



## **A epilepsia e a sua relação com a genética**

*Fernanda Soardi, assessora técnica em Genômica e Genética do Laboratório Lustosa*

O dia 26 de março, o dia roxo, foi escolhido como data mundial da conscientização sobre a epilepsia. A cor roxa foi escolhida em referência à flor da lavanda, que frequentemente é associada ao sentimento de solidão e que, segundo a criança que escolheu essa cor para a data, era o sentimento que melhor se encaixava para as pessoas com epilepsia.

A epilepsia precisa ser discutida e desmistificada, pois apesar da prevalência significativa, permanece nos dias de hoje não muito bem compreendida – o que pode causar desconforto e solidão entre as pessoas com essa condição. Durante uma crise epilética ou episódio epilético, a pessoa pode perder a consciência, cair no chão, apresentar contrações musculares, mordedura da língua, micção involuntária, entre outros sintomas. Muitas pessoas não sabem lidar com essa situação, direcionando a interpretações equivocadas e preconceito sobre essa condição clínica.

De forma geral, a epilepsia é definida por uma alteração temporária e reversível do funcionamento cerebral, devido a uma maior excitabilidade dos neurônios. Os episódios epiléticos podem ocorrer de forma frequente e podem ter inúmeras causas, dentre elas estão os fatores genéticos. Em muitos casos, há combinação de fatores genéticos e ambientais, na qual a forma de manifestação pode variar de paciente para paciente.

Os episódios epiléticos podem ser os únicos sintomas, como no caso das epilepsias mioclônicas progressivas. Ou, ainda, podem estar associados a outras manifestações e, dessa forma, constituírem outra condição clínica, como por exemplo, determinadas síndromes genéticas como a síndrome de Rett. Por esse motivo, existem diferentes possibilidades de exames genéticos para a investigação das causas da epilepsia, baseados principalmente no sequenciamento de genes isolados e painéis multigênicos.

A escolha do exame depende da suspeita clínica, do histórico pessoal e familiar do indivíduo e do resultado de diferentes exames prévios, como a ressonância magnética. Conhecer a doença e os fatores que desencadeiam as crises são passos fundamentais para melhorar a qualidade de vida dos indivíduos acometidos pela epilepsia.

Segundo dados da OMS, existem mais de 50 milhões de pessoas com epilepsia no mundo e os tratamentos são bem recebidos por cerca de 70% delas. Nesse sentido, exames farmacogenéticos direcionados à epilepsia podem auxiliar na escolha da medicação para um determinado indivíduo, permitindo uma aplicação mais adequada dos tratamentos medicamentosos disponíveis.

A epilepsia não tem cura, mas descobrir sua causa, os seus gatilhos e utilizar medicações adequadas pode propiciar ao indivíduo uma vida normal, independente e mais leve.