

32º

LIVRO DE RESUMOS



18 E 19 SET. 2020

eENE

CONGRESSO VIRTUAL DA LPCE

DIAGNÓSTICO
E TRATAMENTO
DA EPILEPSIA
NA PRÓXIMA
DÉCADA

DESAFIOS
E SOLUÇÕES
PARA O FUTURO





RESUMOS

COMUNICAÇÕES ORAIS I 11H15-12H30

Moderadores:

- Dra. Esmeralda Lourenço
- Dr. Paulo Coelho

CO1 - Desafios no diagnóstico e tratamento do Estado de Mal Epilético Super-Refratário, um Problema Mal Resolvido - Paulo Ferreira, Axel Ferreira, Heloísa Silva, Paulo S Coelho, Margarida Calejo, Sandra Moreira, Catarina Cruto

CO2 - Desenvolvimento de uma ferramenta para análise automática de imagens de SPECT cerebral para avaliação de doentes com descargas periódicas no EEG - Christianne Teixeira, Ana Peralta, Inês Menezes Cordeiro, Ana Franco, Pedro Viana, Rita G. Nunes, Guilhermina Cantinho, Carla Bentes

CO3 - Estado de mal epilético com sintomas predominantemente motores: estudo retrospectivo e unicêntrico - Helena Machado, Joana Vítor, Vanessa Silva, Ana Rita Pinto, Nuno Canas

CO4 - Estado de mal mioclónico cortical: padrão electroclínico, etiologias, tratamento e prognóstico - Ana Arraiolos, Vanessa Silva, Ana Rita Pinto, José Vale, Nuno Canas

CO5 - Estado de Mal Não Convulsivo - estudo retrospectivo de 7 anos - Joana Vítor, Vanessa Silva, Ana Rita Pinto, Nuno Canas

CO6 - Frequência de crises epiléticas em doentes submetidos a craniectomia descompressiva após acidente vascular cerebral - Tiago Fernandes, Ana Catarina Franco, Inês Carneiro, Gonçalo Basílio, Ana Rita Peralta, Teresa Pinho e Melo, Carla Bentes

CO7 - O impacto do EEG Ambulatório de 24 Horas na abordagem clínica a doentes com suspeita de epilepsia - Carla Batista, Daniel Filipe Borges, Paulo Coelho, Axel Ferreira, Telmo Pereira, Jorge Conde

DESAFIOS NO DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DO ESTADO DE MAL EPILÉPTICO SUPER-REFRATÁRIO, UM PROBLEMA MAL RESOLVIDO

Paulo Ferreira, Axel Ferreira, Heloísa Silva, Paulo S. Coelho, Margarida Calejo, Sandra Moreira, Catarina Cruto

E-mail:
paulo.venancioferreira@ulsm.min-saude.pt

ABSTRACT

Introdução: O estado de mal epiléptico (EME) é uma emergência neurológica com alta taxa de refratariedade à terapêutica. De facto, cerca de 22% dos casos evoluem para EME super-refratário (EMESR), tornando prioritário o seu reconhecimento precoce e tratamento adequado.

Caso Clínico 1: Homem, 20 anos, previamente saudável, admitido por traumatismo crânio-encefálico grave com contusões cerebrais. Uma semana depois iniciou clonias do membro superior direito com alteração do estado de consciência. Foi diagnosticado EME que se tornou super-refratário, motivando esquemas terapêuticos complexos e admissão prolongada em Unidade Cuidados Intensivos (UCI) durante 20 dias.

Caso Clínico 2: Mulher, 37 anos, com antecedentes de tireoidite de Hashimoto que desenvolveu EME após quadro de febre, cefaleias e vômitos. O EME tornou-se refractário, configurando New Onset Refractory Status Epilepticus(NORSE)/Febrile Infection-Related Epilepsy Syndrome (FIRES) e, posteriormente super-refractário(EMESR). Após investigação exaustiva presumiu-se etiologia auto-imune. Aos fármacos anti-epiléticos e anestésicos foi associada terapêutica imunossupressora e dieta cetogénica. Observou-se evolução favorável com resolução do EME após 28 dias.

Caso Clínico 3: Mulher, 21 anos, saudável, iniciou quadro de rinorreia, mialgias e mal-estar, mantendo-se subfebril. Após 5 dias, ocorreu crise tonico-clónica generalizada sem recuperação completa da consciência e evolução para EME refractário-NORSE/FIRES. No EEG detetou-se actividade epiléptica praticamente contínua e padrões ictais nas regiões posteriores de ambos os hemisférios cerebrais. Apesar dos vários esquemas terapêuticos realizados, evoluiu de forma desfavorável, falecendo 23 dias depois. Não se identificou etiologia.

Conclusão: O EMESR associa-se a elevada morbimortalidade e o tratamento deve ser iniciado o mais precoce possível.. No entanto, a evidência científica sobre a melhor abordagem é escassa, baseando-se apenas em casos clínicos ou pequenas séries. Com este trabalho pretendemos alertar para o diagnóstico de EMESR, discutir as particularidades do diagnóstico e possibilidades de tratamento, bem como sensibilizar para a necessidade de criação de um registo multicêntrico/nacional destes doentes.

DESENVOLVIMENTO DE UMA FERRAMENTA PARA ANÁLISE AUTOMÁTICA DE IMAGENS DE SPECT CEREBRAL PARA AVALIAÇÃO DE DOENTES COM DESCARGAS PERIÓDICAS NO EEG

Christianne Teixeira^{1,2}, Ana Rita Peralta^{3,4,5}, Inês Menezes Cordeiro⁶, Ana Franco^{3,4,5}, Pedro Viana^{5,7}, Rita G. Nunes¹, Guilhermina Cantinho⁸, Carla Bentes^{3,4,5}

E-mail:
anaritaperalta@gmail.com

1 - ISR-Lisboa/LARSyS e Departamento de Bioengenharia, Instituto Superior Técnico, Univ. de Lisboa

2 - Escola Superior de Tecnologia da Saúde de Lisboa, Instituto Politécnico de Lisboa.

3 - Laboratório de EEG-Sono, Unidade de Monitorização Neurofisiológica, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

4 - Centro de Referência de Epilepsias Refratárias do CHULN (no âmbito do EpiCARE)

5 - Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa

6 - Unidade de Neurofisiologia Clínica, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

7 - Institute of Psychiatry, Psychology & Neuroscience, Division of Neuroscience, King's College London, UK8 - Instituto de Medicina Nuclear, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa

ABSTRACT

Introdução: O papel da Tomografia Computorizada por Emissão de Fotão Único (SPECT) como auxiliar de diagnóstico de estado de mal epilético não convulsivo (EMNC) em doentes com descargas periódicas (DP) no EEG tem vindo a crescer. A interpretação deste exame pode ser difícil, porque não existe SPECT interictal e pelas alterações provocadas pela lesão aguda. Pretende-se desenvolver um método automático de análise de SPECT que permita a deteção de áreas significativas de hiperperfusão. Este trabalho representa a fase inicial demonstrando a aplicabilidade de um atlas de segmentação cortical e subcortical automática em imagens de SPECT de doentes com descargas periódicas.

Materiais e Métodos: Estudo prospetivo de doentes com DP lateralizadas ou bilaterais independentes no EEG sem critérios definitivos de EMNC. Foram excluídos doentes com múltiplas lesões cerebrais agudas, AVC agudo, encefalopatia hipóxico-isquémica e toxico-metabólica. Foi realizado SPECT e, na investigação clínica habitual, Ressonância Magnética cerebral (RM), aqui utilizada para auxiliar no co-registro espacial das imagens de SPECT com as de um atlas de MRI (atlas Harvard-Oxford). Este atlas abrange 69 áreas (48 corticais e 21 subcorticais) que foram modificadas para incluir áreas identificáveis com a resolução espacial do SPECT. Esta segmentação incluiu 15 áreas.

Resultados: Foi possível o co-registo de RM-CE e SPECT em 18 doentes. Nestes doentes, a segmentação do exame de acordo com o atlas Harvard-Oxford permitiu delimitar as áreas definidas.

Conclusão: É possível delimitar de forma automática áreas de interesse em SPECT corregistado com RM-CE. Futuramente será quantificado o nível de atividade SPECT nas diferentes regiões anatómicas e determinada, de forma automática, precisa e com validação estatística, eventuais assimetrias inter-hemisféricas ou sub-lobares, que contribuam para o diagnóstico mais célere do EMNC

Compromissos: Bolsa LPCE; Bolsa GE- Healthcare

ESTADO DE MAL EPILÉPTICO COM SINTOMAS PREDOMINANTEMENTE MOTORES: ESTUDO RETROSPECTIVO E UNICÊNTRICO

Helena Machado¹, Joana Vítor², Vanessa Silva², Ana Rita Pinto³, Nuno Canas^{2,3}

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário do Algarve, Faro, Portugal

2 - Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures, Portugal

3 - Laboratório de Neurofisiologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures, Portugal

E-mail:
helenafm7@gmail.com

ABSTRACT

Introdução: O estado de mal epiléptico (EME) é uma emergência neurológica associada a elevada mortalidade e morbilidade. **Objectivos:** O objectivo deste estudo é avaliar os dados demográficos, apresentações clínicas, etiologias, tratamento e prognóstico de uma coorte de doentes com EME com sintomas predominantemente motores.

Métodos: Estudo retrospectivo de doentes observados entre 2012 e 2019 com EME com sintomas predominantemente motores, excluindo o EME mioclónico. Foi utilizada a definição e classificação de EME de 2015 da Liga Internacional Contra a Epilepsia (ILAE).

Resultados: Coorte de 52 doentes com EME com sintomas predominantemente motores, 15 (28.8%) com EME convulsivo generalizado e 37 (71.2%) com EME focal motor (29 focal motor recorrente, 7 epilepsia partialis continua and 1 versivo). Vinte e seis (50%) mulheres e 26 (50%) homens, com mediana de idades de 70 anos (intervalo de 18-95 anos), e 17 (32.7%) com história prévia de epilepsia. A etiologia foi identificada em 47 (90.4%) doentes, sendo que as mais frequentes foram a infecção sistémica (n=19, 36.5%), doença cerebrovascular (n=18, 34.6%) e distúrbios metabólicos (n=13, 25%). Na maioria dos doentes (n=37, 71.2%) foram necessários 2 ou 3 fármacos antiepilépticos (FAE), sendo que os mais frequentemente utilizados foram o levetiracetam (n=48, 92.3%), valproato (n=33, 63.5%) e a fenitoína (n=22, 42.3%). Catorze doentes (26.9%) progrediram para EME refractário, 12 tiveram sequelas (23.1%) e 7 (13.5%) faleceram no hospital.

Conclusão: Na nossa coorte, as etiologias mais frequentes foram semelhantes às descritas noutros estudos, destacando-se uma maior prevalência de infeções sistémicas. O tratamento do EME foi difícil, com necessidade de múltiplos FAE e frequentemente evoluindo para a refractariedade, associada a mortalidade e morbilidade intra-hospitalar.

ESTADO DE MAL MIOCLÓNICO CORTICAL: PADRÃO ELECTROCLÍNICO, ETIOLOGIAS, TRATAMENTO E PROGNÓSTICO

Ana Arraiolos, Vanessa Silva, Ana Rita Pinto, José Vale, Nuno Canas Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo

E-mail:
arraiolos.ana@gmail.com

ABSTRACT

Introdução: O estado de mal mioclónico (EMM) é uma entidade rara, definida clinicamente pela ocorrência de mioclonias contínuas ou em salvas, por um período de tempo suficientemente prolongado para causar impotência funcional, geralmente >30min. No entanto, as séries de EMM têm incluído doentes com mioclonias corticais e subcorticais, contribuindo para que não esteja completamente esclarecida a sua correlação electroclínica ou critérios electroencefalográficos.

Objetivo: Descrição de uma série de doentes com EMM com mioclonias corticais, incluindo as suas características electroclínicas, etiologias, tratamento e prognóstico. **Métodos:** Estudo retrospectivo dos doentes com o diagnóstico de EMM cortical (associado a alterações epileptiformes identificadas na monitorização de vídeo-EEG) internados no nosso hospital de 2015 a 2019.

Resultados: Foram identificados 14 casos, correspondentes a 13 doentes, 10 homens, idade mediana 70.5 anos (46-91). O EMM foi sintomático em todos os doentes, secundário a encefalopatia hipóxico-isquémica (EHI) em 6/14 casos, a encefalopatia tóxico-metabólica noutros 6/14 e a demência em 2/14. Em todos as mioclonias eram predominantemente axiais, afectando simetricamente a face, pescoço e região proximal dos membros superiores, e associavam-se a surto de pontas e/ou polipontas difusas com predomínio anterior ou nas regiões fronto-temporais/vértex. Os EMM secundários a causas tóxico-metabólicas ou demência (8/14) apresentaram duração <24h, e 6/8 ficaram controlados apenas com 1 fármaco antiepilético (FAE) (clonazepam ou levetiracetam), com recuperação electroclínica completa e retorno à condição clínica prévia. Nos doentes com EHI a duração do EMM foi variável, com necessidade de >2 FAE, ocorrendo desfecho fatal em 5/6 casos.

Conclusão: Nesta série demonstramos que o EMM cortical é uma entidade que, apesar de apresentar um padrão electroclínico homogéneo, apresenta etiologias, respostas ao tratamento e prognósticos variáveis. A etiologia é um factor determinante para o prognóstico, com o EMM secundário a causas tóxico metabólicas ou demência associado melhor resposta ao tratamento e recuperação completa.

ESTADO DE MAL NÃO CONVULSIVO – ESTUDO RETROSPECTIVO DE 7 ANOS

Joana Vítor¹, Vanessa Silva¹, Ana Rita Pinto², Nuno Canas^{1,2}

1- Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures

2- Departamento de Neurofisiologia do Hospital Beatriz Ângelo, Loures

E-mail:
joanabvitor@gmail.com

ABSTRACT

Introdução: O Estado de Mal Não-Convulsivo (EMNC) é uma entidade heterogénea, que engloba vários subtipos, com diferentes apresentações clínicas, prognóstico e terapêutica. O diagnóstico clínico desta entidade é por vezes difícil. O objectivo deste estudo foi caracterizar a epidemiologia, apresentação clínica, etiologia, achados neurofisiológicos, tratamento e prognóstico do EMNC.

Metodologia: Estudo retrospectivo e descritivo dos doentes internados com o diagnóstico de EMNC, entre 2012 e 2019 no Hospital Beatriz Ângelo, tendo sido excluídos aqueles que foram diagnosticados na Unidade de Cuidados Intensivos. Aplicámos os critérios da Liga Internacional Contra a Epilepsia (2015) para definição e classificação dos Estado de Mal Epiléptico e os critérios modificados de Salzburgo (2015) para o diagnóstico de EMNC.

Resultados: O número total de doentes foi 67 (intervalo de idades 24-93 anos; 39 do sexo feminino), dos quais 23 tinham antecedentes de epilepsia e 19 tinham antecedentes de demência. 11 doentes apresentaram EMNC com coma e 56 sem coma (focal com perturbação da consciência (51), afásico (4) e aura contínua (1)). Em 55 doentes (82%), o EMNC foi sintomático agudo ou remotamente provocado. O EEG cumpriu critérios directos de EMNC (descargas epilépticas >2,5Hz) em 34% dos doentes, enquanto em 66% o diagnóstico necessitou de um critério indirecto adicional (51% com descargas epileptiformes <2,5Hz e 15% com actividade lenta rítmica). Em 46% dos doentes foi necessário apenas um fármaco antiepiléptico para controlo do EMNC; em 5 doentes foi induzido coma. Relativamente ao prognóstico, 12 doentes apresentaram sequelas neurológicas e 14 faleceram.

Conclusão: Na nossa população, o EMNC foi frequentemente a primeira manifestação epiléptica. As características clínicas foram variáveis, por vezes subtis e com necessidade frequente do EEG para o diagnóstico. Foi possível identificar uma causa para o EMNC na maioria dos doentes. Embora predominantemente tratável, o EMNC apresentou uma alta taxa de morbi-mortalidade.

FREQUÊNCIA DE CRISES EPILEPTICAS EM DOENTES SUBMETIDOS A CRANIECTOMIA DESCOMPRESSIVA APÓS ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL

Tiago Fernandes¹, Ana Catarina Franco^{1,2}, Inês Carneiro³, Gonçalo Basílio³, Ana Rita Peralta^{1,2}, Teresa Pinho e Melo^{1,4}, Carla Bentes^{1,2}

E-mail:
tfernandes1@campus.ul.pt

1 - Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa;

2 - Laboratório de EEG/Sono - Unidade de Monitorização Neurofisiológica. Serviço de Neurologia. Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte - Hospital de Santa Maria (CHULN-HSM), Lisboa

3 - Serviço de Imagiologia Neurológica. Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte - Hospital de Santa Maria (CHULN-HSM), Lisboa

4 - Unidade de AVC. Serviço de Neurologia. Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte - Hospital de Santa Maria (CHULN-HSM), Lisboa

ABSTRACT

Introdução: Um AVC classifica-se como maligno quando a presença de edema cerebral condiciona um aumento da pressão intracraniana e herniação cerebral. Nesta situação, a cirurgia descompressiva provou ser life-saving mas recentemente alguns trabalhos mostraram uma elevada frequência de crises epiléticas em doentes submetidos a este procedimento (44-62%). Contudo, a quantificação deste risco e os fatores que lhe estão associados ainda não foram extensamente investigados.

Objetivos: Determinar a frequência de crises epiléticas e epilepsia em doentes com AVC maligno da circulação anterior craniectomizados e as características que lhe estão associadas.

Métodos: Estudo retrospectivo de doentes submetidos a craniectomia descompressiva após AVC maligno da circulação anterior, internados na unidade de AVC do CHULN-HSM de janeiro 2006 a março 2019. Nos doentes com e sem crises (sintomáticas agudas e não provocadas) foram comparadas variáveis clínicas (idade, sexo, NIHSS), imagiológicas (ASPECTS, transformação hemorrágica) e neurofisiológicas (atividade epileptiforme intercrítica e crítica).

Resultados: Foram incluídos 57 doentes com uma idade média de 55,8 anos ($\pm 11,04$), seguidos em média durante 26,31 meses. Dezassete (29,82%) tiveram crises epiléticas: 6 (10,53%) crises sintomáticas agudas e 12 (21,43%) crises não provocadas. A análise bivariada mostrou uma associação entre a ocorrência de crises não provocadas e a mediana do ASPECTS da 1.ª TC-CE (6 no grupo com crises e 2 no grupo sem crises, $p= 0,007$). Não foram encontradas outras associações estatisticamente significativas.

Conclusões: Neste trabalho, a frequência de crises epiléticas após AVC maligno submetido a craniectomia é elevada, embora inferior ao reportado em estudos anteriores, mostrando a importância de o clínico estar alerta para esta complicação. A dimensão do enfarte na admissão hospitalar aparenta ser um fator de risco para a ocorrência de epilepsia neste grupo de doentes. Um estudo caso-controlo poderá ser desenhado para melhor isolar fatores de risco associados à realização do procedimento cirúrgico propriamente dito.

O IMPACTO DO EEG AMBULATÓRIO DE 24 HORAS NA ABORDAGEM CLÍNICA A DOENTES COM SUSPEITA DE EPILEPSIA

Carla Batista¹, Daniel Filipe Borges^{1,2,3}, Paulo Coelho¹, Axel Ferreira¹, Telmo Pereira², Jorge Conde²

1- Serviço de Neurologia - Hospital Pedro Hispano - Unidade Local de Saúde de Matosinhos (ULSM-HPH)

2- Departamento de Fisiologia Clínica - Escola Superior de Tecnologia da Saúde de Coimbra - Instituto Politécnico de Coimbra (IPC-ESTeSC)

3- Programa Doutoral em Neurociências - Faculdade de Medicina da Universidade do Porto (FMUP)

E-mail:
carla.batista@ulsm.min-saude.pt

ABSTRACT

Introdução: O electroencefalograma (EEG) constitui a técnica gold-standard para avaliar a actividade cortical epileptogénea. No entanto, devido à neurofisiologia do sinal bioelétrico e à curta duração dos registos do EEG de rotina (EEGr) e com prova de sono (EEGs), a sua sensibilidade é baixa. Neste contexto, o EEG Ambulatório de 24 horas (EEGa) veio melhorar significativamente a capacidade para registos prolongados com um perfil custo-efetivo atrativo. No entanto, curiosamente, encontra-se subutilizado na prática clínica.

Objetivos: Analisar o impacto do EEGa no estudo de doentes com suspeita de epilepsia, através da análise da sensibilidade e especificidade para o diagnóstico clínico de epilepsia. Secundariamente, investigar outros factores hipoteticamente preditivos de diagnóstico.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo com uma amostra contínua dos pacientes com suspeita de epilepsia que realizaram EEGa entre maio de 2011 e maio de 2018 no Laboratório de Neurofisiologia da Unidade Local de Saúde de Matosinhos - Hospital Pedro Hispano. No tratamento dos dados foram utilizados métodos de estatística descritiva simples, a ferramenta OpenEpi, a curva ROC e foi realizada uma análise de regressão logística com um $p < 0,05$ para um intervalo de confiança de 95%.

Resultados: Amostra consecutiva de 83 indivíduos com suspeita clínica de epilepsia, com idade média de 44.5 anos (79 adultos e 4 pediátricos). O EEGa demonstrou uma boa capacidade de diagnóstico para o diagnóstico clínico de epilepsia com uma sensibilidade de 97% e especificidade de 73%. A taxa de falsos negativos e falsos positivos foi de 7% e 5%, respectivamente. Adicionalmente, será expectável que os doentes referenciados por episódio de síncope ou perda de conhecimento não venham a ter o diagnóstico de epilepsia a posteriori. **Conclusões:** O EEGa pode constituir um método útil na abordagem clínica a doentes com suspeita de epilepsia e exames de primeira linha (EEGr e EEGs) normais, designadamente na redução significativa do tempo necessário para o diagnóstico.

COMUNICAÇÕES ORAIS II 17H00-18H15

Moderadores:

- Dra. Mafalda Sampaio
- Dra. Ana Rita Peralta

CO8 - Alterações psiquiátricas em doentes com epilepsia refratária submetidos a Deep Brain Stimulation - Patrícia Nascimento, Filipa Novais, Carla Bentes

CO9 - Comorbilidades psiquiátricas nas epilepsias generalizadas genéticas - Diogo Costa, Raquel Samões, Joel Freitas, Rui Chorão, João Ramalheira, João Lopes, António Martins da Silva, Ana Sofia Pinto, João Chaves

CO10 - Epilepsia, vitamina D e densidade mineral óssea: uma relação linear? - Emanuel Martins, Pedro Faustino, Inês Cunha, Pedro Lopes, Anabela Albuquerque, Francisco Sales, Conceição Bento

CO11 - Lobectomia Temporal Antero-mesial: Resultados a longo prazo - António Cuco, Alexandra Santos, Clara Romero, Joaquim Pedro Correia, José Cabral, Pedro Cabral

CO12 - Prognóstico cirúrgico em doentes com epilepsia refratária após infeção do SNC - Bruna Meira, Francisca Sá, António Cuco, Alexandra Santos, Nuno Canas, Pedro Cabral

CO13 - Origem e dinâmica da actividade epiléptica no sono na Ponta-Onda Contínua do Sono - Alberto Leal

CO14 - Quantificação da actividade epiléptica interictal na Ponta Onda Contínua do Sono (POCS): Utilização clínica de um equipamento de EEG 'wearable' - Daniel Carvalho, Timóteo Mendes, Ana Isabel Dias, Alberto Leal

ALTERAÇÕES PSIQUIÁTRICAS EM DOENTES COM EPILEPSIA REFROTÁRIA SUBMETIDOS A DEEP BRAIN STIMULATION

Patrícia Nascimento 1, Filipa Novais 1,2,3, Carla Bentes 1,2,3,4,5

1 Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa

2 Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria - CHULN

3 Centro de Referência de Epilepsias Refratárias do CHULN e EpiCARE

4 Laboratório de EEG/Sono. Unidade de Monitorização Neurofisiológica. Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria

5 Grupo da Cirurgia da Epilepsia do Hospital de Santa Maria - CHULN Lisboa, Portugal

E-mail:

patricianascimento@campus.ul.pt

ABSTRACT

Introdução: O núcleo anterior do tálamo (ANT) é o alvo da estimulação cerebral profunda (DBS) no tratamento de doentes com epilepsia refratária. A DBS mostrou eficácia no controlo das crises epiléticas, mas têm surgido referências a efeitos adversos, tais como alterações psiquiátricas.

Objetivos: Avaliar a evolução de sintomas neuropsiquiátricos e a manifestação de síndromes psiquiátricos de novo ao longo do tempo, em doentes submetidos a DBS.

Metodologia: Foram selecionados para este estudo 10 dos 15 doentes com epilepsia refratária submetidos a DBS no Centro de Referência de Epilepsias Refratárias do CHULN até abril de 2017. A frequência de crises foi reportada por calendários pelo doente/cuidador. Os sintomas neuropsiquiátricos foram avaliados pelo Symptom Checklist-90 (SCL-90) antes, e após 0.5, 1, 2, 3 e até 5 anos de seguimento. As síndromes psiquiátricas foram diagnosticadas pelo ICD-10. Foi usado um modelo de sobrevivência para avaliar o risco da sua ocorrência ao longo do tempo.

Resultados: O tempo médio de seguimento clínico foi 39.6 meses. 70% dos doentes reportaram uma redução do número de crises, que foi em média de 53% aos 6 meses e 32.5% na última visita. Registou-se uma média basal do Global Severity Index (GSI) basal no espetro disfuncional, e ainda um aumento deste e do score de cada dimensão do SCL-90 no primeiro ano. Estes valores diminuíram posteriormente. Quatro doentes (40%) tiveram o diagnóstico de uma síndrome psiquiátrica de novo, no primeiro ano de seguimento.

Conclusões: Este trabalho reforça o papel da DBS no controlo das crises epiléticas em doentes com epilepsia refratária e a elevada prevalência de sintomas psiquiátricos nesta população. De novo, demonstra um incremento global dos mesmos e um maior risco de ocorrência de síndromas psiquiátricos no primeiro ano após DBS. Os resultados mostram a importância de uma avaliação psiquiátrica regular nos doentes submetidos a DBS do ANT.

COMORBILIDADES PSIQUIÁTRICAS NAS EPILEPSIAS GENERALIZADAS GENÉTICAS

Diogo Costa 1, Raquel Samões 1, Joel Freitas 2, Rui Chorão 3, João Ramalheira 2, João Lopes 2, António Martins da Silva 2, Ana Sofia Pinto 4, João Chaves 1

E-mail:
diogomccosta@gmail.com

1 Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto

2 Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto

3 Unidade de Neuropediatria, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto

4 Serviço de Psiquiatria de Ligação, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto

ABSTRACT

Introdução: As comorbilidades psiquiátricas estão aumentadas nos doentes com epilepsia. As epilepsias generalizadas genéticas (GGE) são consideradas “benignas” pois a maioria está controlada. O perfil das comorbilidades psiquiátricas dos doentes com GGE e suas síndromes não está bem caracterizado.

Objectivos: Avaliar as comorbilidades psiquiátricas em doentes com GGE e das suas diferentes síndromes, comparando, não só, com doentes com epilepsia do lobo temporal mesial com esclerose do hipocampo (MTLEHS) que é uma das síndromes mais refratárias, mas também, com dados da população geral.

Metodologia: Foram colhidos retrospectivamente dados demográficos e clínicos dos doentes com GGE e MTLE seguidos em Consulta de Epilepsia do Centro Hospitalar Universitário do Porto. O diagnóstico psiquiátrico foi sempre corroborado por médico Psiquiatra. Para avaliar significância foram usados o teste qui-quadrado ou o teste exacto de Fisher conforme apropriado.

Resultados: Foram identificados 666 doentes, 432 GGE (64,9%), 234 MTLE (35,1%). As taxas de depressão, ansiedade, défice de atenção e hiperactividade (DAH) e perturbação por utilização de substâncias (PUS) nos doentes com GGE foram superiores às da população em geral (19% para 6,8%, 21% para 16,5%, 2,7% para 0,4% e 5,8% para 1,6%, respetivamente). Nos doentes com MTLEHS estas foram de 27%, 26%, 0% e 3%. O DAH mostrou-se mais associado às GGE que às MTLE (OR 13,9; $p=0,01$). A epilepsia mioclónica juvenil associou-se a maior risco de esquizofrenia (OR 4,6; $p=0,024$). A epilepsia só com crises tónico-clónicas generalizadas associou-se a maior risco de PUS (OR 2,2; $p=0,035$). A epilepsia com mioclonias palpebrais associou-se a maior risco de DAH (OR 7,2; $p=0,043$).

Conclusão: A ansiedade e depressão são as comorbilidades que mais afetam os doentes com GGE, numa percentagem superior à população em geral embora inferior aos doentes com MTLEHS. O DAH e a PUS são mais prevalentes nas GGE que nas MTLEHS.

EPILEPSIA, VITAMINA D E DENSIDADE MINERAL ÓSSEA: UMA RELAÇÃO LINEAR?

Emanuel Martins 1,* , Pedro Faustino 1,* , Inês Cunha 1, Pedro Lopes 1, Anabela Albuquerque 2, Francisco Sales 1, Conceição Bento 1

E-mail:
dsamartins.emmanuel@gmail.com

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra
2 - Serviço de Medicina Nuclear, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra* Estes autores contribuíram de forma igual para este trabalho.

ABSTRACT

Introdução: A utilização de antiepiléticos, em particular clássicos indutores enzimáticos, está associada a uma diminuição da densidade mineral óssea (DMO). Estudos recentes mostram uma diminuição dos níveis séricos de vitamina D (vitD) em doentes epiléticos. No entanto, existe controvérsia quanto à influência direta dos níveis de vitD sobre a DMO.

Objetivos: Identificar a presença de alterações da DMO numa população de doentes epiléticos medicados e determinar a associação dos níveis séricos de vitD com a DMO.

Metodologia: Doseámos os níveis séricos de 25-hidroxivitamina D (25[OH]D) e avaliámos a DMO por absorciometria bifotónica de raios X (DEXA). Definimos insuficiência de vitD como 25[OH]D < 30 ng/mL. Definimos osteopenia e osteoporose segundo score T<-1 ou ≤-2,5, respetivamente. Interrogámos sobre outros fatores influenciadores dos níveis séricos de vitD e DMO. Aplicámos métodos estatísticos descritivos e testes não paramétricos.

Resultados: Incluímos 32 doentes adultos com epilepsia, idade média de 45,3 ± 12,5 anos, sendo 56,3% do género feminino. A duração média da doença foi 28,4 ± 14,6 anos. 25 doentes (78,1%) apresentavam epilepsia focal, 6 (18,8%) epilepsia generalizada e 1 (3,1%) não classificada. O valor médio de 25[OH]D foi 19,2 ± 10,4 ng/mL, com 26 doentes (81,3%) a revelar insuficiência de vitD. 17 doentes (53,1%) apresentavam critérios de osteopenia, 2 doentes (6,3%) osteoporose e 13 doentes (40,6%) DMO normal. Não encontramos diferenças estatisticamente significativas entre doentes com insuficiência de vitD e alterações na DMO (p=0,67). Houve uma diferença estatisticamente significativa na DMO entre doentes com diferente exposição solar (p=0,33).

Conclusão: Na nossa amostra, 59,4% dos doentes apresentaram osteopenia/osteoporose. Não houve associação entre a alteração da DMO e níveis insuficientes de vitD. Outros fatores poderão estar implicados, como a exposição solar. São necessários estudos prospetivos e de maior escala para melhor esclarecimento.

LOBECTOMIA TEMPORAL ANTERO-MESIAL: RESULTADOS A LONGO PRAZO

António Cuco 1, Alexandra Santos 1, Clara Romero 2, Joaquim Pedro Correia 2, José Cabral 1, Pedro Cabral 1

E-mail:
acuco@chlo.min-saude.pt

1 – Centro de Referência de Epilepsia Refratária do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental e Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa

2 – Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar e Universitário do Algarve, Faro (previamente elementos do Centro de Referência de Epilepsia Refratária do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental e Centro Hospitalar de Lisboa Central)

ABSTRACT

Introdução: A Epilepsia do Lobo Temporal é uma das mais frequentes indicações para cirurgia de epilepsia, principalmente em adultos. Apesar da lobectomia temporal antero-mesial ser uma das técnicas mais frequentemente utilizadas, os seus resultados a longo prazo são raramente descritos em séries com um número elevado de casos.

Objetivos: Avaliar o outcome em termos de crises, em doentes submetidos a lobectomia temporal antero-mesial, em doentes operados Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, com follow-up superior 10 anos.

Metodologia: Análise retrospectiva de doentes submetidos a lobectomia temporal antero-mesial no nosso centro, com mais de 10 anos de seguimento. Foram analisados dados demográficos, a lateralidade da cirurgia, histologia e o resultado em termos de crises, de acordo com a classificação de Engel.

Resultados: Entre 1997 e 2003 noventa e três doentes foram submetidos a lobectomia temporal antero-mesial no nosso centro. A média de idades à data da cirurgia foi 33 anos (1-57), 50 doentes do género feminino e 43 do género masculino. Foi possível avaliar o outcome em termos de crises aos 10 anos de follow-up em 78 doentes e aos 15 anos de follow-up em 44 doentes. Aos 10 anos o outcome em termos de crises foi Engel Classe I em 79% dos doentes (59% Engel Ia), Engel Classe II em 12%, Engel classe III em 5% e Engel Classe IV em 4%. Aos 15 anos de follow-up, 84% dos doentes apresentavam Engel Classe I (57% Engel Ia), 4.5% Engel Classe II, 7% Engel Classe I e 4.5% Engel Classe IV.

Conclusões: Na nossa série, a lobectomia temporal antero-mesial obteve resultados favoráveis no controlo de crises, que se mantiveram estáveis a longo prazo.

Agradecimentos: A todos os elementos, atuais e prévios, do Centro de Referência de Epilepsia Refratária do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental e Centro Hospitalar de Lisboa Central.

PROGNÓSTICO CIRÚRGICO EM DOENTES COM EPILEPSIA REFROTÁRIA APÓS INFEÇÃO DO SNC

Bruna Meira 1, Francisca Sá 1, 3, António Cuco 2, 3, Alexandra Santos 2, 3, Nuno Canas 3, Pedro Cabral 1, 3

E-mail:
bmeira.rmm@gmail.com

1 Serviço de Neurologia do Hospital de Egas Moniz – Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

2 Serviço de Neurocirurgia do Hospital de Egas Moniz – Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

3 Centro de Referência de Epilepsia Refratárias – Centro Hospitalar Lisboa Ocidental e Centro Hospitalar Lisboa Central

ABSTRACT

Introdução: A epilepsia é uma complicação frequente das infeções do SNC, mas informação sobre doentes com epilepsia refratária pós-infeciosa, em séries cirúrgicas, é escassa. O nosso objetivo é caracterizar esse subgrupo e comparar os resultados cirúrgicos com etiologias não infecciosas.

Métodos: Análise retrospectiva de dados clínicos, imagiológicos e neurofisiológicos de doentes adultos avaliados no Centro de Referência de Epilepsias Refratárias – CHLO e CHLC, desde 2006.

Resultados: Foram avaliados 312 doentes, dos quais 113 foram operados. Destes, 23 tinham história pregressa de infeção no SNC (9 meningites e 14 encefalites). A maioria dos pacientes apresentou crises na fase aguda (94%) e os doentes com encefalite raramente tiveram um período de latência. Comparando com doentes operados sem infeção prévia (n = 89): mais pacientes apresentaram crise focais sensitivas (17% vs 5%) ou discognitivas (22% vs 14%); 35% dos pacientes tinham ressonância magnética cerebral normal (vs 10%, p = 0,001) e 9 tinham esclerose do hipocampo (39% vs 40%); na monitorização vídeo-EEG, 29% com alterações interictais focais (vs 59%, p = 0,016), 48% com padrão ictal de início focal (vs 79%, p = 0,000) temporal em 75% (vs 78 %). A cirurgia ressectiva foi realizada em 19 pacientes (83% vs 92%) e neuroestimulação com VNS em 4 (17% vs 8%, p = 0,082). Apenas 6 pacientes alcançaram Engel Ia (33% vs 57%, p = 0,007) e 1 paciente não melhorou. A regressão logística mostrou que a idade mais jovem na infeção e um período de latência claro estavam relacionados com um resultado cirúrgico favorável.

Conclusão: Tal como previamente descrito na literatura, a nossa série demonstra que doentes com epilepsia após infecciosa do SNC podem ser bons candidatos cirúrgicos, embora com resultados menos favoráveis. Bons preditores de sucesso cirúrgico foram infeção em idade mais jovem e período de latência antes do início das crises.

ORIGEM E DINÂMICA DA ACTIVIDADE EPILÉPTICA NO SONO NA PONTA-ONDA CONTINUA DO SONO

Alberto Leal

Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa

E-mail:
a.leal@neuro.pt

ABSTRACT

Introdução: A encefalopatia epiléptica de Ponta-Onda Continua do Sono (POCS) caracteriza-se por marcada e aparentemente generalizada activação da actividade epiléptica durante o sono não-REM. Não foi estabelecido se a activação é regional com propagação secundária ou existe activação de múltiplas áreas independentes. A demonstração de qual o modelo mais adequado poderá ter importantes implicações na definição de terapias não farmacológicas para a POCS.

Objectivos: Caracterizar a dinâmica da actividade epiléptica durante o sono na POCS, com ênfase na distinção entre um modelo focal ou multifocal.

Metodologia: Em sete pacientes com POCS associada a hemorragias talâmicas neonatais foi efectuado registo EEG (82 eléctrodos), incluindo vigília e sono espontâneo. Quatro (idade média 8 anos) apresentaram critérios de POCS activa (POCSA), tendo os restantes três POCS em regressão (POCSR) (idade média 13 anos). Efectuou-se análise dos paroxismos com decomposição em componentes independentes (ICs), análise de correlação (não linear h2) e conectividade funcional (causalidade de Granger). As áreas corticais envolvidas foram determinadas com modelos de "source analysis" realistas.

Resultados: Os POCSA apresentaram maior número de ICs associados a paroxismos na vigília que os POCSR, demonstrando maior aumento destas ICs com a evolução da vigília para fases de sono. Os padrões de pontas distintos foram limitados a um máximo de 4 por doente, sendo aparente propagação secundária significativa. A acentuação dos paroxismos em sono deveu-se a maior activação regional dos focos presentes na vigília e a mais extensa propagação secundária. Não surgiram focos independentes no sono não presentes em vigília. Nos pacientes POCSR não foi aparente activação significativa dos paroxismos presentes na vigília.

Conclusões: Na POCS o aumento marcado dos paroxismos em sono não-REM é devida a mais intensa actividade dos focos epilépticos da vigília e mais extensa propagação secundária. Não é aparente o aparecimento de focos independentes no sono em nenhum dos pacientes.

QUANTIFICAÇÃO DA ACTIVIDADE EPILÉPTICA INTERICTAL NA PONTA ONDA CONTÍNUA DO SONO (POCS): UTILIZAÇÃO CLÍNICA DE UM EQUIPAMENTO DE EEG 'WEARABLE'

Daniel Carvalho 1, 4, Timóteo Mendes 2, Ana Isabel Dias 1, Alberto Leal 1, 3

1. Serviço de Neuropediatria (Laboratório de EEG), Hospital Dona Estefânia;
2. Faculdade de Ciências, Universidade de Lisboa;
3. Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa;
4. Escola Superior de Tecnologia da saúde de Lisboa.

E-mail:
daniel@neuro.pt

ABSTRACT

Introdução: A Ponta Onda Contínua do Sono (POCS) é uma das encefalopatias epiléticas mais comuns na infância. Os distúrbios cognitivos/comportamentais, relacionam-se com a quantidade da actividade epilética intercrítica e não com o número de crises. Os métodos de quantificação das pontas ganharam relevância no diagnóstico e seguimento clínico. Tradicionalmente a quantificação do Índice de Pontas (SI) baseia-se na realização seriada de EEG's em ambulatório de 24h, que são caros e por vezes mal tolerados.

Objectivos: Demonstrar o valor clínico de avaliações repetidas do SI na POCS. Validar um dispositivo 'wearable' que permita quantificações repetidas, baratas e bem toleradas.

Metodologia: 38 pacientes com POCS foram submetidos a quantificações repetidas do SI, utilizando o EEG ambulatório de 24h. As respostas à terapia com corticóides (N = 10), Sulthiame (N = 7) e Dieta Cetogénica (N = 3) foram analisadas. Utilizamos um método convencional baseado numa pesquisa semi-automática das pontas. A variabilidade individual no período de dias (N = 4) ou meses (N = 10) foi avaliada e usada para determinar as respostas às diversas terapias. Um dispositivo 'Wearable', capaz de registar 2 canais de EEG bipolares durante 24 horas foi usado para simplificar a quantificação do SI.

Resultados: Os corticóides demonstraram a redução do SI mais eficaz, no entanto observou-se uma grande variabilidade individual tanto no índice de pontas, no tempo de início da resposta e recorrência. Existem benefícios numa amostragem mais frequente do SI. A comparação do SI com os 19 eléctrodos do SI 10-20 ou com os 2 canais do equipamento 'wearable' sobre a localização do foco epilético demonstrou que este novo método fornece uma quantificação precisa do SI.

Conclusões: Um dispositivo de EEG 'wearable' com 2 canais bipolares simplifica o processo de quantificação repetida do SI, permitindo um acompanhamento mais preciso e eficaz da actividade epilética no cenário clínico.

Moderadores:

- Dr. Rui André
- Dr. Peter Grebe

P1 - A quantificação das crises melhora o seguimento clínico na epilepsia de ausências - Alberto Leal, Daniel Carvalho

P2 - Ausências atípicas como manifestação única de epilepsia: características electro-clínicas, tratamento e prognóstico - Ana Arraiolos, Ana Isabel Dias

P3 - Conectividade Funcional Cortical na Epilepsia da Leitura: sistémica ou focal? - Daniel Filipe Borges, Filipe Correia, Alberto Leal

P4 - Doença neurodegenerativa e epilepsia estrutural: um caso clínico para lá da afasia - Carolina Queiroz Azoia, Rafael Jesus, Rita Raimundo, Ana João Marques, Pedro Guimarães

P5 - Epilepsia metabólica por acidúria orgânica e distúrbio dos aminoácidos na idade adulta; um desafio cada vez mais prevalente - Cristina Lonel, Gonçalo Bonifácio, Maria Leonor Guedes, Ana Catarina Franco, Carla Bentes, Ana Rita Peralta

P6 - Epilepsia na síndrome de Angelman - Gonçalo Videira, Sara Duarte, Manuela Santos, Rui Chorão

P7 - Estado de mal não convulsivo no doente crítico - o papel da cetamina - Diana Melancia, Manuel Manita, Inês Menezes Cordeiro

P8 - Explorando as características clínicas e eletroencefalográficas da epilepsia bitemporal: uma entidade pouco esclarecida - Augusto Rachão, Inês Marques

P9 - Heterotopia periventricular nodular por mutação no gene FLNA - Joana Fonte, Hugo Martins, João Chaves

P10 - Relação entre actividade epiléptica e a progressão da actividade delta durante o sono - Joana Isaac, Ana Catarina Franco, Ana Rita Peralta, Carla Bentes

P11 - Siderose superficial e epilepsia: uma relação rara mas a não ignorar - Ana João Marques, Rafael Jesus, Rita Raimundo, Carolina Azóia, Rui Chorão, Pedro Guimarães

A QUANTIFICAÇÃO DAS CRISES MELHORA O SEGUIMENTO CLÍNICO NA EPILEPSIA DE AUSÊNCIAS

Alberto Leal 1, 2, Daniel Carvalho 2

1 Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa

2 Serviço de Neuropediatria, Centro Hospitalar Lisboa Central.

E-mail:
albertoleal@chpl.min-saude.pt

ABSTRACT

Introdução: A epilepsia de ausências infantil (EAI) é um síndrome clinicamente distinto, facilmente confirmado no EEG. Apesar da resposta favorável à medicação, persistem casos refractários que podem ser difíceis de detectar tendo em vista a significativa dificuldade em obter registos fiáveis da real frequência das crises, pelo doente e familiares. A sua persistência contribui para o fraco rendimento escolar reportado no síndrome.

Objectivos: Demonstrar o impacto clínico da quantificação objectiva das crises de ausência num período de 24h.

Metodologia: Em 10 doentes com EAI (5 refractários e 5 controlados com 1 fármaco) foi efectuado registo EEG durante 24h quantificando os surtos de ponta-onda a 3 Hz com duração superior a 5 segundos, que estudos vídeo-EEG prévios demonstraram estarem associados a perturbação da consciência, e solicitada contagem das mesmas ao doente e familiares. Efectuado estadiamento dos traçados em fases de sono e vigília, sendo a distribuição dos eventos no ciclo de 24h sincronizado pelo ponto médio do sono nocturno. Efectuamos detecção automática dos eventos ictais, com correcção manual posterior.

Resultados: Em 3 dos 5 casos controlados farmacologicamente quantificamos as crises antes de iniciar a medicação, e em fases iniciais nos 2 restantes. As crises mostraram claro predomínio pela fase de vigília (estatisticamente significativo) variando em número entre 38 e 298. Em 4 dos 5 casos não foram identificadas crises pelos doentes e familiares. Os 5 casos refractários evidenciaram um número de crises entre 18 e 61, ocorrendo fundamentalmente na vigília. Em nenhum dos casos o doente e familiares identificaram crises durante o registo. Quantificações repetidas evidenciaram variabilidade importante no número e persistência das crises, que permaneceram quase indetectáveis clinicamente.

Conclusões: A quantificação objectiva do número de crises na epilepsia de ausências promete melhorar significativamente a falta de sensibilidade dos reportes clínicos e ter impacto importante no tratamento do síndrome.

AUSÊNCIAS ATÍPICAS COMO MANIFESTAÇÃO ÚNICA DE EPILEPSIA: CARACTERÍSTICAS ELECTRO-CLÍNICAS, TRATAMENTO E PROGNÓSTICO

AlAna Arraiolos 1, Ana Isabel Dias 2.

1 Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo.

2 Serviço de Neurologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia.

E-mail:
arraiolos.ana@gmail.com

ABSTRACT

Introdução: As ausências atípicas distinguem-se das ausências típicas por um início/fim menos abruptos, menor perturbação da consciência e maior alteração do tónus muscular. O vídeo-EEG é essencial para o seu diagnóstico, evidenciando complexos ponta-onda (PO) generalizados mais lentos (< 3Hz). São raras e geralmente ocorrem em crianças com epilepsias graves, juntamente com outros tipos de crises, habitualmente refratárias, dependendo o prognóstico da etiologia subjacente ou da síndrome epiléptica associada. Existem contudo poucos casos descritos em que as ausências atípicas surgem como manifestação única de epilepsia e, nestes, o prognóstico parece mais favorável.

Objetivo: Rever uma série de doentes com ausências atípicas como manifestação única da epilepsia, incluindo as suas características electroclínicas, resposta ao tratamento e prognóstico.

Métodos: Análise retrospectiva dos vídeo-EEG realizados entre 2015 e 2019 (N=7185), num hospital pediátrico terciário, identificando os doentes que apresentaram ausências atípicas como manifestação única de epilepsia.

Resultados: Identificaram-se 5 doentes, 3 do sexo masculino; mediana da idade de início de crises 5 anos (3-8anos). Todos tinham antecedentes de atraso da linguagem e dois história familiar de epilepsia. Crises com semiologia variada, com duração >10seg (3/5), frequência de 4-9 crises/h (4/5) e associadas a surtos de PO generalizada com frequência mediana de 2.5Hz. Sem sinais focais no exame neurológico e RM cerebral normal (4/5). A mediana da duração de seguimento foi 3 anos (1-6). Todos os doentes ficaram controlados com apenas 1 fármaco (ácido valpróico ou etosuximida), dois estão atualmente sem terapêutica e todos frequentam o ensino regular com apoio do ensino especial.

Conclusão: A natureza retrospectiva, o pequeno número de doentes e o seguimento ainda curto, não permite conclusões mas evidencia a importância da correlação electro-clínica para o diagnóstico, dada a dificuldade no reconhecimento/descrição deste tipo de epilepsia. Nesta série de crianças, apenas com ausências atípicas, destaca-se a boa resposta à terapêutica e a repercussão cognitiva moderada.

CONECTIVIDADE FUNCIONAL CORTICAL NA EPILEPSIA DA LEITURA: SISTÉMICA OU FOCAL?

Daniel Filipe Borges 1, 3, 4, Filipe Correia 1, Alberto Leal 2

E-mail:
daniel.borges@estescoimbra.pt

1- Serviço de Neurologia - Hospital Pedro Hispano - Unidade Local de Saúde de Matosinhos (ULSM-HPH)

2- Unidade Autónoma de Neurofisiologia - Hospital Júlio de Matos - Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa (CHL-HJM)

3- Departamento de Fisiologia Clínica - Escola Superior de Tecnologia da Saúde de Coimbra - Instituto Politécnico de Coimbra (IPC-ESTeSC)

4- Programa Doutoral em Neurociências - Faculdade de Medicina da Universidade do Porto (FMUP)

ABSTRACT

(Retirado por indicação do Autor)

DOENÇA NEURODEGENERATIVA E EPILEPSIA ESTRUTURAL: UM CASO CLÍNICO PARA LÁ DA AFASIA

Carolina Queiroz Azoia; Rafael Jesus; Rita Raimundo; Ana João Marques; Pedro Guimarães

Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro – Hospital de Vila Real

E-mail:
carolinaqueirozazoia@gmail.com

ABSTRACT

Introdução: A afasia primária progressiva corresponde a uma síndrome neurológica caracterizada por compromisso progressivo da linguagem causado pela neurodegeneração das redes cerebrais envolvidas no seu processamento.

Caso clínico: Senhor de 72 anos, com história de HTA, seguido em consulta por síndrome neurológica com 5 anos de evolução compatível com afasia primária progressiva na sua forma não fluente. Realizou estudo complementar inicial com RMN encefálica a mostrar doença vascular isquémica de pequenos vasos, EEG sem alterações e mais tarde SPECT cerebral que viria a revelar hipoperfusão fronto-temporal bilateral de predomínio esquerdo com EEG simultâneo a mostrar atividade lenta nas mesmas regiões e com o mesmo predomínio. Constatou-se ao longo do tempo agravamento do compromisso disfásico, com discurso progressivamente mais esforçado, telegráfico e agramatical sendo que mais recentemente verificou-se afeção de funções executivas e o surgimento de ocasionais abalos do membro superior direito com incidência sobretudo matinal. Repetiu EEG tendo-se identificado em período intercrítico, para além da atividade lenta regional já conhecida, ocasionais surtos de pontanda e polipontanda sobre a região fronto-central esquerda. Iniciou antiepilético com resolução das mioclonias.

Conclusão: O caso apresentado ilustra o potencial papel do processo neurodegenerativo na epileptogénese, teorizando-se acerca do processo patológico como causa de hiperexcitabilidade de redes aberrantes contidas no lobo frontal esquerdo.

EPILEPSIA METABÓLICA POR ACIDÚRIA ORGÂNICA E DISTÚRBO DOS AMINOÁCIDOS NA IDADE ADULTA – UM DESAFIO CADA VEZ MAIS PREVALENTE

Cristina Ionel 1, Gonçalo Bonifácio 2, Maria Leonor Guedes 3, 6, Ana Catarina Franco 4, 5, 6, Carla Bentes 4, 5, 6, Ana Rita Peralta 4, 5, 6

E-mail:
cristinaionel@hotmail.com

1 Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada

2 Serviço de Neurologia, Hospital de São Bernardo, Centro Hospitalar de Setúbal

3 Consulta de Neurogenética, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

4 Laboratório EEG/Sono, Unidade de Monitorização Neurofisiológica, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

5 Centro de Referência para Epilepsias Refratárias do HSM-CHULN (no âmbito do EpiCARE)

6 Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa

ABSTRACT

Introdução: As acidúrias orgânicas e os distúrbios do metabolismo dos aminoácidos são doenças metabólicas genéticas que podem manifestar-se com crises epilépticas, predominantemente na população pediátrica. Pretende-se reportar quatro casos de epilepsia causada por alguns destes distúrbios em doentes adultos.

Casos Clínicos: Descrevem-se quatro doentes adultos, dois com acidúria L2-hidroxiglutarica, um com leucinose e um com fenilcetonúria. Todos eles apresentam epilepsia, atraso do desenvolvimento psicomotor e outros sinais neurológicos, incluindo sinais piramidais e extra-piramidais. A epilepsia manifestou-se na infância no caso da fenilcetonúria e na adolescência e idade adulta nos restantes casos. A semiologia das crises é variável, incluindo crises generalizadas tónicas e tónico-clónicas. Nos casos de acidúria L2-hidroxiglutarica, as crises são focais versivas e os electroencefalogramas revelam também actividade epiléptica focal. As RM-Encefálicas, disponíveis apenas nestes dois casos, mostraram leucoencefalopatia difusa, com atingimento dos núcleos da base e núcleos dentados. Dois doentes tiveram episódios de estado de mal epiléptico, sem desencadeante identificado, em idade adulta. Todos se encontram medicados com anti-epilépticos, para além de cumprirem dieta adaptada com suplementos específicos. Apenas os doentes com fenilcetonúria e leucinose se encontram livres de crises.

Conclusão: Os casos apresentados são ilustrativos de aspectos habitualmente comuns às epilepsias metabólicas, incluindo a presença de alterações cognitivas, sintomas neurológicos variados e alterações imagiológicas difusas, que devem fazer suspeitar desta etiologia. Estes doentes requerem uma abordagem multidisciplinar, incluindo terapêuticas específicas dirigidas ao distúrbio metabólico. Contrariamente ao mais frequentemente reportado, demonstram também que a epilepsia pode ser uma manifestação tardia da doença, na idade adulta, e pode incluir crises focais ou generalizadas. As manifestações tardias vão provavelmente tornar-se mais comuns com o aumento da sobrevida nestas patologias, reforçando a necessidade de conhecimento das manifestações epilépticas possíveis e de estudos que permitam definir quais as melhores estratégias terapêuticas farmacológicas e não farmacológicas a seguir, sobretudo em casos refractários.

EPILEPSIA NA SÍNDROME DE ANGELMAN

Gonçalo Videira 1, Sara Duarte 1, Manuela Santos 2, Rui Chorão 3

1 Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário do Porto

2 Serviço de Neuropediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto

3 Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto

E-mail:
pgoncalomv@gmail.com

ABSTRACT

Introdução: A síndrome de Angelman (SA) caracteriza-se por défice cognitivo grave, dismorfias características, comportamento peculiar, alteração do sono e epilepsia. A epilepsia pode ser refratária, mas as alterações do EEG não são preditoras do prognóstico.

Objetivos: Revisão das características de uma série de doentes com SA.

Metodologia: Análise observacional retrospectiva de doentes com SA seguidos em consulta de Neuropediatria/Neurologia de um hospital central.

Resultados: Identificaram-se 14 doentes, 10 do género masculino (71%), idade atual média $13,9 \pm 6,1$ anos, idade de diagnóstico média $27,0 \pm 7,9$ meses. As alterações genéticas foram: deleções intersticiais em 9 doentes (65%), mutações pontuais em 3 (21%), dissomia uniparental em 2 (14%). Treze doentes tiveram epilepsia (93%), idade de início média $17,8 \pm 11,6$ meses; 9 com vários tipos de crises, 1 apenas crises mioclónicas, 1 crises focais, 1 apenas convulsões febris complexas. Oito doentes tinham epilepsia controlada com 1 fármaco, em 4 houve necessidade de 2 ou mais, e 1 perdeu seguimento. O primeiro EEG (realizado aos 27 meses, média) revelava padrão anterior (I) em 3 doentes, padrão teta (II) em 2 e padrão posterior (III) em 7 doentes. Face aos doentes com epilepsia mais fácil, os 4 doentes com epilepsia refratária tiveram mais deleções intersticiais (100% vs 50%) e diagnóstico de SA mais tardio ($31,1 \pm 7,5$ vs $20,5 \pm 4,4$ meses), mas o tipo e a diversidade de crises epiléticas e a idade de início de epilepsia ($16,0 \pm 13,1$ vs $19,5 \pm 11,5$) não foram diferentes entre grupos. Não se encontrou relação entre o padrão de EEG e a refratariedade da epilepsia.

Conclusões: A presença de deleções intersticiais associou-se a epilepsia de difícil controlo na nossa amostra de doentes com SA. O tipo de crises epiléticas e o padrão de EEG não tiveram relação com o fenótipo.

ESTADO DE MAL NÃO CONVULSIVO NO DOENTE CRÍTICO – O PAPEL DA CETAMINA

Diana Melancia 1, 2, Manuel Manita 1, Inês Menezes Cordeiro 1

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central (CHULC)

2 - Departamento de Farmacologia e Neurociências, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa

E-mail:
dmelancia@campus.ul.pt

ABSTRACT

Introdução: O estado de mal não-convulsivo(EMNC) é uma comorbilidade frequente nos doentes críticos. Contudo, devido à subtileza clínica, é muitas vezes detectado tardiamente tornando-se refractário. A cetamina tem sido progressivamente introduzida na escalada terapêutica do estado de mal, com eficácia documentada na literatura.

Caso clínico: Doente de 76 anos, admitida por hemorragia subaracnoideia aneurismática (Hunt&Hess 4;mFisher IV) e hidrocefalia aguda. Colocada derivação ventricular e resolução angiográfica do aneurisma com melhoria do estado neurológico, com abertura ocular espontânea, tentativa de verbalização e cumprimento de ordens simples.A D7, agravamento do estado de consciência com febre, leucocitose, pleocitose, hipoglicorráquia e isolamento de pseudomonas aeruginosa. Após instituição de antibioterapia e melhoria dos parâmetros laboratoriais, mantinha depressão do estado de consciência. Estudo electroencefalográfico realizado foi sugestivo de EMNC, tendo sido instituída terapêutica anti-epiléptica e anestésica. Mantendo actividade epileptica quase continua, foi introduzida cetamina em perfusão, com melhoria progressiva(<24h) e sustentada do traçado electrográfico e do quadro neurológico.

Conclusão: O EMNC no doente crítico é ainda subdiagnosticado e o EEG é fundamental para o seu diagnóstico. A evolução destes casos para estado de mal super-refractário associa-se a um pior prognóstico com opções terapêuticas limitadas. A cetamina surge como uma opção, tendo mostrado resultados favoráveis em alguns casos.

EXPLORANDO AS CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E ELETROENCEFALOGRÁFICAS DA EPILEPSIA BITEMPORAL: UMA ENTIDADE POUCO ESCLARECIDA

Augusto Rachão, Inês Marques

Serviço de Neurologia, - Hospital Garcia de Orta

E-mail:
augusto-rachao_3@hotmail.com

ABSTRACT

Introdução: A epilepsia bitemporal é uma entidade rara e pouco esclarecida. Previamente considerada um contínuo patológico da epilepsia com foco temporal unilateral, pensa-se atualmente que se trate de uma entidade anatómica, clínica e eletroencefalográfica distinta.

Caso Clínico: Homem, 62 anos, com internamento em 2007 por meningoencefalite linfocitária, presumivelmente viral, e desenvolvimento uma semana depois de crises epiléticas focais com generalização secundária, caracterizadas por ressonância auditiva direita ou bilateral, seguida de interrupção do discurso, clonias da hemiface direita (raramente eram na hemiface esquerda), ocasionalmente com interrupção da consciência e generalização secundária. Identificada atividade ictal e inter-ictal temporal esquerda, com rápida propagação temporal direita, no vídeo-EEG; ressonâncias magnéticas crânio-encefálicas (RM-CEs) seriadas normais; anticorpos para encefalites auto-imunes negativos, assumiu-se etiologia pós-infecciosa. Evolui para epilepsia refractária, e verificou-se alteração semiológica das crises com adicionais automatismos manuais e distonia dos membros superiores de lateralização variável. Um novo vídeo-EEG revelou epilepsia bitemporal de predomínio esquerdo, com atividade interictal bitemporal e crises com foco alternando ambos os lobos temporais, sendo proposto para cirurgia funcional da epilepsia.

Conclusões: Na epilepsia bitemporal, as crises podem ter origem simultânea/sequencial bilateral ou originar-se alternadamente em cada lobo temporal. Tal como neste caso, parece associar-se com maior frequência a idade tardia de início da epilepsia, infeções prévias do SNC e RM-CEs negativas. Semiologicamente, parecem ser mais prevalentes auras auditivas e distonia uni ou bilateral, e mais raros automatismos oromandibulares, aura epigástrica e desvio cefálico, comparativamente à epilepsia temporal unilateral. Estas diferenças podem sugerir envolvimento de diferentes redes neuronais e maior frequência de início neocortical na epilepsia bitemporal, que permanece, no entanto, uma entidade pouco estudada. A melhor caracterização de um fenótipo anatomo-electro-clínico da epilepsia bitemporal é fundamental para o reconhecimento deste diagnóstico, particularmente num enquadramento de avaliação pré-cirúrgica uma vez que a cirurgia ressectiva tem mostrados resultados maioritariamente desfavoráveis nestes doentes.

HETEROTOPIA PERIVENTRICULAR NODULAR POR MUTAÇÃO NO GENE FLNA

Joana Fonte 1, Hugo Martins 2, João Chaves 1

1 Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto – CHUP

2 Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto – CHUP

E-mail:
joanafonte3@gmail.com

ABSTRACT

Introdução: O gene FLNA participa na produção da proteína filamina A, que é uma importante proteína filamentosa envolvida na construção do citoesqueleto. Em termos cerebrais a sua mutação origina defeitos na migração neuronal levando à formação de aglomerados heterotópicos periventriculares. É uma condição rara, herdada com padrão autossómico dominante ligado ao X. O diagnóstico é estabelecido pela identificação de achados característicos da ressonância magnética (RMN) e pela identificação de mutações no gene FLNA. Indivíduos do sexo masculino têm letalidade precoce, pelo que esta doença afeta predominantemente indivíduos do sexo feminino heterozigotos. A manifestação mais comum da doença são as crises epiléticas, podendo estar também associada a atrasos no desenvolvimento psicomotor e à ocorrência de doença cardiovascular.

Caso Clínico: Mulher de 53 anos, seguida em consulta de Neurologia por provável crise convulsiva e cefaleias recorrentes, realizou RMN cerebral, que documentou múltiplas heterotopias nodulares subependimárias ao longo das paredes laterais dos ventrículos laterais e presença de megacisterna magna. Por ser um episódio isolado e ter EEG sem atividade paroxística, não ficou medicada, não tendo ocorrido novos episódios. A sua filha com epilepsia controlada teve a primeira crise focal com bilateralização aos 10 anos. O eletroencefalograma mostrou atividade paroxística focal fronto-centro-temporal esquerda com bilateralização ocasional e RMN cerebral com heterotopias subependimárias. Pelos achados imagiológicos e pela história familiar foi pedido teste genético que documentou alelo com a variante c.5557+2T>G(p)-intron34, indicando a heterozigotia no gene FLNA.

Conclusões: Apresentamos um caso familiar de mãe e filha com heterotopia periventricular nodular por mutação no gene FLNA. No caso apresentado, esta patologia manifestou-se de forma benigna, embora possa estar associada a epilepsias refratárias e a complicações cardiovasculares potencialmente fatais. O conhecimento da presença desta mutação será útil no aconselhamento genético no planeamento familiar.

RELAÇÃO ENTRE ACTIVIDADE EPILÉPTICA E A PROGRESSÃO DA ACTIVIDADE DELTA DURANTE O SONO

Joana Isaac 1, Ana Catarina Franco 2, 3, Ana Rita Peralta 2, 3, Carla Bentes 2, 3

1- Serviço de Psiquiatria da Unidade Local de Saúde do Baixo Alentejo;
2- Laboratório de EEG e Sono do Centro Hospitalar Lisboa Norte;
3- Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa

E-mail:
joanaisaac@hotmail.com

ABSTRACT

Introdução: O decaimento da actividade delta (AD) do EEG durante o sono resulta da ausência de estimulação sináptica, de acordo com a teoria da homeostase sináptica. A actividade epiléptica intercrítica frequente durante o sono poderá interferir com esta normal progressão. Objectivos: Avaliar a progressão do sono N3 e AD durante o sono em pessoas com epilepsia.

Metodologia: Estudo caso controlo, retrospectivo, de doentes com epilepsia referenciados para PSG e grupo de controlo (GC) sem epilepsia emparelhado para sexo e idade. Foram excluídos doentes com SAOS grave e patologia neurodegenerativa, lesões cerebrais estruturais (GC) e fármacos com acção no SNC (GC). Foram analisadas variáveis demográficas, clínicas) e polissonográficas, incluindo percentagem de sono N3, excesso de N3 ($\geq 25\%$) decaimento de N3 (N3 no primeiro ciclo/tempo total de N3), ângulo de decaimento da AD (software Domino). Análise estatística comparativa, através de testes não paramétricos ($p < 0,05$) (SPSS 22.0).

Resultados: Foram incluídos 19 doentes e 19 controlos. O grupo com epilepsia tinha mais doentes com excesso de N3 (6 vs 2) apesar de maior índice de distúrbio respiratório e menor eficiência de sono. Não foram encontradas diferenças significativas na percentagem de N3 e na progressão do N3 ao longo da noite. No entanto, a presença de actividade epiléptica na PSG associou-se à presença de mais AD no final da noite (ângulo de decaimento da AD maior 13,5 vs 5,7) ($p < 0,05$).

Discussão/Conclusões: Este estudo preliminar sugere que a presença de actividade epiléptica durante o sono pode interferir com a progressão da actividade delta. Esta alteração pode ser multifactorial (fármacos, privação de sono, etc) e/ou estar relacionada com a manutenção de AEIC durante a noite impossibilitando o downscaling sináptico, que pode influenciar as capacidades cognitivas destes doentes. Estudos futuros, com maiores amostras, poderão confirmar estes dados.

SIDEROSE SUPERFICIAL E EPILEPSIA: UMA RELAÇÃO RARA MAS A NÃO IGNORAR

Ana João Marques 1, Rafael Jesus 1, Rita Raimundo 1, Carolina Azóia 1, Rui Chorão 1, 2, Pedro Guimarães 1, 2

E-mail:
joao_1_3@hotmail.com

1 Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real

2 Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar do Porto, Porto

ABSTRACT

Introdução: A deposição de hemossiderina nas camadas subpiais do sistema nervoso central, resultante do sangramento no espaço subaracnoide, determina uma rara entidade neurológica denominada siderose superficial. Esta pode apresentar-se como disfunção cognitiva, ataxia cerebelosa e/ou surdez neurossensorial progressivas e menos frequentemente sob a forma de crises epiléticas.

Casos clínicos:

Caso 1: Senhor de 51 anos, avaliado no serviço de urgência por fraqueza progressiva do membro superior esquerdo com cerca de 3 meses de evolução. De antecedentes referência a trauma crânio-encefálico complicado com hematoma extradural direito drenado cirurgicamente. Ao exame neurológico de salientar hemiparesia esquerda amiotrófica com distonia associada da mão e pé e ocasionais abalos do membro superior mais óbvios aquando da estimulação sonora e táctil. O EEG suportou epilepsia parcial contínua com origem fronto-central direita.

Caso 2: Senhor de 82 anos, com história de deterioração cognitiva, cuja investigação concluiu angiopatia amilóide provável, que evolui com frequentes episódios auto-limitados pautados por inatenção e comportamento hipermotor. Ao exame neurológico para além de disfunção cognitiva constatou-se hemiparesia esquerda espástica minor. Não se registaram anomalias epileptiformes no EEG intercrítico.

Caso 3: Senhora de 70 anos seguida na consulta de neurologia por episódios recorrentes, súbitos e breves, de dificuldade de linguagem do tipo "word-finding" por vezes acompanhada de sensação auto-limitada de formigueiro do membro superior direito. Do estudo complementar realizado importa referir no EEG a identificação de actividade lenta e paroxística fronto-temporal esquerda. Todos os 3 casos apresentaram na RMN encefálica alteração estrutural compatível com siderose superficial congruente com a clínica e/ou achados electroencefalográficos bem como respectiva evolução favorável após o início da terapêutica antiepilética.

Conclusão: Os casos descritos reforçam a necessidade de considerar a siderose superficial como causa de epilepsia estrutural alertando adicionalmente para o facto do mecanismo lesional poder ter subjacente múltiplas etiologias.

Moderadores:

- Dra. Catarina Cruto
- Dr. Pedro Guimarães

P12 - Consulta multidisciplinar de Epilepsia e Gravidez: Experiência de 20 anos - Joana Fonte, Clara Silva, José Lopes Lima, João Chaves

P13 - Crises epiléticas de início generalizado com evolução focal secundária – caracterização por vídeo-EEG e SPECT ictal Mariana Rocha, José Augusto Mendes Ribeiro, Teresa Faria, Ricardo Rego

P14 - Dieta de Atkins modificada no tratamento de doentes adultos com epilepsia refratária: experiência de uma consulta organizada Raquel Samões, Ana Cavalheiro, Catarina Teixeira, Sara Cavaco, Bárbara Leal, Joel Freitas, João Chaves

P15 - Epilepsia do banho precipitada pela emersão e com resposta desfavorável a carbamazepina – um fenótipo distintivo? Jacinta Fonseca, Carolina Soares, Rafael Dias, Cláudia Melo, Ricardo Rego, Mafalda Sampaio, Raquel Sousa, Dílio Alves

P16 - Epilepsia focal com crises evocadas pela exposição a anúncios de televisão - Andreia Carvalho, Rita Rodrigues, Dílio Alves, Ricardo Rego

P17 - Estado de mal epilético super-refratário em doente com encefalopatia hepática - Andreia Fernandes, Marta Sequeira, Frederica Faria, Manuel Manita, Inês Menezes Cordeiro

P18 - New Insights into the Antiepileptic Effect of Cathodal tDCS - Sulaiman I Abuhaiba M.D., Catarina Duarte, Francisco Sales M.D., Miguel Castelo-Branco M.D.; PhD

P19 - Sinais patognomónicos para um diagnóstico a posteriori de crises epiléticas - incidência numa unidade de monitorização de epilepsia e revisão da literatura - Luís Ribeiro, Ricardo Rego

P20 - Sincope cardiogénica ictal vídeo-ilustrada - Miguel Leal Rato, Cristina Ionel, Yanina Baduro, Renato Oliveira, Ana Catarina Franco, Ana Rita Peralta, Carla Bentes

P21 - Síndrome de Capgras, Epilepsia e Angiopatia Amilóide: que relação? - Rafael Jesus, Carolina Azóia, Ana João Marques, Rita Raimundo, Pedro Guimarães

P22 - Variante rara de síndrome de Ehlers-Danlos associada a heterotopia periventricular: a epilepsia como chave para o diagnóstico - Joana Ferreira Pinto, Inês Carvalho, Filipa Meira Carvalho, Diana Matos, João Pereira, Ana Filipa Santos, Renata d'Oliveira, Célia Machado

CONSULTA MULTIDISCIPLINAR DE EPILEPSIA E GRAVIDEZ: EXPERIÊNCIA DE 20 ANOS

Joana Fonte 1, Clara Silva 2, José Lopes Lima 1, João Chaves 1

1 Serviço de Neurologia,

2 Serviço de Obstetrícia, Centro Materno Infantil do Norte - Centro Hospitalar Universitário do Porto - CHUP

E-mail:
joanafonte3@gmail.com

ABSTRACT

Introdução: O tratamento da epilepsia no período pré-concepcional e durante a gravidez representa um desafio no equilíbrio entre o controlo das crises convulsivas e os riscos teratogénicos dos fármacos antiepiléticos (FAE). As grávidas com epilepsia (GCE) devem ser seguidas numa consulta de risco especializada. A consulta multidisciplinar, aberta de Epilepsia e Gravidez existe no Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUP) há 20 anos.

Métodos: Trata-se de um estudo retrospectivo de todas as GCE seguidas nesta consulta no CHUP entre 2000 e 2019. Foram recolhidos dados relativamente às características maternas, ao tipo de epilepsia, ao número e tipo de AE, alteração do padrão de crises, alteração da medicação, seguimento em consulta de pré-concepção, complicações obstétricas e neonatais.

Resultados: Foram seguidas 160 gravidezes num total de 144 mulheres com epilepsia. A média de idades foi de $30,5 \pm 2,5$. No período prévio à gravidez, 30% dos casos tiveram consulta de pré-concepção e 56% tinham epilepsia controlada, sendo que 14% não estavam medicadas, 60% estavam medicadas com um FAE e 26% com pelo menos dois FAE. O valproato fazia parte da terapêutica em 21% das gravidezes sendo que destas, se conseguiu reduzir a dose ou parar em 20% dos casos. Durante a gravidez 61% não apresentaram crises, em 18% a sua frequência aumentou e 11% tiveram pelo menos uma crise tónico-clónica generalizada. A ocorrência de pelo menos um aborto foi verificada em 18% das mulheres e em 2% foram detectadas malformações fetais ecograficamente. No momento do parto, 6% tiveram parto pré-termo e 42% foram submetidas a cesariana.

Conclusões: A nossa experiência de 20 anos mostra resultados semelhantes aos descritos na literatura, embora a percentagem de consultas de pré-concepção seja baixa. A maioria das GCE tiveram uma gravidez sem intercorrências. É importante o seguimento precoce de forma a obviar os riscos maternos e fetais.

CRISES EPILÉPTICAS DE INÍCIO GENERALIZADO COM EVOLUÇÃO FOCAL SECUNDÁRIA – CARACTERIZAÇÃO POR VÍDEO-EEG E SPECT ICTAL

Mariana Rocha 1, José Augusto Mendes Ribeiro 2, Teresa Faria 3, Ricardo Rego 2

1 – Serviço de Neurologia, Centro hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho

2 – Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João

3 – Serviço de Medicina Nuclear, Centro Hospitalar Universitário de São João

E-mail:
mariana.ag.rocha@gmail.com

ABSTRACT

Introdução: A dicotomia crises focais e generalizadas é amplamente reconhecida e utilizada, assim como o conceito de que crises focais podem secundariamente generalizar. No entanto, a noção de que crises inicialmente generalizadas podem ter evolução focal é infreqüentemente reportada.

Caso clínico: Mulher de 37 anos com crises epilépticas de início aos 16 anos, descritas como tónico-clónicas generalizadas. Nos últimos anos medicada com CBZ e depois CBZ+PER, persistindo em média uma crise TCG mensal. Desde há um ano reportava também episódios frequentes de paragem psicomotora. Não se identificaram factores de risco para epilepsia. A RM cranioencefálica foi normal. EEG prévios noutras instituições reportavam actividade paroxística focal (“posterior direita” ou “anterolateral esquerda”) e a epilepsia tinha sido classificada como focal, de causa indeterminada. Na monitorização vídeo-EEG prolongada foram registadas 4 crises (3 automotoras subtis e 1 subclínica) com correlação electrográfica inicialmente generalizada (complexos ponta-onda a 2,5-3 Hz) mas depois claramente focal (padrão rítmico evolutivo temporal direito). O SPECT ictal (aos 20 segundos numa crise subclínica com 39 segundos) mostrou hiperperfusão temporal direita e insular esquerda. No intercrítico registou-se actividade epileptiforme generalizada frequente e actividade lenta intermitente temporal bilateral (não foi observada actividade epileptiforme focal). Foi suspensa a CBZ e iniciado LEV, estando desde então em remissão completa.

Conclusão: As crises de início generalizado com evolução focal parecem corresponder a um subtipo distinto, que ocorre como manifestação tardia de epilepsias generalizadas idiopáticas. O nosso caso assemelha-se aos previamente descritos na literatura: início na infância ou adolescência, posterior aparecimento de “novos” tipos de crises e imagem estrutural normal. O seu diagnóstico é fundamental uma vez estas parecem responder melhor a antiepilépticos utilizados nas epilepsias generalizadas. Adicionalmente, este é o primeiro caso em que se obteve SPECT ictal durante uma crise com este tipo de evolução e os achados imagiológicos serão discutidos durante a apresentação.

DIETA DE ATKINS MODIFICADA NO TRATAMENTO DE DOENTES ADULTOS COM EPILEPSIA REFRACTÁRIA: EXPERIÊNCIA DE UMA CONSULTA ORGANIZADA

Raquel Samões 1, Ana Cavalheiro 2, Catarina Teixeira 1, Sara Cavaco 3, Bárbara Leal 4, Joel Freitas 5, João Chaves 1

1 – Serviço de Neurologia CHUP,
2 – Serviço de Nutrição CHUP,
3 – Unidade de Neuropsicologia CHUP,
4 – Laboratório de Imunogenética – ICBAS,
5 – Serviço de Neurofisiologia CHUP

E-mail:
raquelsamoes.neurologia@chporto.min-saude.pt

ABSTRACT

Introdução: No adulto com epilepsia refratária não cirúrgica, a utilização da dieta cetogénica como tratamento é ainda limitada. A dieta de Atkins modificada (DAM) proporciona redução $\geq 50\%$ das crises em 35% dos doentes. Desde maio 2018, o nosso hospital possui uma consulta organizada e multidisciplinar com neurologista, nutricionista e enfermeiro.

Objetivos: Caracterizar as variáveis clínico-demográficas, analisar prospectivamente a eficácia e segurança da DAM no tratamento de doentes adultos com epilepsia refratária seguidos nessa consulta.

Metodologia: Dados colhidos do processo clínico e dos calendários de crises: eficácia avaliada calculando a percentagem de redução da frequência mensal de crises; tolerabilidade avaliada clínica e analiticamente.

Resultados: Trinta e quatro doentes iniciaram tratamento: 19(56%) do género feminino, 24(71%) com debilidade intelectual, média de idades=36anos(DP=14,3), 20(59%) com epilepsia (multi)focal, 21(62%) com etiologia estrutural, frequência média de crises no mês prévio=63(DP=105), média de fármacos antiepiléticos em curso=4(DP=0,9), 13(38%) com estimulador do nervo vago. Dos 15(44%) doentes que mantêm tratamento: dois não foram ainda reavaliados; quatro têm seguimento de 1mês(redução de 25, 76 e 80% das crises; ainda sem benefício), dois de 3meses (redução de 22 e 47%), um de 6meses (benefício qualitativo), dois de 9meses (redução de 80%; benefício qualitativo), um de 12meses(redução $>50\%$), três de 15meses(redução de 33, 40 e 57%). Dos dezanove(56%) doentes que descontinuaram a dieta: oito por ineficácia aos 3 meses, sete precocemente por incumprimento, quatro por intolerância (efeitos gastrointestinais, letargia e alterações do comportamento) e um por perda de benefício significativo. Os efeitos adversos mais frequentes foram os gastrointestinais e o emagrecimento. A dislipidemia tende a melhorar aos 6meses e raramente implica medicação.

Conclusões: A população que iniciou DAM tem epilepsias muito refratárias. Pela eficácia e segurança demonstrada nesta série, em linha com o publicado, a DAM deve ser considerada opção no tratamento de adultos com epilepsia refratária, particularmente numa consulta multidisciplinar.

EPILEPSIA DO BANHO PRECIPITADA PELA EMERSÃO E COM RESPOSTA DESFAVORÁVEL A CARBAMAZEPINA – UM FENÓTIPO DISTINTIVO?

Jacinta Fonseca 1, Carolina Soares 2, Rafael Dias 2, Cláudia Melo 1, Ricardo Rego 3, Mafalda Sampaio 1, Raquel Sousa 1, Dílio Alves 3

E-mail:
jacintarodriguesf@gmail.com

1 Unidade de Neuropediatria, UAG da Mulher e da Criança, Centro Hospitalar Universitário S. João;

2 Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário S. João;

3 Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário S. João

ABSTRACT

Introdução: As “epilepsias do banho” são formas raras de epilepsia reflexa. Têm sido descritos vários fenótipos e recentemente foram publicados casos em que a saída do banho é o fator precipitante. Descrevemos dois casos com essas características, ambos documentados com vídeo-EEG (VEEG).

Casos Clínicos:

Caso 1: Adolescente do sexo masculino, 11 anos de idade. Nos primeiros meses de vida, episódios de vômitos à saída do banho, seguidos de sonolência. Aos 2 anos, crises automotoras com disautonomia imediatamente após emersão do banho e envolvimento com toalha, e VEEG com padrão ictal fronto-temporal esquerdo. Exame neurológico e desenvolvimento psicomotor normais. RM cerebral normal. Iniciou carbamazepina (CBZ), com agravamento de crises. Objetivada melhoria com a modificação do banho, início de ácido valpróico (VPA) e suspensão de CBZ. Sem crises desde os 4 anos. Atualmente sem terapêutica antiepiléptica.

Caso 2: Criança do sexo masculino, 3 anos de idade, com atraso da linguagem. Aos 16 meses, crises de hiporreatividade, olhar fixo, cianose labial e automatismo mastigatórios, maioritariamente precipitadas pela saída do banho e envolvimento com toalha. Exame neurológico normal. RM cerebral normal. VEEG com registo de crise automotora com padrão ictal temporal esquerdo em sono. Verificado agravamento de crises após início de CBZ, com controlo posterior após instituição de levetiracetam, atualmente em monoterapia.

Conclusão: Os casos publicados de “epilepsia do banho” são escassos e poucas vezes documentados com VEEG ictal. Geralmente, o factor desencadeante é a imersão/permanência em água à temperatura corporal. Pretendemos destacar as semelhanças fenotípicas dos dois casos apresentados, ambos do sexo masculino, em que os fatores desencadeantes foram a emersão e o contacto com a toalha; adicionalmente verificou-se uma má resposta à terapêutica com CBZ.

EPILEPSIA FOCAL COM CRISES EVOCADAS PELA EXPOSIÇÃO A ANÚNCIOS DE TELEVISÃO

Andreia Carvalho 1, Rita Rodrigues 2, Dílio Alves 3, Ricardo Rego 3

1. Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho

2. Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Entre o Douro e Vouga

3. Unidade de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João

E-mail:
farna_07@hotmail.com

ABSTRACT

Introdução: Existem formas de epilepsia com crises reflexas a “gatilhos” complexos e invulgares, que podem atrasar o diagnóstico, sobretudo por poderem evocar a possibilidade de crises psicogénicas. Reportamos um caso com documentação vídeo-EEG de exposição a anúncios televisivos como precipitante reprodutível de crises epiléticas e discutimos os possíveis mecanismos subjacentes.

Caso Clínico: Mulher, 18 anos, canhota, com atraso moderado do desenvolvimento psicomotor, que começou a ter crises dialépticas pelos 5 anos de idade. Pelos 17 anos começou a queixar-se de episódios de mal-estar abdominal e palpitações, seguidos por períodos em que não está responsiva ou em que percebe o que lhe dizem “mas não consegue falar”; estes episódios ocorriam especialmente ao assistir a anúncios de televisão, ao ponto de ter começado a evitá-los activamente. Fez monitorização vídeo-EEG tendo-se registado duas crises com início enquanto assistia a anúncios televisivos. Ambas começaram por aura visual (presumida pelo comportamento exploratório visual), sendo que uma delas evoluiu para crise dialéptica, depois versiva direita e clónica bilateral; a correlação gráfica inicial foi temporal posterior numa das crises e temporo-occipital esquerda noutra. A exibição dos anúncios foi mantida algum tempo e experimentou-se desligar alternadamente o som e a imagem, sem resultados conclusivos. No interictal observou-se atividade epileptiforme temporal bilateral síncrona ou assíncrona com predomínio direito; a estimulação luminosa intermitente não evocou resposta fotoepileptiforme. A RM-CE foi normal. Concluiu-se por um diagnóstico de epilepsia do quadrante posterior esquerdo, incluindo crises reflexas a estímulos complexos. A etiologia permanece indeterminada.

Conclusões: A exposição a anúncios televisivos mistura componentes visuais, auditivos e emocionais. A transição da programação normal para a publicidade pode também evocar “startle”, nomeadamente pelo aumento brusco do nível sonoro. Neste caso, não foi possível apurar se foi apenas um ou uma combinação destes factores que concorreram para a precipitação de crises. Não encontramos casos semelhantes descritos na literatura.

ESTADO DE MAL EPILÉTICO SUPER-REFRATÁRIO EM DOENTE COM ENCEFALOPATIA HEPÁTICA

Andreia Fernandes 1, Marta Sequeira 1, Frederica Faria 2, Manuel Manita 1, Inês Menezes Cordeiro 1

1- Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

2- Medicina Interna, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

E-mail:

andreiarcfernandes@hotmail.com

ABSTRACT

Introdução: As crises epiléticas decorrentes de distúrbios metabólicos em doentes com doença hepática crónica (DHC) são incomuns, ocorrendo sobretudo em estadios avançados da doença. A atividade epileptiforme focal, multifocal ou generalizada no eletroencefalograma e as crises epiléticas têm sido descritas em doentes com encefalopatia hepática, geralmente associadas a um prognóstico desfavorável, contudo o estado de mal epilético é raro.

Caso Clínico: Homem de 52 anos, com história de cirrose hepática alcoólica, admitido em urgência por quadro de vômitos com 2 dias de evolução. À observação apresentava lentificação psicomotora e estigmas de DHC. A avaliação laboratorial revelou amoniémia de 536 $\mu\text{mol/l}$ e alterações compatíveis com síndrome hapatorenal. Nas 24 horas após admissão assistiu-se a deterioração do estado geral com afundamento do estado de consciência e crises epiléticas tónico-clónicas generalizadas sem recuperação do estado de consciência, refratárias a múltiplos antiepiléticos e reaparecendo após diminuição dos fármacos anestésicos - estado de mal epilético super-refratário. Realizou EEGs sucessivos que mostravam disfunção bi-hemisférica com actividade paroxística occipital bilateral independente contínua, compatível com estado de mal epilético focal com períodos de generalização. A RM cerebral revelava hipersinal T2 e restrição à difusão do córtex das convexidades hemisféricas, colocando diagnóstico diferencial entre hiperactividade cortical no contexto do estado de mal por edema excitotóxico e encefalopatia hiper-amoniémica ou a sua coexistência. O doente faleceu por intercorrência infecciosa respiratória com evolução para choque séptico refratário.

Conclusão: Trata-se de um caso raro de estado de mal epilético super-refratário em contexto de encefalopatia hepática. Realçamos a importância de manter um alto nível de suspeição, que nos permita um diagnóstico e intervenção precoces nas crises epiléticas em doentes com DHC.

NEW INSIGHTS INTO THE ANTIEPILEPTIC EFFECT OF CATHODAL TDCS

Sulaiman I Abuhaiba M.D. 1, Catarina Duarte 1, Francisco Sales M.D. 2, Miguel Castelo-Branco M.D.; PhD 1

E-mail:
sabuhaiba@gmail.com

1-Instituto de Ciências Nucleares Aplicadas à Saúde, Coimbra, Portugal
2-Coordenador da Unidade de Epilepsia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

ABSTRACT

Background: tDCS utilizes a small current intensity of 1 to 2 mA to modulate neurotransmitters and synaptic transmission in the stimulated region. It has been previously shown that the effects of tDCS on GABA and Glx in the stimulated region are dependent on the polarity, duration of the stimulation session, and the targeted brain area. tDCS has shown therapeutic potential in epilepsy.

Objective: To understand the mechanism of action of cathodal tDCS in epilepsy and how it modulates the neurotransmitter profile in the epileptogenic zone.

Methods: This is a prospective case-controlled study where 10 patients with drug-resistant focal onset epilepsy underwent two sessions of cathodal tDCS of the epileptogenic zone "1st visit with sham tDCS and 2nd visit with real tDCS". Following each visit, spontaneous EEG was performed. Moreover, MRS was performed with two voxels in each patient: a voxel in the epileptogenic zone and a second voxel in the bilateral occipital area. The epileptogenic zone was identified by performing electrical source analysis using sLORETA on scalp IEDs. GABA, Glx, and NAA were measured using MRS.

Results: 8 patients had anterior temporal pole onset epilepsy and two patients had focal frontal onset. The effect of real tDCS on the reduction of IEDs frequency per minute was -18.5 ± 2.2 (reduction post real-tDCS minus sham-tDCS) [$p < 0.05$]. Interestingly, we identified a statistically significant trend where GABA was decreased in the epileptogenic zone while NAA was increased. Glx was unchanged. The occipital area under the anode showed an increase in Glx and a decrease in GABA as expected.

Conclusions: The immediate antiepileptic effects of cathodal tDCS is mediated by a decrease in GABA. This counter-intuitive finding might delineate the hypothesis that the epileptogenicity is mediated by a dysfunctional GABAergic system that involves post-synaptic inhibitory interneurons "which are believed to be involved with the generation of pathologic HFOs".

SINAIS PATOGNOMÓNICOS PARA UM DIAGNÓSTICO A POSTERIORI DE CRISES EPILÉTICAS – INCIDÊNCIA NUMA UNIDADE DE MONITORIZAÇÃO DE EPILEPSIA E REVISÃO DA LITERATURA

Luís Ribeiro 1, Ricardo Rego 2

1- Serviço de Neurologia do Hospital Pedro Hispano

2- Serviço de Neurofisiologia do Centro Hospitalar e Universitário de São João

E-mail:
luismigreg@gmail.com

ABSTRACT

Introdução: O diagnóstico de crises epiléticas é primariamente clínico e integrativo, requerendo uma análise global da sequência de sintomas e sinais. Contudo, a anamnese pode ser muito limitada, nomeadamente em contexto de urgência e na fase pós-ictal. Como tal, o reconhecimento de eventuais sinais específicos (idealmente patognomónicos) de crises epiléticas pode ter enorme utilidade. Procurámos encontrar esses sinais na base de dados da nossa Unidade de Monitorização de Epilepsia: luxação posterior do ombro, fratura cominutiva vertebral e petéquias peri-oculares bilaterais.

Objetivos/Métodos: Determinar a incidência dos referidos sinais clínicos através da análise retrospectiva dos registos clínicos e video-eletroencefalograma dos doentes internados na Unidade de Monitorização de Epilepsia do Centro Hospitalar e Universitário São João (CHSJ) entre 2011 e 2019; a indicação mais frequente para VEEG nesta população foi a avaliação pré-cirúrgica, seguida do diagnóstico diferencial e classificação sindrómica.

Resultados: De 406 doentes avaliados foi identificada uma doente de 26 anos com epilepsia temporal esquerda e um doente de 30 anos com epilepsia temporal posterior direita, com luxação posterior do ombro e petéquias peri-oculares, respetivamente, ambos após crise de início focal com evolução para fase tónico-clónica bilateral.

Conclusão/Discussão: Na literatura, a luxação posterior do ombro (uni ou bilateral), na ausência de trauma é praticamente patognomónica de crise epilética, com uma incidência estimada muito variável (entre 0,3 e 7%); a fratura cominutiva vertebral (particularmente dorsal) é fortemente sugestiva de crise epilética e a incidência de estimada é 0.3%. (5); a presença de petéquias peri-oculares é raramente reportado na literatura, embora faça parte dos sinais “clássicos” em epileptologia. Esta análise retrospectiva, embora limitada a doentes referenciados a uma unidade de monitorização vídeo-EEG e sem avaliação radiológica sistemática, confirma a raridade de sinais clínicos patognómicos em crises epiléticas.

SINCOPE CARDIOGÉNICA ICTAL VÍDEO-ILUSTRADA

Miguel Leal Rato 1, 2, Cristina Ionel 3, Yanina Baduro 4, Renato Oliveira 5, 6, Ana Catarina Franco 2, 7, 8, Ana Rita Peralta 2, 7, 8, Carla Bentes 2, 7, 8

1 – Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa, Lisboa, Portugal

2 – Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa

3 – Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal

4 – Hospital Central de Maputo, Maputo, Moçambique

5 – Departamento de Neurologia, Hospital da Luz Lisboa, Lisboa, Portugal

6 – Comprehensive Health Research Centre, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal

7 – Laboratório EEG/Sono, Unidade de Monitorização Neurofisiológica, Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa, Lisboa, Portugal

8 – Centro de Referência para Epilepsias Refractárias do HSM-CHULN (no âmbito do EpiCARE)

E-mail:

mlealrato@gmail.com

ABSTRACT

Introdução: A distinção entre crise epiléptica e síncope é um desafio diagnóstico frequente, pela grande variabilidade da semiologia ictal.

Caso clínico: Mulher, 36 anos, antecedentes de episódios sugestivos de síncope vasovagais reflexas na infância e adolescência. Em 2018, inicia de novo episódios de alteração da consciência com perda do tónus muscular, a cada dois meses, sem movimentos involuntários, precedidos de déjà vu/memória intrusa, acufenos bilaterais e sensação de corpo frio, com duração de 20-30 segundos e recuperação rápida. Realizou investigação cardíaca, sem alterações, seguida de estudo imagiológico por TC-CE e RM-CE, que revelou lesão ocupante de espaço temporo-polar direita, compatível com provável DNET (Dysembryoplastic neuroepithelial tumor). Iniciou levetiracetam 500mg bid sem recorrência dos episódios. No contexto do programa de Cirurgia de Epilepsia, foi internada para monitorização vídeo-EEG. Ao sétimo dia sem terapêutica antiepiléptica tem sensação de desmaio iminente, seguida de perda de consciência e tónus muscular durante 20 segundos, posteriormente com elevação dos membros superiores e mioclonias palpebrais, axiais e apendiculares bilaterais, com recuperação em poucos segundos. No EEG registou-se uma atividade rítmica evolutiva temporal anterior e inferior direita, com assistolia no ECG durante 30 segundos após início da atividade ictal. Assumiu-se assistolia ictal, foi re-introduzida a terapêutica antiepiléptica e implantado pacemaker cardíaco. A doente não teve recorrência de crises e encontra-se a aguardar Cirurgia de Epilepsia.

Discussão e conclusões: A assistolia ictal é muito rara (0,5% das monitorizações vídeo-EEG), ocorrendo mais frequentemente na epilepsia temporal. Pensa-se que seja causada pelo envolvimento da rede autonómica central ou das vias do reflexo vasovagal. Apesar de não existir evidência clara de aumento da mortalidade neste subgrupo de doentes, está preconizada a implantação de pacemaker cardíaco para prevenção de SUDEP. Este caso reforça a importância da avaliação semiológica cuidadosa, do registo de ECG e da interação eletrofisiológica cérebro-corção durante o vídeo-EEG.

SÍNDROME DE CAPGRAS, EPILEPSIA E ANGIOPATIA AMILÓIDE: QUE RELAÇÃO?

Rafael Jesus, Carolina Azóia, Ana João Marques, Rita Raimundo, Pedro Guimarães

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real

E-mail:
rafaelgeraldo92@gmail.com

ABSTRACT

Introdução: Inicialmente descrita em 1923, a síndrome de Capgras caracteriza-se pela crença, recorrente e transitória, de que uma pessoa próxima foi substituída por um impostor. Associa-se a um variado leque de patologias incluindo a doença psiquiátrica, cerebrovascular, epilepsia e, em especial, a doença neurodegenerativa.

Caso Clínico: Senhora de 79 anos com história de deterioração cognitiva relacionada com angiopatia amilóide provável, diagnóstico realizado aquando de internamento por hemorragia intraparenquimatosa frontal esquerda. Um ano após o internamento a senhora foi observada por episódios recorrentes e autolimitados em que deixava de reconhecer o marido considerando que este havia sido substituído por um impostor. Segundo a família estas manifestações delirantes eram prolongadas e iniciavam-se após breve compromisso disfásico. Ao exame neurológico para além da disfunção cognitiva, sobretudo nos domínios mnésico e executivo, não existiam outras alterações. Do estudo complementar realizado salientava-se na TC cerebral área de encefalomalácia fronto-basal esquerda e no EEG de rotina lentificação teta polimórfica em topografia frontotemporal esquerda com ocasionais grafoelementos epileptiformes associados. Iniciou medicação antiepiléptica não existindo referência, até à data, de novos episódios.

Conclusão: A síndrome de Capgras é uma entidade rara, cuja topografia cerebral da rede disfuncional ainda não é bem compreendida. No caso em questão a síndrome foi interpretada como manifestação provavelmente pós-ictal em contexto de crises com origem no lobo frontal esquerdo.

VARIANTE RARA DE SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS ASSOCIADA A HETEROTOPIA PERIVENTRICULAR: A EPILEPSIA COMO CHAVE PARA O DIAGNÓSTICO

Joana Ferreira Pinto 1, Inês Carvalho 1, Filipa Meira Carvalho 1, Diana Matos 1, 2, João Pereira 1, Ana Filipa Santos 1, Renata d'Oliveira 3, Célia Machado 1

E-mail:
joanapinto115@gmail.com

1 – Serviço de Neurologia, Hospital de Braga

2 – Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Hospital de Santa Luzia

3 – Serviço de Genética Médica, Centro Hospitalar e Universitário São João

ABSTRACT

Introdução: A síndrome de Ehlers-Danlos (EDS) engloba um espectro de doenças hereditárias do tecido conjuntivo cujas manifestações clínicas são heterogêneas. Além das seis variantes major, existe uma lista crescente de subtipos mais raros, entre os quais se inclui a forma associada a heterotopia periventricular, causada por mutações no gene FLNAe com hereditariedade ligada ao cromossoma X. As crises epiléticas constituem a manifestação neurológica mais comum desta variante.

Caso Clínico: Um adolescente de 15 anos inicia crises epiléticas focais, sendo referenciado à consulta de Neurologia. Tem antecedentes de insuficiência aórtica grave, criptorquidia direita (submetido a orquidopexias sucessivas por recidivas), hérnia inguinal e ruptura do ligamento cruzado anterior esquerdo. É acompanhado em consulta de Genética Médica por suspeita de EDS. A gravidez e o parto decorreram sem intercorrências, apresenta desenvolvimento psicomotor normal e não tem história de convulsões febris, infeção do SNC ou traumatismo crânio-encefálico. Nos antecedentes familiares destaca-se a mãe com epilepsia generalizada desde os 20 anos. O exame neurológico é normal. A RM-CE revelou vários nódulos de heterotopia subependimária ao longo da parede dos ventrículos laterais e esboço de polimicrogiria em alguns sulcos dos polos frontais anteriores mediais bilateralmente; na angioRM detetou-se uma pequena imagem de adição na artéria comunicante anterior, sem clara morfologia sacular, podendo corresponder a formação aneurismática. O EEG interictal não registou atividade epileptiforme. Iniciou levetiracetam 500 mg, bid, sem recorrência de crises epiléticas. A análise genética (painel multigénico por sequenciação de nova-geração, associado a conjuntivopatias) identificou uma variante missense em hemizigotia no gene FLNA [c.191T>C(p.Ile64Thr) de significado clínico incerto.

Conclusão: Relata-se um caso clínico da variante da EDS associada a heterotopia periventricular. As múltiplas comorbilidades apontavam para a presença de uma doença do tecido conjuntivo mas o início de crises epiléticas revelou-se fundamental, permitindo a atribuição de significado clínico à variante genética previamente identificada.



Bial

Keeping life
in mind.

 Eisai Farmacêutica, Lda.

hvc
human health care

Medtronic
Further, Together

LivaNova
Health innovation that matters

SANOFI 

B:OMARIN

 **TECNIFAR**


neuroevolution
sistemas médicos


NUTRICIA
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

COMISSÃO ORGANIZADORA

Ana Franco
Ana Rita Pinto
Francisca Sá
Henrique Delgado
Inês Rosário Marques
Inês Menezes Cordeiro
Joel Freitas
Manuela Santos
Rita Lopes Silva
Vanessa Silva

COMISSÃO CIENTÍFICA

Dílio Alves
Francisco Sales
Carla Bentes

32º ENE

ENCONTRO NACIONAL DE EPILEPTOLOGIA