenvolvida a partir da análise de artigos publicados nos últimos dez anos, indexados na base de dados PubMed /MEDLINE objetiva reunir os principais aspectos clínicos, métodos de diagnóstico e o tratamento indicado da Encefalopatia Epiléptica relacionada ao gene KCNQ2.

Palavras-chave: canal de potássio KCNQ2; epilepsia; recém-nascidos.

Abstract:

KCNQ2 gene-related Epileptic Encephalopathy is a rare recently described syndrome that affects neonates. It is characterized by its non-benign appearance, with onset around the first week of life and extremely first-line treatment resistant seizures. It features a broad spectrum of presentations, with approximately 200 cases reported as of 2018. The KCNQ2 gene is responsible for the formation of potassium channels involved in membrane repolarization and hyperpolarization, preventing the repetition of the action potential. In addition to the early onset of seizures, the most common clinical picture involves the presence of a burst-suppression pattern on the electroencephalogram during the neonatal period, and MRI may or may not show some temporary changes. The diagnosis is made by next-generation genetic sequencing methods, indicating a missense mutation in the KCNQ2 gene. The indicated treatment is sodium channel blockers, with carbamazepine and phenytoin being the most used. As it is a difficult disease to diagnose, this literature review developed from the analysis of articles published in the last 10 years indexed in the PUBMED/MEDLINE database aims to gather the main clinical aspects, diagnostic methods and the indicated treatment of related epileptic encephalopathy. to the KCNQ2 gene.

Keywords: KCNQ2 potassium channel; epilepsy; newborns.

¹Graduando do Curso de Medicina, do Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos – Uniceplac. E-mail: viniciusfeijo@hotmail.com