

# Canabidiol: Um Novo Horizonte no Tratamento da Epilepsia Mioclônica Progressiva tipo 3 (EMP-KCTD7) - Relato de Caso

Saulo Duarte Passos, Faculdade de Medicina de Jundiaí (FMJ) [sauloduarte@g.fmj.br](mailto:sauloduarte@g.fmj.br) / Lays Carvalho Cardoso de Mello, FMJ [dralaysmello@gmail.com](mailto:dralaysmello@gmail.com) / Karla Souza da Costa, FMJ [karlacostamed@gmail.com](mailto:karlacostamed@gmail.com) / Maurício Feliciano da Silva, Enfermeiro Mestrando Pós Graduação, FMJ [mauriciofeliciano88@gmail.com](mailto:mauriciofeliciano88@gmail.com)

## Introdução

A epilepsia mioclônica progressiva tipo 3 (EMP-KCTD7), causada por mutações homozigóticas no gene KCTD7, é uma encefalopatia epiléptica ultra-rara caracterizada por início precoce de crises mioclônicas, epilepsia farmacorresistente e deterioração neurológica. A prevalência estimada é inferior a 1/1.000.000 e até o momento, pouco mais de uma centena de casos foram descritos na literatura mundial. O início das crises ocorre entre 12 e 24 meses, seguido por perda de habilidades adquiridas, crises, elevada morbidade e mortalidade ainda na infância ou adolescência.

A farmacorresistência é predominante e a EMP-KCTD7 permanece sem terapias modificadoras da doença, ressaltando a necessidade de pesquisas para desenvolvimento de tratamentos mais eficazes. O canabidiol (CBD) emergiu como uma terapia promissora em epilepsias refratárias. Sua atuação multimodal no sistema endocanabinoide, propriedades anticonvulsivantes e neuroprotetoras, oferece novas perspectivas terapêuticas para condições genéticas complexas. Este trabalho relata o uso de CBD isolado e, posteriormente, broad spectrum THC free, em uma paciente com EMP-KCTD7, destacando sua resposta clínica e ganhos funcionais.

## Metodologia

Relato observacional, caso único, com análise retrospectiva de prontuário e monitoramento evolutivo após introdução de óleo CBD em paciente com EMP-KCTD7;

## Resultado

Paciente feminina, 12 anos, diagnóstico de EMP-KCTD7 confirmado por sequenciamento genético (mutação KCTD7 G>A/A homozigótica). Nascida a termo, apresentou disfagia neonatal, evolução com hipotonia leve e necessidade de gastrostomia aos 6 meses. Aos 12 meses, teve sua primeira crise tônico-clônica e apresentou regressão motora, de marcha, perda da capacidade de sentar e da sustentação cefálica.. As crises evoluíram para episódios mioclônicos diários, espasticidade progressiva, contraturas dolorosas e clônus frequente.

A paciente apresentava em média 5 episódios ao dia, em uso de Fenobarbital, Valproato de sódio, Levetiracetam, Clobazam; Outras medicações foram descontinuadas por efeitos adversos. Fazia uso de polietilenoglicol, atropina e fluticasona. Antes do CBD, mantinha aproximadamente 5 internações por ano, por pneumonia aspirativa e descompensações epiléticas. Uma delas evoluindo com necessidade de traqueostomia. Apresentava sono fragmentado, constipação crônica e broncoespasmo. Em dezembro de 2024, foi iniciado CBD isolado 20 mg/mL (3 gotas/dia - 2,1mg/dia CBD), em regime intra-hospitalar, por dificuldade importante de controlar as crises e uso de oxigênio prolongado. Houve cessação das crises tônico-clônicas na rotina basal, redução de mioclonias para 1 episódio semanal e eliminação de internações. Durante as semanas subsequentes, apresentou redução da espasticidade, aumento de movimentos voluntários sutis de deglutição, redução de hipersecreção, sono consolidado (9 horas por noite) e normalização do trânsito intestinal. Em maio de 2025, devido à indisponibilidade do CBD isolado, introduziu-se CBD broad spectrum THC free (100 mg/mL; titulado até 0,5 mg/kg/dia), preservando os ganhos prévios e com relato adicional de maior relaxamento muscular, menor frequência dos episódios clônicos breves e maior comunicação não verbal e responsividade afetiva. Foi possível diminuir o valproato de sódio e suspender o clobazam e PEG. De dezembro de 2024 à setembro de 2025, não foram relatados eventos adversos relevantes e a paciente segue sem hospitalizações.

## Conclusões

No período estudado, o CBD proporcionou controle total das crises tônico-clônicas, redução significativa das mioclonias e eliminação de internações, com ganhos funcionais relevantes em EMP-KCTD7. Esses achados reforçam seu potencial como terapia adjuvante em epilepsias genéticas refratárias além de melhora na qualidade de vida. Estudos adicionais são necessários para estabelecer diretrizes terapêuticas mais abrangentes.

**QR-Code: Referências Bibliográficas com Link Clicável**



WeCann  
summit