

Nota Técnica 386008

Data de conclusão: 06/08/2025 11:45:12

Paciente

Idade: 6 anos

Sexo: Feminino

Cidade: Lajeado/RS

Dados do Advogado do Autor

Nome do Advogado: -

Número OAB: -

Autor está representado por: -

Dados do Processo

Esfera/Órgão: Justiça Federal

Vara/Serventia: 2º Núcleo de Justiça 4.0 - RS

Tecnologia 386008

CID: G40.1 - Epilepsia e síndromes epiléticas sintomáticas definidas por sua localização (focal) (parcial) com c

Diagnóstico: Epilepsia e síndromes epiléticas sintomáticas definidas por sua localização (focal) (parcial) com crises parciais simples (G40.1)

Meio(s) confirmatório(s) do diagnóstico já realizado(s): laudo médico

Descrição da Tecnologia

Tipo da Tecnologia: Produto

Registro na ANVISA? Sim

Situação do registro: Válido

Descrição: Canabidiol

O produto está inserido no SUS? Não

Outras Tecnologias Disponíveis

Tecnologia: Canabidiol

Descrever as opções disponíveis no SUS e/ou Saúde Suplementar: Para tratamento de epilepsia, há múltiplos fármacos disponíveis pelo SUS (por exemplo, ácido valproico/valproato de sódio, carbamazepina, clobazam, etossuximida, fenitoína, fenobarbital, gabapentina, lamotrigina, topiramato e vigabatrina), bem como cirurgia da epilepsia (7). Para manejo de agressividade no contexto do TEA, risperidona e aripirazol aparecem entre alternativas farmacológicas descritas em PCDT (6).

Custo da Tecnologia

Tecnologia: Canabidiol

Custo da tecnologia: -

Fonte do custo da tecnologia: -

Evidências e resultados esperados

Tecnologia: Canabidiol

Evidências sobre a eficácia e segurança da tecnologia: O CBD é um dos canabinoides mais abundantes presentes nas plantas do gênero Cannabis (14). Atua como antagonista dos receptores CB1 e CB2 e inibidor da recaptação e metabolismo da anandamida. Nos últimos anos, estudos in vitro e in vivo sugeriram efeito antiepilético do CBD, por mecanismos de ação ainda não bem esclarecidos, possivelmente não relacionados com a interação com receptores canabinoides.

Um estudo multicêntrico de mundo real avaliou a eficácia e segurança do canabidiol altamente purificado (CBD) no tratamento de epilepsias monogênicas, com foco especial em pacientes portadores de variantes patogênicas no gene SCN1A, associado à Síndrome de Dravet. Foram incluídos 266 pacientes de 27 centros internacionais, dos quais 86 apresentavam variantes em SCN1A, com idade mediana de início do tratamento de 12 anos e uso concomitante de múltiplos antiepiléticos. O tratamento consistiu na administração de CBD (>99% purificado) por pelo menos 3 meses, com dose média inicial de 8,5 mg/kg/dia e acompanhamento médio de 17 meses. Os resultados mostraram uma redução média de 37,6% na frequência de crises para o grupo SCN1A, com 50,6% dos pacientes alcançando redução $\geq 50\%$ das crises e melhora global em 63,9% conforme a escala Clinical Global Impression - Improvement (CGI-I). O perfil de segurança foi favorável, com efeitos adversos geralmente transitórios e baixa incidência de piora das crises. A eficácia observada foi comparável à de outras epilepsias monogênicas (15).

Acerca do uso de CBD no tratamento de epilepsia, uma revisão sistemática, publicada em 2018, foi conduzida com o objetivo de estimar a eficácia e a segurança do CBD como tratamento adjuvante de pacientes com epilepsia através de busca nas bases de dados MEDLINE/PubMed, Cochrane Central Register of Controlled Trials e US National Institutes of Health Clinical Trials Registry (16). Foram selecionados ensaios clínicos randomizados, duplo ou uni-cegos, controlados por placebo, com o CBD (ou o placebo) como droga de adição a um esquema de fármacos antiepiléticos já em uso. O desfecho primário foi a redução percentual e

a proporção de pacientes com 50% ou mais de redução da frequência mensal de qualquer tipo de crise. De um total de 164 estudos, apenas três apresentaram os critérios de inclusão e foram utilizados para a análise de eficácia e de segurança. A intervenção em todos esses estudos foi com uma formulação farmacêutica específica (Epidiolex®, GW Pharmaceuticals) e todos os estudos apresentavam como critérios de inclusão ter o diagnóstico de síndrome de Dravet ou de Lennox-Gastaut. Para essas condições, o uso da formulação específica com CBD resultou em melhora do controle das crises: 37,2% apresentaram melhora de pelo menos 50% na frequência mensal de crises com o uso da intervenção, contra 21,2% no grupo placebo (razão de risco 1,76, intervalo de confiança de 95% entre 1,07 a 2,88 e $P=0,025$). Estudos mais recentes ratificam tais achados [\(17,18\)](#). Ou seja, reforçam a eficácia e a segurança do CBD em diversas síndromes, com destaque à síndrome de Dravet ou de Lennox-Gastaut.

Publicada em 2023, revisão sistemática e metanálise investigou a manutenção da eficácia e da segurança do CBD no tratamento de epilepsia resistente a outros tratamentos em longo prazo [\(19\)](#). O desfecho primário foi a redução percentual e a proporção de pacientes com 50% ou mais de redução da frequência mensal de qualquer tipo de crise. Foram incluídos cinquenta estudos, totalizando 4.791 participantes. Dentre eles, apenas cinco estudos eram ensaios clínicos randomizados. Constatou-se que, depois de 48 semanas de tratamento, a eficácia do tratamento com CBD adjunto aos demais anticonvulsivantes sofre discreta redução e, em paralelo, tem-se aumento da frequência de eventos adversos.

Estudo observacional (de qualidade metodológica inferior aos incluídos na revisão descrita anteriormente) acompanhou 607 crianças e adultos com diagnóstico de epilepsia resistente ao tratamento [\(20\)](#). A dose média de CBD utilizada foi de 25 mg/kg/d. Após 96 semanas de seguimento, 24% dos participantes interrompeu o tratamento, predominantemente por ausência de eficácia (15%) e por eventos adversos (5%). Cerca de metade dos participantes apresentou redução de, pelo menos, metade das crises epiléticas ao longo do tempo. Em contrapartida, 88% dos participantes experimentaram algum evento adverso associado ao tratamento, como diarreia (29%), sonolência (22%) e convulsão (17%). Dentre eles, 33% apresentou evento adverso grave, como convulsão (9%), estado de mal epilético (7%), pneumonia (5%) e vômitos (3%).

Com relação ao uso de CBD no TEA, revisão sistemática, publicada em 2022, avaliou o uso de Cannabis e canabinóides no TEA [\(21\)](#). Foram identificados seis estudos, com o número amostral de um a 188 participantes (crianças, adolescentes e adultos) com diagnóstico de TEA. Dentre eles, cinco avaliaram a eficácia e segurança do extrato de Cannabis na apresentação de óleo rico em CBD; dois, do extrato de Cannabis na apresentação de CBD em solução; um, do dronabinol, que é um análogo sintético de THC dissolvido em óleo de gergelim; e um, da canabivarina (CBDV). Além das diferentes apresentações, a proporção de CBD e de THC variou entre os estudos, de 6 a 75% de CBD combinado a de 1 a 1,5% de THC. São estudos, por ora, metodologicamente frágeis: relato de caso [\(19\)](#), análises retrospectivas de casos [\(23\)](#); estudos de seguimento antes e depois do tratamento sem comparador [\(24–26\)](#); ensaios clínicos explorando o mecanismo de ação do CBD [\(27–29\)](#).

Há, portanto, na literatura poucos estudos observacionais (relatos e séries de caso) com tamanho amostral pequeno, critérios de inclusão e medidas de desfecho pouco definidos e que utilizaram proporções e apresentações diversas de CBD. Além desses estudos observacionais, não há evidência que sustente o benefício da medicação pleiteada, tornando-a, no momento, tão somente uma hipótese e uma intervenção experimental para a condição em questão. Da mesma forma, não há evidência de que seja superior aos tratamentos disponíveis pelo SUS, entre eles a risperidona, recomendada no protocolo do Ministério da Saúde (6). Ainda que não fosse suficiente essa ausência de conhecimento sobre a eficácia, a segurança, especialmente em longo prazo, não foi comprovada.

A questão está longe de ser encerrada. Com o tempo, ensaios clínicos randomizados e controlados, que acompanhem os pacientes por longo período de tempo, devem avaliar a eficácia e a segurança do CBD no manejo comportamental de pacientes com TEA [\(30,31\)](#).

Item	Descrição	Quantidade	Valor unitário	Valor Anual
CANABIDIOL	Solução oral na10 concentração de 200 mg/mL Frasco com 30mL		R\$ 2.572,30*	R\$ 25.723,00

* Conforme orçamento com desconto de 10% em anexo ao processo (Evento 1, ORÇAM11, Página 1).

Produto de mesma composição à pleiteada é registrado na ANVISA sob a categoria “Produto de Cannabis”, não estando sujeito à regulação de preços, conforme Lei nº 10.742/2003. Não existe, portanto, base oficial de valor que seja possível estimar o custo.

A CONITEC realizou análise de custo-efetividade considerando uma coorte hipotética de crianças e adolescentes com síndrome de Lennox-Gastaut ou síndrome de Dravet com epilepsia refratária [\(13\)](#). Constatou-se que o uso de CBD como terapia adjuvante resulta em uma razão de custo efetividade incremental (RCEI) por crise evitada e QALY ganho de, respectivamente, R\$ 1,6 mil e R\$ 3,6 milhões. Pontuou-se em relatório que os valores seriam ainda maiores se considerado que "o benefício clínico não é confirmado tanto para crises evitadas, quanto para QALY ganho". Tampouco se espera custo efetividade favorável no TEA, uma vez que a incerteza de benefícios clínicos é ainda maior.

Benefício/efeito/resultado esperado da tecnologia: Espera-se, com base predominantemente em estudos observacionais, redução frequência mensal de crises convulsivas, pelo menos, nas primeiras 48 semanas de tratamento. Por ora as evidências são de qualidade insuficiente, de forma que sua eficácia no tratamento de TEA é incerta.

Recomendações da CONITEC para a situação clínica do demandante: Não Recomendada

Conclusão

Tecnologia: Canabidiol

Conclusão Justificada: Não favorável

Conclusão: Existe evidência de benefício da associação do CBD ao esquema terapêutico em uso para o controle de crises epiléticas refratárias em duas situações clínicas específicas: síndrome de Lennox-Gastaut e síndrome de Dravet. De acordo com os laudos médicos e demais documentos juntados ao processo, resta incerteza se a parte autora apresenta a síndrome de Dravet, dado que a alteração genética reportada foi classificada como variante de significado incerto. Mesmo nessas condições, a CONITEC foi desfavorável à incorporação do produto pleiteado ao SUS por considerar que as evidências disponíveis incluíram poucos pacientes, apresentando benefício clínico questionável com aumento importante de eventos adversos e descontinuação do tratamento.

Atualmente, não há evidências que embasam a prescrição do canabidiol para TEA. Ou seja, trata-se de um produto experimental, sem evidência robusta de eficácia e sem registro na ANVISA.

Ainda que não fosse suficiente essa ausência de conhecimento sobre a eficácia, a segurança,

especialmente em longo prazo, não foi comprovada para a condição em tela. Essa questão é importante uma vez que há evidência sobre o impacto negativo em longo prazo do consumo de derivados da Cannabis no sistema nervoso, especialmente por crianças e adolescentes. Por fim, caso venha a se comprovar a eficácia de superioridade ao placebo e segurança do CBD, para justificar seu custo elevado, faz-se necessário evidência de eficácia superior às alternativas disponíveis no SUS.

Há evidências científicas? Sim

Justifica-se a alegação de urgência, conforme definição de Urgência e Emergência do CFM? Não

Referências bibliográficas: 1. [Augustyn M. Autism spectrum disorder: Terminology, epidemiology, and pathogenesis. Date Inc Updat Jan 17 2020 Httpswww Uptodate Comcontentsautism-Spectr-Disord--ThebasicAccessed Sept 5 2017. 2020;](https://www.uptodate.com/contents/autism-spectrum-disorder--terminology-epidemiology-and-pathogenesis)

2. [Baxter AJ, Brugha T, Erskine HE, Scheurer RW, Vos T, Scott JG. The epidemiology and global burden of autism spectrum disorders. Psychol Med. 2015;45\(3\):601–13.](#)

3. [Weissman L, Patterson MC. Autism spectrum disorder in children and adolescents: Pharmacologic interventions.](#)

4. [Martins M, de Freitas Coelho NPM, Nogueira VC, Filho ALMM, Sena CL, da Costa MTP. Diretrizes de Atenção à Reabilitação da Pessoa com Transtornos do Espectro do Autismo \(TEA\). 2014;](#)

5. [Ministério da Saúde. Linha de Cuidado para Atenção às Pessoas com Transtorno do Espectro do Autismo e suas Famílias na Rede de Atenção Psicossocial do Sistema Único de Saúde. \[Internet\]. 2015. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/linha_cuidado_atencao_pessoas_transtorno.pdf](#)

6. [Ministério da Saúde. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas - Comportamento Agressivo no Transtorno do Espectro do Autismo. \[Internet\]. 2016 mar \[citado 4 de abril de 2020\]. Report No.: PORTARIA No 324. Disponível em: https://portal.arquivos2.saude.gov.br/images/pdf/2016/abril/01/Portaria-324-de-31-de-mar--o-de-2016.pdf](#)

7. [Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS \(CONITEC\). Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Epilepsia \[Internet\]. 2018. Disponível em: http://conitec.gov.br/images/Protocolos/PCDT_Epilepsia.pdf](#)

8. [Fernandes J, Schmidt M, Monte T, Tozzi S, Sander J. Prevalence of epilepsy: the Porto Alegre study. Epilepsia. 1992;33\(Suppl 3\):132.](#)

9. [Steven C Schachter. UpToDate. 2020 \[citado 10 de janeiro de 2021\]. Overview of the management of epilepsy in adults. Disponível em: https://www.uptodate.com/contents/overview-of-the-management-of-epilepsy-in-adults?search=epilepsy&source=search_result&selectedTitle=2~150&usage_type=default&display_rank=2](#)

10. [Brunklaus, A., Brunklaus, A., Ellis, R., Reavey, E., Forbes, G., & Zuberi, S. \(2012\). Prognostic, clinical and demographic features in SCN1A mutation-positive Dravet syndrome.. Brain : a journal of neurology, 135 Pt 8, 2329-36 . https://doi.org/10.1093/brain/aws151.](#)

11. [Depienne, C., Trouillard, O., Saint-Martin, C., Gourfinkel-An, I., Bouteiller, D., Carpentier, W., Keren, B., Abert, B., Gautier, A., Baulac, S., Arzimanoglou, A., Cazeneuve, C., Nabbout, R., & Leguern, E. \(2008\). Spectrum of SCN1A gene mutations associated with Dravet syndrome: analysis of 333 patients. Journal of Medical Genetics, 46, 183 - 191. https://doi.org/10.1136/jmg.2008.062323.](#)

12. [Marini, C., Scheffer, I., Nabbout, R., Suls, A., De Jonghe, P., Zara, F., & Guerrini, R. \(2011\). The genetics of Dravet syndrome. Epilepsia, 52. https://doi.org/10.1111/j.1528-1167.2011.02997.x.](#)

13. [Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS \(CONITEC\). Canabidiol 200 mg/mL para tratamento de crianças e adolescentes com epilepsia refratária a medicamentos antiepilépticos: relatório parcial. \[Internet\]. 2021. Disponível em: \[http://conitec.gov.br/images/Consultas/Relatorios/2021/Sociedade/20210222_ReSoc246_CBD_epilepsia.pdf\]\(http://conitec.gov.br/images/Consultas/Relatorios/2021/Sociedade/20210222_ReSoc246_CBD_epilepsia.pdf\)](#)
14. [Pisanti S, Malfitano AM, Ciaglia E, Lamberti A, Ranieri R, Cuomo G, et al. Cannabidiol: State of the art and new challenges for therapeutic applications. Pharmacol Ther. 2017;175:133–50.](#)
15. [Cerulli Irelli E, Mazzeo A, Caraballo RH, et al. Expanding the therapeutic role of highly purified cannabidiol in monogenic epilepsies: A multicenter real-world study. Epilepsia. 2025;00:1–15. <https://doi.org/10.1111/epi.18378>](#)
16. [Lattanzi S, Brigo F, Trinka E, Zaccara G, Cagnetti C, Del Giovane C, et al. Efficacy and safety of cannabidiol in epilepsy: a systematic review and meta-analysis. Drugs. 2018;78\(17\):1791–804.](#)
17. [da Silva Rodrigues D, Soares ASB, Bueno CDF. The use of cannabinoids in children with epilepsy: A systematic review. Epilepsy Behav. 2023;145:109330.](#)
18. [Chico SFV, Diaz DAM, Contreras-Puentes N. Use of cannabidiol in the treatment of drug-refractory epilepsy in children and young adults: A systematic review. J Neurosci Rural Pract. 2024;15\(2\):203.](#)
19. [Liu S, He Z, Li J. Long-term efficacy and adverse effects of cannabidiol in adjuvant treatment of drug-resistant epilepsy: a systematic review and meta-analysis. Ther Adv Neurol Disord. 2023;16:17562864231207755.](#)
20. [Szaflarski JP, Bebin EM, Comi AM, Patel AD, Joshi C, Checketts D, et al. Long-term safety and treatment effects of cannabidiol in children and adults with treatment-resistant epilepsies: Expanded access program results. Epilepsia. 2018;59\(8\):1540–8.](#)
21. [Silva Junior EA da, Medeiros WMB, Torro N, Sousa JMM de, Almeida IBCM de, Costa FB da, et al. Cannabis and cannabinoid use in autism spectrum disorder: a systematic review. Trends Psychiatry Psychother. 2021;44:e20200149.](#)
22. [Kurz R, Blaas K. Use of dronabinol \(delta-9-THC\) in autism: a prospective single-case-study with an early infantile autistic child. Cannabinoids. 2010;5\(4\):4–6.](#)
23. [Aran A, Cassuto H, Lubotzky A, Wattad N, Hazan E. Brief report: Cannabidiol-rich cannabis in children with autism spectrum disorder and severe behavioral problems—A retrospective feasibility study. J Autism Dev Disord. 2019;49\(3\):1284–8.](#)
24. [Barchel D, Stolar O, De-Haan T, Ziv-Baran T, Saban N, Fuchs DO, et al. Oral cannabidiol use in children with autism spectrum disorder to treat related symptoms and co-morbidities. Front Pharmacol. 2019;9:1521.](#)
25. [Bar-Lev Schleider L, Mechoulam R, Saban N, Meiri G, Novack V. Real life experience of medical cannabis treatment in autism: analysis of safety and efficacy. Sci Rep. 2019;9\(1\):1–7.](#)
26. [Fleury-Teixeira P, Caixeta FV, Ramires da Silva LC, Brasil-Neto JP, Malcher-Lopes R. Effects of CBD-enriched Cannabis sativa extract on autism spectrum disorder symptoms: an observational study of 18 participants undergoing compassionate use. Front Neurol. 2019;10:1145.](#)
27. [Pretzsch CM, Freyberg J, Voinescu B, Lythgoe D, Horder J, Mendez MA, et al. Effects of cannabidiol on brain excitation and inhibition systems: a randomised placebo-controlled single dose trial during magnetic resonance spectroscopy in adults with and without autism spectrum disorder. Neuropsychopharmacology. 2019;44\(8\):1398–405.](#)
28. [Pretzsch CM, Voinescu B, Mendez MA, Wichers R, Ajram L, Ivin G, et al. The effect of cannabidiol \(CBD\) on low-frequency activity and functional connectivity in the brain of adults with and without autism spectrum disorder \(ASD\). J Psychopharmacol \(Oxf\). 2019;33\(9\):1141–8.](#)

29. Pretzsch CM, Voinescu B, Lythgoe D, Horder J, Mendez MA, Wichers R, et al. Effects of cannabidivarin (CBDV) on brain excitation and inhibition systems in adults with and without Autism Spectrum Disorder (ASD): a single dose trial during magnetic resonance spectroscopy. *Transl Psychiatry*. 2019;9(1):313.
30. Loss CM, Teodoro L, Rodrigues GD, Moreira LR, Peres FF, Zuardi AW, et al. Is cannabidiol during neurodevelopment a promising therapy for schizophrenia and autism spectrum disorders? *Front Pharmacol*. 2020;11.
31. Aran A, Cayam-Rand D. Medical Cannabis in Children. *Rambam Maimonides Med J*. 2020;11(1).

NatJus Responsável: RS - Rio Grande do Sul

Instituição Responsável: TelessaúdeRS

Nota técnica elaborada com apoio de tutoria? Não

Outras Informações: A parte autora apresenta diagnóstico clínico de Transtorno do Espectro Autista (TEA) nível III, associado a sinais de transtorno do desenvolvimento intelectual e ausência de fala funcional. Além disso, foi identificada variante de significado incerto no gene SCN1A, anomalia comumente relacionada à Síndrome de Dravet, uma epilepsia grave e refratária que se manifesta por crises convulsivas frequentes e de difícil controle (Evento 1, INIC1, Página 2).

Em relação ao manejo farmacológico, o valproato de sódio foi empregado com o objetivo de controlar as crises epiléticas. Considerando a alteração genética específica da paciente, foram evitados bloqueadores de canais de sódio, como a lamotrigina e a oxacarbazepina, devido ao potencial agravamento do quadro clínico (Evento 1, INIC1, Página 3). Diante da refratariedade ao tratamento medicamentoso convencional e do agravamento das crises epiléticas, foi prescrito canabidiol 200 mg/ml, na dosagem de 0,4 ml a cada 12 horas, totalizando 10 frascos ao ano. (Evento 1, INIC1, Página 2).

O Transtorno do Espectro do Autismo (TEA) é uma disfunção biológica do desenvolvimento do sistema nervoso central caracterizada por déficits na comunicação e interação social com padrão de comportamentos e interesses restritos e repetitivos. Os sintomas estão presentes em fase bem precoce, mas usualmente se tornam aparentes quando se iniciam as demandas por interação social. A apresentação clínica e o grau de incapacidade são variáveis e podem estar presentes outras condições comórbidas, como epilepsia, retardo mental e transtorno do déficit de atenção (1). A prevalência global é estimada em 7,6:1.000 e é mais comum em meninos (2).

O tratamento do indivíduo com TEA deve ser altamente individualizado, levando em consideração idade, grau de limitação, comorbidades e necessidades de cada paciente (3–5). O objetivo deve ser maximizar a funcionalidade e aumentar a qualidade de vida. Embora não haja cura, a intervenção precoce e intensiva está associada com melhor prognóstico.

A base do tratamento envolve intervenções comportamentais e educacionais, usualmente orientadas por equipe multiprofissional. As diretrizes para o cuidado da pessoa com TEA do Ministério da Saúde preconizam o Projeto Terapêutico Singular (PTS) como a orientação geral para o manejo desses pacientes (5). O PTS deve envolver profissionais/equipes de referência com trabalho em rede e pluralidade de abordagens e visões, levando em consideração as necessidades individuais e da família, os projetos de vida, o processo de reabilitação psicossocial e a garantia de direitos.

O tratamento medicamentoso limita-se ao controle de sintomas associados, como a irritabilidade, sempre após intervenções comportamentais focais mostrarem-se insuficientes (6).

Mesmo nesse caso, conforme o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) para Comportamento Agressivo no Transtorno do Espectro do Autismo, o uso de medicamento deve ser associado a intervenções psicossociais. Naqueles pacientes que necessitarão de tratamento medicamentoso, o PCDT recomenda o uso de risperidona para controle da agressividade. Ganho de peso excessivo, sintomas extrapiramidais ou outros efeitos adversos que tenham impacto relevante na saúde e qualidade de vida dos pacientes ou familiares podem justificar a suspensão da risperidona, contanto que representem risco maior do que o benefício atingido pela redução do comportamento agressivo.

Já a epilepsia caracteriza-se por uma predisposição permanente do cérebro em originar crises epiléticas (7). A crise epilética, por sua vez, consiste na ocorrência transitória de sinais e sintomas decorrentes de atividade neuronal anormal excessiva ou sincrônica. As crises epiléticas podem ser classificadas em focais e em generalizadas. Enquanto que as crises epiléticas focais começam em área localizada do cérebro, gerando manifestações clínicas congruentes com o local acometido, as crises generalizadas originam-se de um ponto da rede neural capaz de recrutar rapidamente outras redes neurais bilaterais, gerando importantes manifestações motoras (como em convulsões tônico-clônicas) ou não motoras (por exemplo, crises de ausência) com perda de consciência. Em Porto Alegre, estimou-se que epilepsia acometa 16,5 indivíduos para cada 1.000 habitantes (8).

A síndrome de Dravet, também conhecida como epilepsia mioclônica severa da infância, é uma encefalopatia epilética grave que se manifesta no primeiro ano de vida, geralmente em crianças previamente saudáveis. O quadro clínico típico inclui convulsões prolongadas, muitas vezes desencadeadas por febre, que evoluem para epilepsia de difícil controle, acompanhada de comprometimento cognitivo, motor e comportamental (9). A principal causa genética da síndrome de Dravet são mutações no gene SCN1A, responsável pela codificação da subunidade alfa 1 do canal de sódio neuronal (Nav1.1). Essas mutações levam à disfunção dos canais de sódio, prejudicando a atividade dos neurônios inibitórios e resultando em hiperexcitabilidade cerebral (10). Estima-se que entre 70% e 80% dos pacientes com Dravet apresentem mutações nesse gene, sendo a maioria não herdadas dos pais (11).

O objetivo do tratamento de pacientes com epilepsia é reduzir o número de crises epiléticas, evitar os efeitos colaterais do tratamento e manter ou restaurar a qualidade de vida do paciente (7,12). Em Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas do Ministério da Saúde recomenda-se carbamazepina, fenitoína e ácido valproico como primeira linha de tratamento. Aproximadamente metade dos pacientes não terão suas crises epiléticas controladas pelo primeiro fármaco utilizado. Se constatada ineficácia após período de avaliação de resposta ao tratamento de, pelo menos, três meses em dose máxima tolerada, sugere-se substituição gradual por outro medicamento de primeira linha. Em caso de falha na segunda tentativa de monoterapia, pode-se tentar a combinação de dois fármacos antiepiléticos. Destaca-se também a existência de tratamentos não-farmacológicos reservados a casos refratários a tratamentos farmacológicos, como a cirurgia da epilepsia e a estimulação do nervo vago.