

EPILEPSIA RELACIONADA AO SCN2A

SÍNDROMES DE EPILEPSIA ASSOCIADAS AO SCN2A

FICHA INFORMATIVA

- Convulsões familiares infantis benignas (tipo 3)
- Encefalopatia epiléptica infantil precoce (tipo 11)
- Síndrome de Ohtahara
- Síndrome de West
- Lennox-Gastaut
- Epilepsia generalizada com convulsões febris
- Epilepsia infantil parcial migrante
- Espasmos infantis
- Epilepsia de início tardio com ASD

GANHO DE FUNÇÃO NO SCN2A

E BLOQUEADORES NO CANAL DE SÓDIO (SCB)

- Correlação entre idade de início da doença, resposta a SCBs e as propriedades funcionais de mutações em crianças com epilepsia relacionada a SCN2A.
- Mutações associadas à epilepsia infantil precoce tendem a resultar no aumento da atividade dos canais de sódio com ganho de função.
- SCBs são frequentemente associados à redução clinicamente relevante de convulsões ou à ausência de convulsões em crianças com epilepsias infantis precoces (<3 meses), já outras drogas antiepilépticas foram menos eficazes.
- SCBs raramente são eficazes em epilepsias com início tardio (> 3 meses) e, às vezes, piora crises induzidas.



Tipos de convulsões variam de criança a criança e podem mudar ao longo das fases de crescimento e desenvolvimento. Como em outras epilepsias graves, há risco de morte inesperada por epilepsia, conhecida como SUDEP.

Fonte: Wolff, et al. (2017). Genetic and phenotypic heterogeneity suggest therapeutic implications in SCN2A-related disorders. *Brain*, 140(5):1316-1336.

O SCN2A É RARO?

Estima-se que há aproximadamente 11 casos relacionados a SCN2A a cada 100.000 nascimentos.

Mais de 400 crianças com distúrbios mediados por SCN2A nascem a cada ano nos Estados Unidos.

Exemplos de bloqueadores no canal de sódio
fenitoína, carbamazepina,
oxcarbamazepina, lacosamida,
lamotrigina, zonisamida

Fonte: Sanders, et al. (2018). Progress in understanding and treating SCN2A-mediated disorders. *Trends in Neuroscience*, 41(7):442-456.

