

34^o ENE

ENCONTRO NACIONAL DE EPILEPTOLOGIA

EPILEPSIA E SONO

LIVRO DE RESUMOS

PORTO
Fundação Engenheiro António de Almeida
11 E 12 DE MARÇO DE 2022

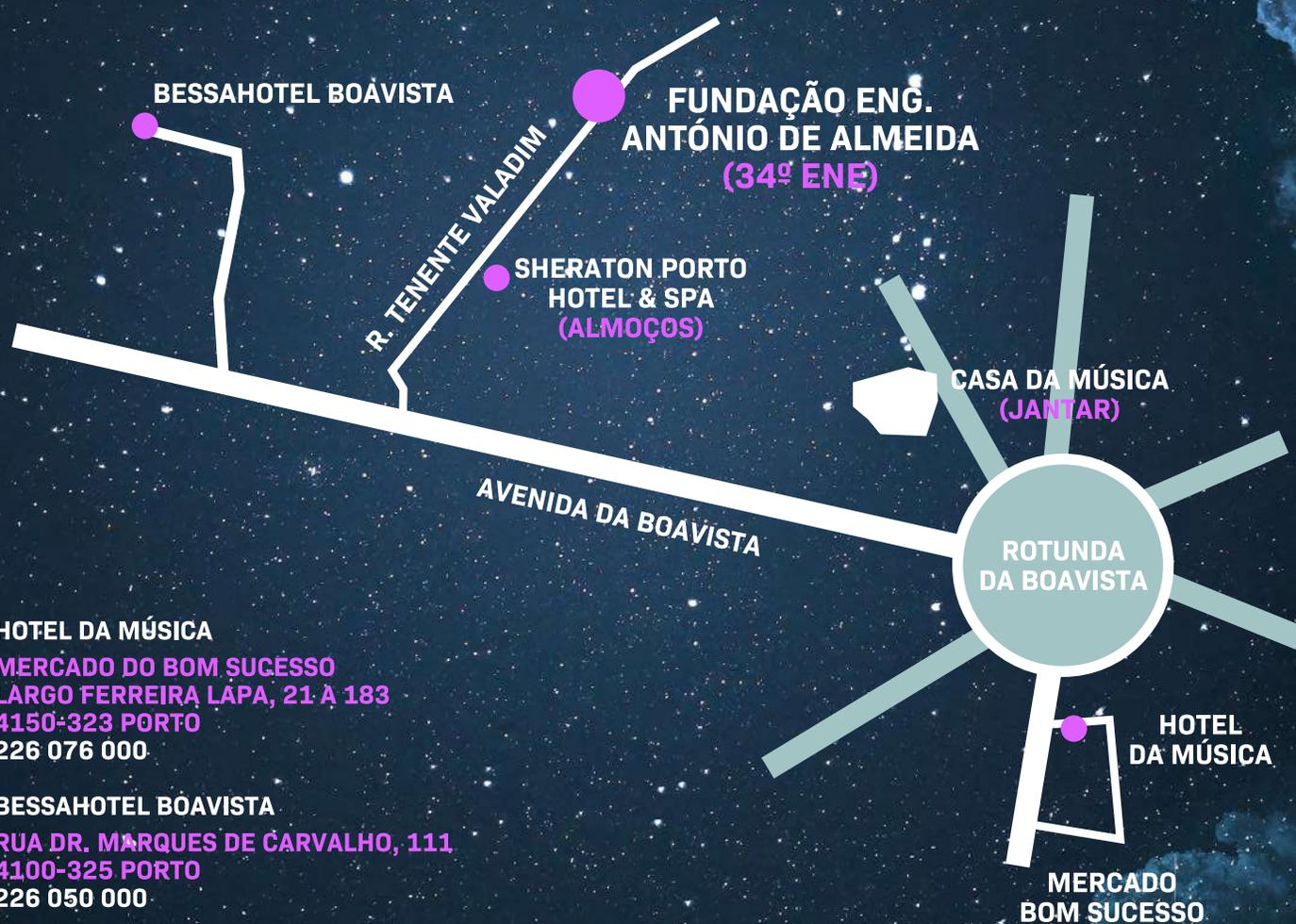
- 08:15** Abertura do Secretariado
- 08:30 – 08:45** Sessão de abertura
- 08:45 – 09:45** **CONFERÊNCIA 1**
Sleep-related hypermotor epilepsy: anatomo-electroclinical correlation (SESSÃO VIRTUAL)
Palestrante: Prof. Doutor Lino Nobili
Moderador: Dr. Francisco Sales
- 09:45 – 10:15** **Conversa com o especialista #1 - LivaNova**
The other side of VNS Therapy: What does QoL mean in people with drug resistant epilepsy?
- 10:15 – 10:45** *Coffee Break*
Sessão de posters #1
Moderadores: Dra. Célia Machado, Dra. Vanessa Silva
- 10:45 – 12:00** **COMUNICAÇÕES ORAIS #1**
Moderadores: Dra. Conceição Bento, Dra. Rita Silva
- 12:00 – 13:00** **Simpósio #1 - Bial**
Intervenção multidisciplinar: Epilepsia e Comorbilidades Psiquiátricas
- 13:00 – 14:30** Almoço
- 14:30 – 15:30** **Simpósio #2 - Eisai**
Prática clínica: otimização do sono em doentes com epilepsia
- 15:30 – 16:30** **CONFERÊNCIA 2**
Sleep and new markers of the epileptogenic zone (SESSÃO VIRTUAL)
Palestrante: Dra. Chifaou Abdallah
Moderador: Dr. Ricardo Rego
- 16:30 – 17:00** *Coffee Break*
Sessão de posters #2
Moderadores: Dra. Catarina Cruto, Dr. Peter Grebe
- 17:00 – 18:15** **COMUNICAÇÕES ORAIS #2**
Moderadores: Dr. Joel Freitas, Dra. Francisca Sá
- 20:00** Jantar / Programa Social*

* Sujeito a inscrição previa até 72 horas antes

- 08:30 – 09:30** **COMUNICAÇÕES ORAIS #3**
Moderadores: Dra. Sofia Quintas, Dra. Inês Cordeiro
- 09:30 – 10:30** **MESA REDONDA 1**
Ponta-onda contínua em sono: um problema que continua
1. A perspetiva da neuropediatria
Palestrante: Dr. José Carlos Ferreira
2. A perspetiva da neurofisiologia
Palestrante: Prof. Doutor Alberto Leal
Moderadores: Dra. Cristina Pereira e Dr. Pedro Guimarães
- 10:30 – 11:00** *Coffee Break*
Sessão de posters #3
Moderadores: Dr. Rui Chorão, Dr. José Paulo Monteiro
- 11:00 – 12:00** **MESA REDONDA 2**
A epilepsia no laboratório
1. Biomarcadores neuronais
Palestrante: Dra. Bárbara Leal
2. Biomarcadores cardíacos
Palestrante: Dra. Teresa Faria
Moderadores: Dr. João Chaves e Prof. Doutora Ana Sebastião
- 12:00 – 13:00** **Simpósio #3 - Angelini**
O presente e o futuro na abordagem da epilepsia refratária
- 13:00 – 14:30** Almoço
- 14:30 – 15:00** **Conversa com o especialista #2 - Neuraxpharm**
BUCCOLAM Midazolam Solução Bucal no tratamento de convulsões agudas e prolongadas em bebés, crianças e adolescentes
- 15:00 – 16:00** **MESA REDONDA 3**
Epilepsia e distúrbios do sono
1. Diagnóstico diferencial
Palestrante: Dra. Rita Peralta
2. Relação bidirecional
Palestrante: Prof. Doutora Carla Bentes
Moderadores: Dra. Isabel Luzeiro e Dr. António Martins
- 16:00 – 16:30** **SESSÃO** Investigação em epilepsia e sono para jovens epileptologistas (SESSÃO VIRTUAL)
Palestrante: Prof. Doutora Laure Peter-Derex
Coordenação: YES Portugal
- 16:30 – 16:45** *Coffee Break*
- 16:45 – 17:00** Encerramento e entrega de prémios / bolsa LPCE
- 17:00 – 18:00** Assembleia geral da LPCE



34º ENE
ENCONTRO NACIONAL DE EPILEPTOLOGIA
EPILEPSIA E SONO



HOTEL DA MÚSICA

MERCADO DO BOM SUCESSO
LARGO FERREIRA LÁPA, 21 A 183
4150-323 PORTO
226 076 000

BESSAHOTEL BOAVISTA

RUA DR. MARQUES DE CARVALHO, 111
4100-325 PORTO
226 050 000

SHERATON PORTO HOTEL & SPA

RUA DO TENENTE VALADIM, 146
4100-476 PORTO
220 404 000

PORTO

Fundação Engenheiro António de Almeida
11 E 12 DE MARÇO DE 2022



COMUNICAÇÕES ORAIS



COMUNICAÇÕES ORAIS #1

11 de março 2022, 10h45 – 12h

Moderadores: Dra. Conceição Bento, Dra. Rita Silva

- 1. Dieta cetogénica no adulto com epilepsia refratária: perfil lipídico e isoformas de Apolipoproteína E**
- 2. EEG em doentes com infeção por SARS-CoV-2 - Análise retrospectiva de uma série de doentes**
- 3. Epilepsia associada ao anticorpo anti-descarboxilase do ácido glutâmico (anti-GAD65) – experiência de um centro terciário**
- 4. Dieta cetogénica no adulto com epilepsia refratária: efeitos na concentração plasmática dos fármacos anticrises epiléticas**
- 5. Cirurgia de epilepsia –10 anos de experiência de um centro de referência**
- 6. Impacto da pandemia COVID-19 numa Unidade de Monitorização de Epilepsia de um hospital terciário**
- 7. Patologia Psiquiátrica e Epilepsia de causa estrutural: qual a relação?**

CO-01 - DIETA CETOGÉNICA NO ADULTO COM EPILEPSIA REFROTÁRIA: PERFIL LIPÍDICO E ISOFORMAS DE APOLIPOPROTEÍNA E

Raquel Samões¹; Joana Lopes²; Alexandre Moreira³; Ricardo Martins-Ferreira⁴; Ana Marta Ferreira⁴; Paulo Pinho E Costa⁴; Ana Cavaleiro⁵; João Chaves¹; Bárbara Leal⁴

- 1 - Serviço de Neurologia - Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUPorto) e Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica (UMIB) - Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS);
 2 - Serviço de Neurologia - Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUPorto);
 3 - Laboratório de Imunogenética - ICBAS;
 4 - Laboratório de Imunogenética - ICBAS e UMIB - ICBAS; 5 - Serviço de Nutrição - CHUPorto

Introdução: A dieta cetogénica (DC) tem sido crescentemente utilizada como opção terapêutica nos doentes adultos com epilepsia refratária. O seu potencial para aumentar os níveis séricos de colesterol e triglicédeos levanta preocupações em termos de saúde cardiovascular, especialmente com o uso prolongado. O estudo da apolipoproteína E, o principal transportador de colesterol, pode ajudar a compreender as variações no perfil lipídico.

Objetivos: Estudar a variação do perfil lipídico ao longo do tratamento com DC e correlacioná-la com as isoformas de apolipoproteína E.

Metodologia: As isoformas de apolipoproteína E foram genotipadas em 41 adultos com epilepsia refratária sob DC - Atkins modificada (23F; 37.2±15 anos, início das crises=7.2±8.1 anos). Os níveis séricos de triglicédeos, colesterol total, HDL (high density lipoproteins) e LDL (low density lipoproteins) foram determinados pré dieta e trimestralmente.

Resultados: As isoformas de apolipoproteína E encontradas foram: ε3ε3(68%), ε3ε2(15%), ε3ε4(12%), ε2ε4(2%) e ε4ε4(2%). A proporção de doentes com dislipidemia foi significativamente superior ao terceiro mês de dieta (72% vs. 34% na baseline). Os níveis séricos de colesterol total (214.8 ± 44.5 vs. 178.0 ± 37.7 mg/dL, p <0.01), LDL (126.4± 38.9 vs. 98.7± 30.0 mg/dL, p <0.01) e triglicédeos (172.1± 121.6 vs. 112.5 ± 66.6mg/dL, p<0.05) aumentaram nos primeiros três meses de dieta e normalizaram pelo nono mês. Cinco doentes necessitaram de fármacos antidislipidémicos. As isoformas de apolipoproteína E não influenciaram as variações do colesterol e dos triglicédeos.

Conclusões: Este estudo preliminar mostrou que a dislipidemia provocada pela DC tende a ser transitória e na sua maioria de resolução espontânea. A apolipoproteína E não parece desempenhar um papel nestes mecanismos, mas mais doentes devem ser incluídos nesta coorte.

Apoio: Bolsa científica da Liga Portuguesa contra a Epilepsia 2020

CO-02 - EEG EM DOENTES COM INFEÇÃO POR SARS-COV-2 - ANÁLISE RETROSPETIVA DE UMA SÉRIE DE DOENTES

[Beatriz Madureira](#)¹; Joana Dionísio¹; Rita Pinheiro¹; Sofia Delgado¹; José Bandeira Costa²; Miguel Miranda³; Laeticia Alves⁴; Daniel Dias De Oliveira⁴; Joana Carvalho⁴; Armanda Santos⁴; António Martins¹; Raquel Tojal¹; João Peres¹

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando da Fonseca, Amadora, Portugal;
2 - Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, Lisboa, Portugal;
3 - Serviço de Neurologia, Hospital de Cascais, Cascais, Portugal; 4 - Laboratório de Neurofisiologia, Hospital Professor Doutor Fernando da Fonseca, Amadora, Portugal

Introdução: Estão descritas complicações neurológicas em cerca de um terço dos doentes com infeção grave por SARS-CoV-2, entre as quais crises epiléticas. Evidência recente sugere que, nestes doentes, a encefalopatia é o achado mais comum no eletroencefalograma (EEG) e que existe uma preponderância para alterações eletroencefalográficas no lobo frontal.

Objetivos: Caracterização clínica e eletroencefalográfica do conjunto de 80 doentes com infeção por SARS-CoV-2 que realizaram EEG no Hospital Prof Dr. Fernando da Fonseca no período de Março 2020 a Setembro 2021.

Metodologia: Procedeu-se a uma análise retrospectiva dos achados eletroencefalográficos e recolha de dados presentes no processo clínico. A análise estatística foi realizada em SPSS com o nível de significância de 5%.

Resultados: A amostra incluiu 80 doentes, com uma mediana de idades de 75 anos (IQR 22-94 anos), 48.8% do sexo feminino. Verificou-se que 22.5% dos doentes apresentava Epilepsia prévia e 37.6% tinha sofrido um insulto cerebral prévio. O motivo mais frequente para realização do primeiro EEG foi depressão do estado de consciência (57.5%). O achado eletroencefalográfico mais comum foi encefalopatia (75.4%). Verificou-se que a atividade paroxística teve uma localização preferencial no lobo frontal (48.7% dos primeiros EEGs), em comparação com localização multifocal (29.0%), temporal (6.5%) e restantes localizações (16.2%). Diagnosticado Estado de Mal Não Convulsivo (EMNC) em 9.7% dos EEGs realizados. Não se constatou qualquer tendência na distribuição da proporção do EMNC pelas categorias de gravidade da infeção SARS-CoV-2. Não se verificou relação entre o grau de encefalopatia e a gravidade da infeção por SARS-CoV-2.

Conclusões: À semelhança do descrito na literatura, o achado eletroencefalográfico mais comum foi encefalopatia e a atividade paroxística localizou-se preferencialmente no lobo frontal. Em alguns estudos é proposto que esta localização se deva a um mecanismo de entrada do vírus na mucosa oral e nasal, com posterior disseminação à região orbitofrontal.

CO-03 - EPILEPSIA ASSOCIADA AO ANTICORPO ANTI-DESCARBOXILASE DO ÁCIDO GLUTÂMICO (ANTI-GAD65) - EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Lénia Silva¹; Sofia Malheiro¹; João Moura¹; Firmina Sambayeta¹; João Chaves^{1,2}; Inês Carrilho³; Sónia Figueiroa^{2,3}; Ana Martins Silva^{1,2}; Ernestina Santos^{1,2}; Raquel Samões^{1,2}

- 1 - Centro Hospitalar Universitário do Porto, Hospital de Santo António;
- 2 - Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica - Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar da Universidade do Porto;
- 3 - Centro Hospitalar Universitário do Porto, Centro Materno-Infantil do Porto

Introdução: O diagnóstico e tratamento precoce de doentes com epilepsia imune é essencial para o prognóstico, pelo que esta entidade foi incluída na classificação da Liga Internacional Contra a Epilepsia (2017). Os anticorpos anti-descarboxilase do ácido glutâmico (anti-GAD65) estão associados a várias síndromes neurológicas, incluindo ataxia, stiff person e epilepsia, e a incidência desta parece ser superior à previamente considerada.

Objetivos: Caracterizar a epilepsia em doentes com síndromes neurológicas por anti-GAD65.

Métodos: Estudo observacional transversal retrospectivo dos doentes seguidos em consulta de Neurologia e Neuropediatria de um hospital terciário por epilepsia associada ao anticorpo anti-GAD65. Os dados foram colhidos através da consulta de processos clínicos.

Resultados: Foram identificados doze doentes: seis homens, idade média início de sintomas neurológicos aos 41anos(AIQ,8-60), tempo médio de início de doença ao diagnóstico nove anos(AIQ,0-16), sete doentes tinham outras doenças autoimunes. Em dez doentes(83%) a epilepsia foi a síndrome inaugural (um estado de mal epilético) e onze apresentaram outra clínica (9-déficite cognitivo, 7-déficite neurológico focal, 1-stiff person syndrome).

Os títulos séricos de anti-GAD65 foram muito elevados ($>2000\text{U/L}$) em sete doentes. O citoquímico do LCR foi normal em todos, com anti-GAD65 positivo em seis de nove determinações. O EEG mostrou atividade paroxística focal em nove doentes(75%), lentificação focal em quatro(33%) e generalizada em dois(17%). A RM-encefálica apresentou sinais de encefalite límbica em quatro(33%) e extra-límbica em dois(17%) e restantes normais(50%). Onze(92%) doentes fizeram imunoterapia: 9 corticoterapia, 8 imunoglobulina humana endovenosa, 3 azatioprina, 2 ciclofosfamida, 1 metotrexato, 1 rituximab. Com tempo médio de seguimento de 54 meses(AIQ,16-84), dez(83%) doentes estão medicados com antiepiléticos [média=2,2 fármacos(DP=0,98)] e seis(60%) destes têm epilepsia refratária. Nenhum doente com tumor diagnosticado.

Conclusões: A epilepsia associada a anti-GAD65 é frequentemente refratária apesar da imunoterapia. A associação a poliautoimunidade e a outra clínica neurológica sugestiva, deve fazer levantar esta hipótese diagnóstica, para imunoterapia atempada.

CO-04 - DIETA CETOGÉNICA NO ADULTO COM EPILEPSIA REFROTÁRIA: EFEITOS NA CONCENTRAÇÃO PLASMÁTICA DOS FÁRMACOS ANTICRISIS EPILÉTICAS

[Joana Lopes¹](#); Sara Cavaco¹; Ana Carvalheiro¹; Bárbara Leal¹; Joel Freitas¹; João Chaves¹; Raquel Samões¹

1 - Centro Hospitalar Universitário do Porto

Introdução: A Dieta cetogénica(DC) é uma opção terapêutica em adultos com epilepsia refratária. Alguns estudos têm mostrado que a concentração plasmática dos fármacos anticrises epiléticas (FACE) pode sofrer reduções durante a DC, contrapondo o seu efeito antiepilético.

Objetivo: Estudar a variação dos níveis séricos de FACE e o seu impacto na eficácia durante o tratamento com DC.

Métodos: Estudo observacional prospetivo unicêntrico de adultos com epilepsia refratária sob DC(Atkins modificada), instituída numa consulta multidisciplinar. Foram incluídos doentes com ≥ 3 meses de DC, medicados com FACE doseáveis no nosso centro (carbamazepina-CBZ, valproato-VPA, fenobarbital-PHB, lamotrogina-LTG e fenitoína-PTH). A sua concentração plasmática e a frequência das crises foram avaliadas pré-dieta e trimestralmente. Análise estatística com teste Wilcoxon e correlação Pearson.

Resultados: Incluíram-se 32 doentes, 18(56,3%) homens, idade média=35anos(dp= ± 15); 17(53%) atingiram 15meses de DC. Estavam medicados em média com 4FAC(dp=1); 11(34,4%) com VPA, 8(25%)PHB, 6(18,8%)CBZ, 4(12,5%)LTG e 3(9,4%)PTH. Não houve alteração na posologia destes fármacos durante o período em estudo. Verificou-se redução do número médio de crises/mês de 40,0(min=1,max=676) na baseline para 21,5(min=0,max=202) aos 15meses; nesta altura, 7(21,9%) doentes tinham redução $>50\%$ no número de crises, 5(15,6%) redução $<50\%$ e 1(3,1%) sem crises. Foram comparadas as variações das concentrações plasmáticas de VPA, CBZ, e PHB, verificando-se que as de VPA e CBZ reduziram consistentemente aos 3, 6, 9, 12 e 15meses em comparação com a baseline. A diferença foi estatisticamente significativa para o VPA aos 3, 9 e 12 meses ($Z=-2,380$, $p=0,017$, $Z=-2,023$, $p=0,043$ e $Z=-2,201$, $p=0,028$, respetivamente). Não se observou correlação estatisticamente significativa entre a variação percentual nas concentrações dos FAC e variação na frequência de crises ($r=-0,11$, $p=0,872$ aos 15 meses).

Conclusão: Durante o primeiro ano de DC as concentrações séricas dos FACE tendem a reduzir, particularmente a do VPA. No entanto, não se verificou impacto negativo significativo no controlo das crises.

CO-05 - CIRURGIA DE EPILEPSIA -10 ANOS DE EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO DE REFERÊNCIA

Cláudia Santos Silva^{1,2}; Catarina Correia Rodrigues¹; Beatriz Nunes Vicente¹; Alexandre Rainha Campos^{3,4}; Diogo Simão^{3,4}; António Gonçalves Ferreira^{2,3,4}; Sofia Quintas^{4,5}; Sara Parreira^{1,4}; Ana Franco^{1,2,4}; Ana Rita Peralta^{1,2,4}; José Pimentel^{1,2,4}; Carla Bentes^{1,2,4}

1 - Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte (CHULN), Lisboa, Portugal;

2 - Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal;

3 - Serviço de Neurocirurgia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte (CHULN), Lisboa, Portugal;

4 - Centro de Referência de Cirurgia da Epilepsia do CHULN (membro da ERN EpiCARE);

5 - Serviço de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte (CHULN), Lisboa, Portugal

Introdução: Cerca de 30% das epilepsias tratadas medicamente permanecem refratárias, sendo a cirurgia de epilepsia uma opção terapêutica nestes casos.

Objetivos: Descrever os resultados do nosso centro no controlo das crises e estimar os fatores prognósticos da cirurgia ressectiva.

Metodologia: Estudo longitudinal retrospectivo de doentes pediátricos e adultos incluídos no programa de cirurgia de epilepsia do Centro de Referência para Epilepsias Refratárias do CHULN, nos últimos 10 anos.

Resultados: Foram incluídos 144 doentes, com idade mediana de 33 anos (entre 2 e 71 anos), idade mediana de início da epilepsia de 8 anos (intervalo interquartil, IQR, 2-20), e duração mediana da doença à data de cirurgia de 13 anos (IQR 5-26). O tempo mediano de seguimento foi de 52 meses (IQR 26-90). 91 doentes foram submetidos a cirurgias ressectivas, 7 a cirurgias desconectivas, 5 a cirurgias ablativas e 41 a cirurgias de neuromodulação. A cirurgia ressectiva mais frequente foi a amigdalohipocampectomia (57,1%) e a de neuromodulação foi a estimulação do nervo vago (68,3%). As etiologias mais frequentes foram a esclerose mesial (28,5%), as malformações do desenvolvimento cortical (18,8%) e os long-term epilepsy associated tumors (LEAT) (13,9%). Na última observação, 114 doentes (79%) apresentavam uma redução de pelo menos 50% do número de crises (ILAE?4): 4 (80%) dos submetidos a cirurgias ablativas, 6 (85,7%) das cirurgias desconectivas, 19 (46,3%) das cirurgias de neuromodulação, e 85 (93,4%) das cirurgias ressectivas. Destes últimos, 65 (71,4%) encontravam-se livres de crises (ILAE 1). As cirurgias a LEAT e a esclerose mesial mostraram maior percentagem de doentes livres de crises (89% e 77%, respetivamente).

Conclusões: Na nossa série, a cirurgia da epilepsia permitiu uma melhoria significativa do controlo da epilepsia na maior parte dos doentes, dependendo do tipo de cirurgia e da etiologia da epilepsia. O prognóstico pós-cirúrgico é semelhante a outras séries publicadas na literatura.

CO-06 - IMPACTO DA PANDEMIA COVID-19 NUMA UNIDADE DE MONITORIZAÇÃO DE EPILEPSIA DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO

Ana Azevedo¹; Helena Rocha²; António Martins de Campos³; André Silva-Pinto²; Ricardo Rego²

1 - Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga;

2 - Centro Hospitalar Universitário de São João;

3 - Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho

Introdução: Durante a pandemia COVID-19, a realização electiva de exames complementares de diagnóstico, nomeadamente de monitorização de vídeo-EEG prolongada em Unidade de Monitorização de Epilepsia (UME), tem tido limitações importantes e muitos doentes recusaram internamento por receio ao contágio.

Objetivo: Avaliar o impacto da pandemia no funcionamento duma Unidade de Monitorização de Epilepsia. Avaliar a segurança dos internamentos neste período, nomeadamente do ponto de vista do risco de transmissão da infecção.

Métodos: Estudo retrospectivo que incluiu todos os doentes monitorizados na Unidade de Monitorização de Epilepsia entre 12 de Maio de 2020 e 31 de Dezembro de 2021. Consulta de registos Trace-Covid para identificar infecções subsequentes ao internamento.

Resultados: Neste período foram realizadas 125 monitorizações vídeo-EEG prolongadas, com predomínio de avaliação do género feminino 61,6% (n=77) e uma média de idades de 39,8 anos. A duração variou entre as 24 horas e os 9 dias. Em comparação com os anos anteriores, o número de monitorizações realizadas, inclusivamente as invasivas, aumentou. Um doente teve infecção por SARS-CoV-2 clinicamente ligeira no segundo dia de internamento, presumivelmente por infecção prévia ao internamento. Nenhum teve registo de COVID na quízena subsequente à alta.

Conclusão: Apesar das restrições e dificuldades impostas pela pandemia foi possível manter a actividade regular da UME e provou-se que com a adaptação de protocolos o risco de adquirir COVID neste contexto é muito baixo.

CO-07 - PATOLOGIA PSIQUIÁTRICA E EPILEPSIA DE CAUSA ESTRUTURAL: QUAL A RELAÇÃO?

Emanuela Maldonado¹; Joana Correia¹; João Camilo²; Manuel Guimarães¹; Joana Gomes¹; João Paulo Gabriel³; Pedro Guimarães^{3,4}

- 1 - Departamento de Psiquiatria e Saúde Mental da Unidade Local de Saúde do Nordeste, Bragança, Portugal;
- 2 - Serviço de Psiquiatria do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal;
- 3 - Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal;
- 4 - Unidade de Neurofisiologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal

Introdução: As patologias psiquiátricas constituem uma comorbilidade importante da epilepsia ocorrendo até 3 vezes mais que na população geral. Esta comorbilidade tem um significativo impacto negativo na qualidade de vida das pessoas acometidas por ambas as patologias.

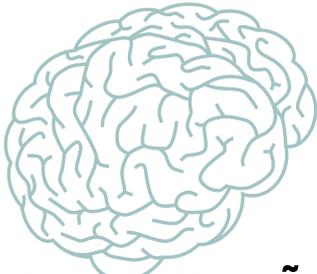
Objetivos: Estudar as características epidemiológicas e a relação existente entre as patologias psiquiátricas e a epilepsia de causa estrutural na população adulta.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo, entre os anos de 2018 e 2021, de doentes com diagnóstico de epilepsia e associada perturbação psiquiátrica, tendo como base registos clínicos da Consulta de Epilepsia e Psiquiatria de um hospital terciário.

Resultados: Dos 146 doentes identificados foram selecionados 40 com Epilepsia Estrutural e comorbilidade psiquiátrica, maioritariamente do sexo feminino (n=25,62.5%) com média de idades de 51anos. A causa mais frequente de epilepsia estrutural nesta amostra foi a lesão cerebral hipóxico-iscémica perinatal (n=10,25%), seguida da malformação do desenvolvimento cortical (MDC) (n=7,17.5%). A alteração estrutural foi mais vezes lateralizada ao hemisfério esquerdo (n=17,42.5%) com maior envolvimento do lobo temporal (n=14,35%). No que diz respeito à patologia psiquiátrica os diagnósticos mais frequentes foram perturbação depressiva major (n= 3,32.5%) seguido da deficiência intelectual (n=11,27.5%). Em termos de sintomatologia verifica-se uma maior percentagem de sintomas depressivos (n=18,45%), seguida da sintomatologia psicótica (n=14,35%). Verifica-se a existência de uma relação entre a lateralidade hemisférica e a sintomatologia psiquiátrica, não se verificando relação com o lobo envolvido ou com o subtipo etiológico da epilepsia.

Conclusões: O nosso estudo revela que a lesão hipóxico-iscémica perinatal e a MDC parecem ser importantes no desenvolvimento de perturbação psiquiátrica, teorizando-se acerca do papel da epileptogénese na modulação e reorganização de redes num cérebro em maturação. A relação da sintomatologia com o hemisfério, ao invés do lobo, suporta a ideia de conectividade funcional consubstanciando o modelo de "network disorder" numa fisiopatologia comum das duas entidades.

Conflitos de Interesse: inexistentes



COMUNICAÇÕES ORAIS #2

11 de março 2022, 17h00 – 18h15

Moderadores: Dr. Joel Freitas, Dra. Francisca Sá

- 8. The standardized EEG array recommended by the IFCN versus the 10-20 system of electrode placement in detecting interictal epileptiform discharges and slow activity**
- 9. Reatividade das descargas periódicas no EEG e seu significado prognóstico em doentes hospitalizados**
- 10. Bocejo ictal: revisão da casuística de uma Unidade de Monitorização de Epilepsia**
- 11. Características Ictais e Interictais dos “Local Field Potentials” do Núcleo Anterior do Tálamo em Doentes com Epilepsia e Estimulação Cerebral Profunda Crónica**
- 12. Tempo de monitorização Vídeo-EEG até registo de 1º evento clínico em doentes com eventos paroxísticos não epiléticos (PNES).**
- 13. Encefalocelos do polo temporal: registo electroencefalográfico do córtex herniado com elétrodos profundos**
- 14. Crises psicogénicas não-epilépticas: caracterização de uma coorte avaliada na Unidade de Monitorização de Epilepsia**

CO-08 - THE STANDARDIZED EEG ARRAY RECOMMENDED BY THE IFCN VERSUS THE 10-20 SYSTEM OF ELECTRODE PLACEMENT IN DETECTING INTERICTAL EPILEPTIFORM DISCHARGES AND SLOW ACTIVITY

Carla Batista^{1,2}; Paulo Coelho³; Telmo Pereira⁴; Daniel Filipe Borges^{4,5}

- 1 - Neurology Department - Pedro Hispano Hospital, Local Health Unit of Matosinhos, Matosinhos, Portugal;
- 2 - MSc Programme in Neurobiology - Faculty of Medicine, University of Porto, Porto, Portugal;
- 3 - Clinical Neuroscience Department - Porto CUF Hospital and Coimbra CUF Hospital;
- 4 - Department of Clinical Physiology, Medical Imaging and Radiotherapy - Coimbra Health School, Polytechnic of Coimbra, Coimbra, Portugal;
- 5 - PhD Programme in Neuroscience - Faculty of Medicine, University of Porto, Porto, Portugal

Introduction: The International Federation of Clinical Neurophysiology (IFCN) recommends the use of the 10-20 EEG array with six electrodes in the inferior temporal chains (F9/F10, T9/T10, P9/P10) in order to sample the inferior-basal and anterior part of the temporal lobe, which preferentially picks up activity originating/propagating from the mesial temporal structures, as several diseases (besides epilepsy) encompass, until now, these uncharted regions.

Objectives: To investigate the supplementary capability of these extra electrodes compared to the classic 19-channel EEG of the 10/20 International System in detecting interictal epileptiform discharges (IED) and slow activity (SA).

Methods: Cross-sectional study enrolling consecutive adult patients who underwent routine and sleep deprived EEGs between August 2019 and March 2020. The EEG recordings were anonymized, randomized and blindly reviewed (thorough visual inspection) by the same expert, using both systems, aiming the index of the abnormalities regarding its category (IED or SA) and topography (temporal, extra-temporal, generalized).

Results: A total of 258 patients were included, with a median age of 59 years and were mainly female (55.4%). The EEG was performed to diagnose epilepsy in 33.3% and to characterize its type in 27.9%. Although a strong agreement was observed for abnormality detection using both methods ($k=.881$), 11.5% of patients with abnormalities in the IFCN array had normal results in the 10-20 system. There was a strong agreement of both methods in detecting focal abnormalities in temporal regions (κ higher than 0.6). Despite this fact, the 10-20 system did not detect IED in 36.4% in right temporal region and 42.1% in left temporal region, as well as SA in 23.1% in right temporal region and 20.0% in left temporal region.

Conclusions: Using additional EEG electrodes in the inferior temporal chains bilaterally, according to the IFCN recommendations, substantially improves the detection rate of EEG abnormalities, particularly in the temporal regions.

CO-09 - REATIVIDADE DAS DESCARGAS PERIÓDICAS NO EEG E SEU SIGNIFICADO PROGNÓSTICO EM DOENTES HOSPITALIZADOS

Ana Franco^{1,2,3}; Sara Parreira^{1,2}; Augusto Rachão⁴; Ana Rita Peralta^{1,2,3}; Carla Bentes^{1,2,3}

1 - Laboratório de EEG/Sono - Unidade de Monitorização Neurofisiológica, Departamento de Neurociência de Saúde Mental (Neurologia), Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte (HSM-CHULN), Portugal,;

2 - Centro de Referência para Epilepsias Refractárias do HSM-CHULN, Portugal (Full Member of ERN EpiCARE);

3 - Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Portugal; 4 - Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal

Introdução: O EEG é uma ferramenta útil para diagnóstico, monitorização e prognóstico do doente crítico. As descargas periódicas (DP) no EEG apresentam-se numa miríade de cenários clínicos com diferentes implicações prognósticas. A reatividade das DP (a estímulos externos) como preditora do prognóstico funcional não foi ainda estudada.

Objetivo: Estudar a relação entre reatividade das DP a estímulos externos e prognóstico funcional na alta de doentes hospitalizados.

Métodos: Estudo de coorte retrospectivo incluindo doentes hospitalizados (enfermaria ou UCI) do CHULN, que realizaram EEG entre Maio/2020-Maio/2021 e com DP. O prognóstico funcional na alta da enfermaria/UCI, medido pelas escalas modified Rankin Scale, Glasgow Outcome Scale (GOS) e Cerebral Performance Categories (CPC), foi comparado entre grupo de doentes com DP reativas e não-reativas, no 1º EEG com DP. Realizou-se uma análise univariada e multivariada controlando para diferenças entre grupos e outras clinicamente relevantes. Considerou-se como significativo $p < 0,05$.

Resultados: Foram analisados 94 doentes com idade média 72,0 anos (SD11,5), 55 (58,5%) sexo feminino, 48 (51,6%) internados em enfermaria. Cinquenta (53,2%) tinham DP reativas e 44 (46,8%) não-reativas. Os doentes com DP não-reativas apresentavam mais patologia neurológica/neurocirúrgica, sinais focais no EN e realização de estímulos tácteis e menor reatividade no 1º EEG. A análise univariada não mostrou associação entre reatividade das DP e prognóstico funcional. Na análise multivariada mostrou-se uma associação entre a reatividade das DP e o prognóstico medido pelas escalas CPC e GOS, estando esta associada a um pior prognóstico ($p < 0,05$).

Conclusão: A reatividade das DP parece associar-se a um pior prognóstico funcional na alta, pelas escalas CPC e GOS. Estes resultados corroboram a importância da estimulação exterior durante o EEG e sugerem que esta pode ser uma nova variável neurofisiológica na prognosticação multimodal do doente hospitalizado, com indicação para EEG. Estudos futuros com coortes maiores e prospetivos poderão contribuir para confirmar estes achados.

CO-10 - BOCEJO ICTAL: REVISÃO DA CASUÍSTICA DE UMA UNIDADE DE MONITORIZAÇÃO DE EPILEPSIA

Cristina Mota¹; António Martins De Campos¹; Ricardo Rego²; Helena Rocha²

1 - Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho;

2 - Centro Hospitalar Universitário de São João

Introdução: O bocejo é um sinal semiológico peri-ictal raramente descrito em epilepsias focais. Na literatura, este sinal encontra-se maioritariamente associado a epilepsia do lobo temporal.

Objetivos: Revisão dos doentes submetidos a monitorização vídeo-EEG prolongada na Unidade de Monitorização de Epilepsia (UME) do nosso hospital com bocejo como parte do repertório semiológico ictal das suas crises epilépticas focais.

Métodos: Estudo retrospectivo, analisando a base de dados da UME. De entre o grupo de doentes admitidos entre novembro de 2011 e dezembro de 2021 e diagnóstico de epilepsia, foram incluídos os que apresentaram pelo menos 1 episódio de bocejo em período ictal.

Resultados: Num total de 426 doentes, dois (~0,5%) apresentaram bocejo no período ictal. Caso 1: homem, 37 anos, epilepsia refratária de início aos 8 anos, secundária a malformação do desenvolvimento cortical frontal direita. As crises são caracterizadas por espasmo com desvio cefálico para a direita acompanhado de vocalização, podendo ser seguidas por mioclonias dos membros esquerdos, automatismos e bocejo sendo que algumas evoluem para tónico-clónicas bilaterais. Caso 2: homem, 33 anos, epilepsia refratária de início aos 16 anos, focal do quadrante posterior direito de etiologia indeterminada. As crises são caracterizadas por aura visual, perda de consciência, automatismos, vocalizações e bocejo, algumas evoluem para tónico-clónicas bilaterais.

Conclusão/ discussão: Na nossa revisão a raridade de ocorrência de bocejo ictal está de acordo com o reportado na literatura, sendo que apresentamos o único caso descrito deste sinal semiológico associado a epilepsia do lobo frontal direito.

CO-11 - CARACTERÍSTICAS ICTAIS E INTERICTAIS DOS "LOCAL FIELD POTENTIALS" DO NÚCLEO ANTERIOR DO TÁLAMO EM DOENTES COM EPILEPSIA E ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA CRÓNICAS

Elodie Lopes¹; Catarina Caldeiras²; Manuel Rito³; Clara Chamadoira³; Ângela Santos⁴; João Cunha⁵; Ricardo Rego⁴

1 - INESC TEC e Faculdade de Engenharia da Universidade do Porto;

2 - Departamento de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário São João;

3 - Departamento de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário São João;

4 - Unidade de Neurofisiologia e Departamento de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário São João;

5 - INESC TEC e Faculdade de Engenharia da Universidade do Porto, Portugal

Objetivo: A Estimulação Cerebral Profunda do Núcleo Anterior do Tálamo (ECP-NAT) é um tratamento eficaz em epilepsia focal refratária. Contudo, cerca de um quarto dos doentes são não respondedores. A análise de "Local Field Potentials" (LFPs) do NAT correlacionada com a semiologia ictal e o EEG de superfície capturados em vídeo-eletroencefalograma (vEEG) pode ajudar a otimizar a estimulação nesses doentes.

Metodologia: Dois doentes com epilepsia focal refratária realizaram registos simultâneos de vEEG e ECP-NAT durante 5 dias, um mês após a implantação de elétrodos de ECP, usando o neuroestimulador PerceptTM PC. Foram realizadas marcações temporais dos ciclos vigília-sono, bem como das pontas interictais e padrões ictais. Os LFPs foram registados nos vários modos disponíveis durante os períodos ictal e interictal. Os relógios do vEEG e do Percept PC foram sincronizados usando batimentos leves sobre o escalpe (produzindo artefactos nos sinais de LFPs e EEG, sendo também visíveis em vídeo) ou através do artefacto de estimulação detetado pelos dois sinais.

Resultados: Foram registadas crises e períodos interictais nos domínios da frequência e potência para ambos os doentes. Verificou-se que as crises tendem a ocorrer em épocas com valores altos de potência dos LFPs e um "limiar" pôde ser identificado para o doente 1. No doente 2, registou-se uma crise no domínio temporal e verificou-se que a transição ictal nos LFPs ocorre cerca de 20 segundos antes do seu início no escalpe. Um potencial biomarcador da crise foi também identificado. A atividade epileptiforme interictal foi detetada nos sinais temporais de LFP. Os ciclos sono-vigília foram identificáveis nos sinais de LFP no domínio da potência, precedendo o estadiamento convencional detetado no EEG.

Conclusões: Os LFPs registados com o PerceptTM PC fornecem informação relevante sobre os estados ictal e interictal e permitem detetar crises precocemente, o que pode auxiliar na configuração de sistema "closed-loop".

CO-12 - TÍTULO: TEMPO DE MONITORIZAÇÃO VÍDEO-EEG ATÉ REGISTO DE 1º EVENTO CLÍNICO EM DOENTES COM EVENTOS PAROXÍSTICOS NÃO EPILÉTICOS (PNES).

Mariana Silva¹; Octávia Brás¹; Francisca Sá¹

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz - Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

Introdução: A monitorização prolongada com Vídeo-EEG é a ferramenta gold standard para o diagnóstico diferencial de crises epiléticas permitindo classificar o tipo de crises, e registar Eventos Paroxísticos Não Epiléticos (PNES). Constitui ainda parte essencial na avaliação pré-cirúrgica de doentes com epilepsias refratárias. A disponibilidade de recursos limita o acesso a este exame condicionando tempos de espera significativos.

Objetivo: Definir o tempo de duração ideal de uma monitorização prolongada de Vídeo-EEG em doentes com suspeita de eventos paroxísticos não epiléticos.

Método: Análise retrospectiva de monitorizações de Vídeo-EEG realizadas nos últimos 3 anos (Setembro 2018 a Dezembro de 2021) na Unidade de Monitorização Prolongada de Vídeo-EEG do Hospital Egas Moniz. Avaliação de dados demográficos, duração da monitorização, número e o tipo de eventos registados e o tempo até registo de primeiro evento clínico.

Resultados: Contabilizadas 120 monitorizações: 55 homens (46%) e 65 mulheres (54%), com idade média de 39 anos. Motivos de referência: 93 para avaliação pré-cirúrgica, 27 para diagnóstico diferencial ou caracterização (9 com epilepsia mas com alteração da semiologia de crises, e 18 por suspeita de PNES). O tempo médio de registo foi de 4,53 dias. Das 120 monitorizações de V-EEG, 20 monitorizações registaram exclusivamente PNES. O tempo até o primeiro evento foi <12h em 40%, 12-24h em 30%, 24-36h em 15%, >48h em 10% (intervalo: 00h05m09s a 86h00m00s; mediana: 11h04m45s).

Conclusão: Nos doentes com eventos paroxístico não epiléticos foi possível registar eventos clínicos e esclarecer o diagnóstico em menos de 24horas em 70% dos doentes, em 48horas para 90% dos doentes. Uma otimização da programação do tempo de monitorização de acordo com o motivo de referência, pode reduzir os tempos de espera.

CO-13 - ENCEFALOCÉLOS DO POLO TEMPORAL: REGISTO ELECTROENCEFALOGRÁFICO DO CÓRTEX HERNIADO COM ELÉTRÓDOS PROFUNDOS

Catarina Caldeiras¹; Pedro Teles²; Clara Chamadoira³; Manuel Rito³; Helena Rocha⁴; Ricardo Rego⁴

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal;

2 - Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário do Algarve, Faro, Portugal;

3 - Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal;

4 - Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal

Introdução: Os encefalocelos do polo temporal (EPT) são crescentemente reconhecidos como uma potencial etiologia de epilepsia estrutural. Existe evidência de que as áreas corticais próximas ao EPT possam estar envolvidas na ictogénese. No entanto, não existe descrição na literatura de registos electroencefalográficos directamente provenientes do EPT. Descrevemos um caso de epilepsia do lobo temporal refractária numa doente com EPT, cuja investigação com eléctrodos profundos incluiu o EPT presumivelmente envolvido nas crises epilépticas e propomo-nos a discutir o seu papel na iniciação e propagação da actividade ictal.

Caso clínico: Mulher, 59 anos, obesa, em investigação por epilepsia focal refractária. A RM cerebral mostrou pequenos EPT bilaterais, um em cada polo, de maiores dimensões à esquerda; adicionalmente existia uma discreta hiperintensidade em T2 no polo temporal e amígdala direitos. Na monitorização vídeo-EEG foram registadas crises com perturbação da consciência e automatismos orais e manuais, com sinais lateralizadores ao hemisfério direito. O SPECT de subtracção ictal corregistado em RM demonstrou hiperperusão relativa das estruturas temporais mesiais direitos. Optou-se por uma estratégia de implantação com eléctrodos profundos bilaterais, incluindo ambos os polos temporais e regiões mesiais. À direita foi possível colocar contactos directamente no EPT; o mesmo foi tentado à esquerda, sem sucesso. O início ictal envolveu de forma aproximadamente síncrona o EPT direito, polo temporal, amígdala e cabeça do hipocampo ipsilaterais. No período interictal registram-se pequenas pontas periódicas nos contactos do EPT. Com base nestes resultados procedeu-se a uma lobectomia temporal anterior direita, com excisão do encefalocelo e amígdalo-hipocampectomia, e a doente está sem crises epilépticas desde então.

Conclusão: Esta é a primeira caracterização do sinal electroencefalográfico ictal e interictal do córtex herniado do EPT com eléctrodos profundos. Neste caso concreto, comprovou-se o potencial epileptogénico intrínseco da lesão, com registos de início ictal essencialmente síncronos com as estruturas límbicas.

CO-14 - CRISES PSICOGÉNICAS NÃO-EPILEPTICAS: CARACTERIZAÇÃO DE UMA COORTE AVALIADA NA UNIDADE DE MONITORIZAÇÃO DE EPILEPSIA

Leonor Dias^{1,2}; Diogo Silva²; Ricardo Rego³; Marta Carvalho^{1,2}; Helena Rocha³

- 1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário São João, EPE.;
- 2 - Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto;
- 3 - Unidade de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário São João, EPE.

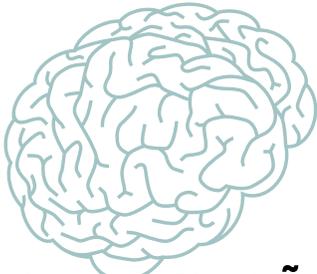
Introdução: As crises psicogénicas não epiléticas (CPNE) são eventos paroxísticos potencialmente confundidos com crises epiléticas e esta dificuldade diagnóstica pode conduzir a um tratamento inapropriado com fármacos anti-criSES epiléticas (FACE). A captura de eventos típicos durante o registo vídeo-EEG é essencial à documentação diagnóstica.

Objetivo: Caracterizar a população de doentes com CPNE de um hospital terciário.

Métodos: Análise retrospectiva dos doentes com CPNE admitidos na UME de um hospital terciário entre 2011 e 2020.

Resultados: De 456 monitorizações VEEG não invasivas, incluímos 28, num total de 64 CPNE (média 2/doente). A duração média da monitorização foi de 48h (DP 28,4). Oitenta e seis por cento dos doentes eram do sexo feminino, com idade média de 41 anos (DP 14,3). Previamente à monitorização, 12 doentes (42,9%) tinham diagnóstico de epilepsia, 6 (21%) suspeita de CPNE e 10 (36%) diagnóstico incerto. A idade média de início de CPNE foi de 32 anos [6;60 anos], com tempo médio até ao diagnóstico VEEG de 12 anos (DP 10,3). A maioria apresentou eventos motores e não motores (60%). Os movimentos eram mais frequentemente focais (85,7%), não rítmicos (53,6%), e com padrão alternante (42,9%). O pelvic thrusting foi raro (7%). Quinze (54%) doentes não identificaram fatores precipitantes. Noventa e seis por cento dos doentes realizavam FACE (64% politerapia). Após monitorização, 18 (64,2%) doentes mudaram de diagnóstico: 20 apresentavam CPNE, 2 epilepsia e CPNE, e em 6 permaneceu a dúvida da existência de epilepsia associada. Doze (46%) doentes suspenderam FACE. Durante o seguimento (média de 3,5 anos, DP 2,4), 36% dos doentes apresentaram melhoria dos sintomas, e 11% resolução das CPNE.

Conclusão: A análise de eventos paroxísticos durante monitorização VEEG, aliada à história clínica, possibilitou um diagnóstico correto de CPNE, permitindo suspender FACE em quase metade dos doentes. Os dados demográficos e atraso diagnóstico são consistentes com a literatura.



COMUNICAÇÕES ORAIS #3

12 de março 2022, 08h30 – 09h30

Moderadores: Dra. Sofia Quintas, Dra. Inês Cordeiro

- 15. A Wearable In-Ear Encephalography Sensor for Monitoring Sleep: preliminary data derived from whole night studies**
- 16. O Desafio dos Eventos Paroxísticos Noturnos – O Papel do Eeg de 24H**
- 17. Estarão a Apneia Obstrutiva do Sono e a Morte Súbita Inesperada em Epilepsia relacionados?**
- 18. Fenómenos paroxísticos não epilépticos no sono em idade pediátrica**
- 19. Ponta-onda contínua em sono – diferentes abordagens terapêuticas**
- 20. Hábitos e perturbações do sono em crianças com epilepsia**

CO-15 - A WEARABLE IN-EAR ENCEPHALOGRAPHY SENSOR FOR MONITORING SLEEP: PRELIMINARY DATA DERIVED FROM WHOLE NIGHT STUDIES

Daniel Filipe Borges^{1,2}; Inês Gomes³; Heloísa Silva^{1,2,4}; João Felgueiras^{1,2,4}; Carla Batista^{4,5}; Telmo Pereira¹; Jorge Conde¹; Alberto Leal⁶

1 - Department of Clinical Physiology, Medical Imaging and Radiotherapy - Coimbra Health School, Polytechnic of Coimbra, Coimbra, Portugal and;

2 - PhD Programme in Neuroscience - Faculty of Medicine, University of Porto, Porto, Portugal;

3 - Neurophysiology Laboratory - Cascais CUF Hospital and Sintra CUF Hospital;

4 - Neurology Department - Pedro Hispano Hospital, Local Health Unit of Matosinhos, Matosinhos, Portugal;

5 - MSc Programme in Neurobiology - Faculty of Medicine, University of Porto, Porto, Portugal;

6 - Neurophysiology Department - Julio de Matos Hospital, Lisbon, Portugal

Introduction: Sleep is vital to health. Its disruption, including sleep deprivation, enhances the risk of developing cardiovascular pathologies and decreases cognitive performance. During sleep there's a sequence and cyclicity of distinct phases, and its study is achieved through the Overnight Polygraphic Sleep Study (PSG). However, this method reveals itself costly and demanding from the technical and human resources point of view, but it also hinders the sleep structure itself. The search for simpler devices is an opportunity, addressing the pitfalls of the most commonly used method which is the actigraphy. The Ear-EEG consists in obtaining EEG signal is obtained from electrodes placed in the hearing canal, significantly increasing acceptability and reproducibility.

Objectives: We intend to assess to what extent Ear-EEG is representative and comparable with PSG EEG channels, namely regarding its ability to identify and classify the different stages and metrics of sleep-in whole night studies.

Methods: Cross-sectional study comprising 6 healthy adults between 22 and 34 years of age. PSG, Ear-EEG and actigraphy recordings were obtained simultaneously, overnight, at home. Sleep classification from each device was then performed randomly and blindly by an experienced sleep technologist, targeting the visual comparison of the datasets. A type I error of 0.05 was considered.

Results: Sleep stages N1 (PSG vs. Ear-EEG: 11.3±5.24% vs. 10.3±6.32%) and N2 (56.4±6.41% vs. 53.7±10.39%) classification didn't show statistically significant differences between methods, unlike stage REM (21.5±3.29% vs. 26.3±5.76%, p=.028). Actigraphy showed values furthest from PSG, namely for total sleep time assessment (PSG: 449±20.5min; EAR-EEG: 443±32.0min; Actigraphy: 382±43.8min). Visual inspection revealed substantial similarities between methods regarding morphology, amplitude, and frequency of the sleep graphic elements and the hypnograms.

Conclusions: Signals obtained through Ear-EEG for sleep classification show promising results. Validation studies are warranted in patients with sleep pathologies and/or as complementary data for home cardiorespiratory sleep studies.

CO-16 - O DESAFIO DOS EVENTOS PAROXÍSTICOS NOTURNOS - O PAPEL DO EEG DE 24H

Cristiana Da Silva¹; Conceição Bento¹; Rute Teotónio¹

1 - CHUC

Introdução: Os eventos paroxísticos durante o sono constituem um desafio diagnóstico na prática clínica, uma vez que podem apresentar-se como manifestação de uma epilepsia ou de várias outras entidades não epiléticas que podem ser erroneamente interpretadas como tal. O presente trabalho tem como objetivo compreender a utilidade do vídeo-eletroencefalograma (vídeo-EEG) de 24h no diagnóstico diferencial destas situações.

Metodologia: Estudo retrospectivo transversal que compreende um período de 28 meses. Foram selecionados de forma sistemática todos os indivíduos que realizaram vídeo-EEG de 24h para diagnóstico diferencial de eventos paroxísticos ocorridos exclusivamente no sono e em que o EEG de rotina não foi conclusivo.

Resultados: No período avaliado, 420 doentes realizaram vídeo-EEG de 24 horas. Encontraram-se 34 (8,1%) doentes que apresentavam exclusivamente queixas noturnas, havendo suspeita clínica de crise tónico-clónica bilateral única em 35,0% destes. A maioria era do sexo masculino (n=22, 64,7%), com uma idade média de 45 anos e sem fatores de risco conhecidos para epilepsia (n=24; 70,6%). Foram registadas alterações em 16 doentes (47,1%): 12 (35,3%) apresentavam atividade epilética inter-ictal, nomeadamente focal frontal (7), temporal (n=4) e central esquerda (n=1); 4 (11,8%) apresentaram episódios enquadráveis em distúrbios do sono, dos quais 2 eram sugestivos de Distúrbios do Comportamento associado ao sono REM (RSBD) e 2 de Movimentos Periódicos dos Membros relacionados com o sono (PLMS). Foi posteriormente realizado PSG nível 1 num destes 4 doentes, com confirmação do diagnóstico de RSBD.

Conclusão: No presente estudo, o recurso ao vídeo-EEG de 24h contribuiu para o diagnóstico em cerca de 50% dos casos. Em algumas situações permitiu que o diagnóstico de uma parassónia fosse equacionado, orientando o clínico para a realização de uma investigação mais dirigida.

CO-17 - ESTARÃO A APNEIA OBSTRUTIVA DO SONO E A MORTE SÚBITA INESPERADA EM EPILEPSIA RELACIONADOS?

Afonso Morgadinho¹; Francisco Antunes¹; Sara Parreira^{2,3}; Ana Rita Peralta^{2,3,4}; Carla Bentes^{2,3,4}

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal;

2 - Laboratório de EEG-Sono. Unidade de Monitorização Neurofisiológica. Serviço de Neurologia. Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte;

3 - Centro de Referência para Epilepsias Refratárias (membro EpiCARE). Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte;

4 - Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa

Introdução: A maioria dos casos de Morte Súbita Inesperada em Epilepsia (pela sigla inglesa SUDEP) ocorre durante o sono e parte dos mecanismos fisiopatológicos propostos são respiratórios. A Síndrome de Apneia Obstrutiva do Sono (SAOS) já foi associada a morte súbita cardíaca e o seu tratamento está associado a redução de crises epiléticas e de atividade epilética no eletroencefalograma. Porém, a associação entre a SAOS e o risco de SUDEP ainda não está bem estabelecida.

Objetivo: Determinar a frequência de doentes com alto risco para SUDEP, presença e gravidade de SAOS, e eventual correlação destas duas variáveis, numa população com Epilepsia submetida a polissonografia (PSG). Métodos: Estudo retrospectivo, transversal, de pessoas com Epilepsia que realizaram PSG entre 2008 e 2018, num hospital terciário. A SAOS foi caracterizada pelos Índices de Apneia e Hipopneia (IAH) e de Dessaturação de Oxigénio (ODI). O risco para SUDEP foi quantificado pela escala rSUDEP-7. Apresentam-se frequências, comparações pelos testes qui-quadrado e correlação entre rSUDEP-7 e parâmetros de PSG pela correlação de Spearman.

Resultados: Foram incluídos 45 indivíduos. A mediana da pontuação rSUDEP-7 foi de 2 e um elevado risco de SUDEP (rSUDEP-7 \geq 5) foi encontrado em 22% dos doentes. A mediana de IAH foi de 17, tendo 82% um IAH patológico (IAH \geq 5) e 20% SAOS grave (IAH \geq 30). Não foi encontrada associação entre o risco de SUDEP (rSUDEP-7) e a presença ou gravidade de SAOS, pelo IAH ou ODI.

Conclusão: Apesar do interesse em encontrar fatores de risco modificáveis para SUDEP, a literatura relativa à sua relação com a SAOS tem obtido resultados contraditórios. Neste estudo, não se verificou associação entre os parâmetros da PSG relativos à SAOS e o risco de SUDEP. Será relevante manter esta linha de investigação para permitir compreender melhor a eventual relação entre as duas patologias.

CO-18 - FENÓMENOS PAROXÍSTICOS NÃO EPILÉPTICOS NO SONO EM IDADE PEDIÁTRICA

Rita Pissarra^{1,2}; Leonor Dias^{2,3}; Rita Bilhoto⁴; Jacinta Fonseca^{1,5}; Cláudia Melo^{1,5}; Mafalda Sampaio^{1,5}; Raquel Pissarra^{1,5}

1 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E.;

2 - Faculdade de Medicina da Universidade do Porto;

3 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E.;

4 - Laboratório de Sono e Monitorização Vídeo-EEG Pediátrica, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E.;

5 - Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário de São João

Introdução: Os fenómenos paroxísticos não epiléticos (FPNE) em sono são eventos comuns em idade pediátrica, por vezes coexistindo com epilepsia. Em casos selecionados, a monitorização vídeo-EEG prolongada (MVEEG) é fundamental para o diagnóstico diferencial e orientação terapêutica.

Objetivos: Caracterizar os FPNE ocorridos durante o sono em doentes pediátricos submetidos a MVEEG. Metodologia: Estudo retrospectivo descritivo dos doentes pediátricos submetidos a MVEEG que apresentaram FPNE no sono, num período de 5 anos (2017-2021), num hospital terciário.

Resultados: Foram realizadas 284 MVEEG no período em estudo, com ocorrência de FPNE no sono em 19 exames, correspondendo a 18 doentes, com idade mediana de 5 anos (2 meses-17 anos), sendo 14 (78%) do sexo masculino. Como antecedentes, 7 (39%) tinham epilepsia, 7 (39%) atraso do desenvolvimento psicomotor/perturbação do desenvolvimento intelectual e 5 (28%) eram saudáveis. Dos FPNE detetados, 7 (37%) corresponderam a mioclonias fisiológicas do sono, 1 (5%) a mioclonias não epiléticas benignas da infância, 6 (32%) a parassónias NREM, 3 (16%) a espasmos não epiléticos e 2 (11%) a discinésias. Os espasmos não epiléticos e as discinésias em sono foram identificados apenas em doentes com epilepsia. As parassónias NREM ocorreram em crianças com e sem doença neurológica prévia. 1 doente com parassónia NREM foi medicado, com resposta favorável.

Conclusões: Os FPNE no sono são eventos habitualmente benignos e o seu diagnóstico é, em regra, clínico. No entanto, em doentes com epilepsia ou alterações neurocognitivas, o diagnóstico diferencial pode ser mais desafiante, sendo a MVEEG crucial. Os autores pretenderam ilustrar a variedade de FPNE no sono ocorridos em doentes submetidos a MVEEG.

CO-19 - PONTA-ONDA CONTÍNUA EM SONO - DIFERENTES ABORDAGENS TERAPÊUTICAS

Leonor Dias^{1,2}; Rita Pissarra^{2,3}; Rita Bilhoto⁴; Jacinta Fonseca^{3,5}; Cláudia Melo^{3,5}; Mafalda Sampaio^{3,5}; Raquel Sousa^{3,5}

- 1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário São João, E.P.E.;
- 2 - Faculdade de Medicina da Universidade do Porto;
- 3 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário São João, E.P.E.;
- 4 - Laboratório de Sono e Monitorização Video-EEG Pediátrica, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E.;
- 5 - Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário São João, E.P.E.

Introdução: A Ponta-Onda Contínua em Sono (POCS) é uma encefalopatia epilética da idade pediátrica, caracterizada por problemas cognitivos, comportamentais e/ou regressão do desenvolvimento psicomotor (DPM) em doentes com ativação da atividade epileptiforme em sono e ponta-onda lenta quase contínua. A etiologia subjacente condiciona abordagens terapêuticas distintas.

Objetivos: Caracterização de uma amostra de doentes pediátricos com POCS.

Métodos: Estudo retrospectivo/descritivo de doentes pediátricos com POCS, submetidos a monitorização VEEG prolongada, seguidos num período de 14 anos (2008-2021), num hospital terciário.

Resultados: Identificaram-se 8 doentes com POCS, 5 do sexo masculino, idade mediana de 13 anos [3;16anos]. A idade mediana de diagnóstico de POCS foi 4,5 anos [1,6-5,8anos]. Quanto aos antecedentes: 2 epilepsias associadas a mutações genéticas (n=1 GRIN2A, n=1 SHANK3); 3 epilepsias sintomáticas (malformação do desenvolvimento cortical [MDC]); 3 ADPM (n=2 sequelas de prematuridade, n=1 meningite e hidrocefalia obstrutiva). A apresentação clínica da POCS cursou com: descompensação epilética (n= 6); regressão DPM (n=3) e/ou alteração comportamental (n=1). A POCS classificou-se como generalizada em 4 doentes (n=2 sequelas de prematuridade; n=1 meningite e hidrocefalia obstrutiva; n=1 epilepsia associada a mutação no gene SHANK3) e focal em 4 (n=3 MDC; n=1 epilepsia associada a mutação no gene GRIN2A). Seis doentes foram medicados com prednisolona, 3 com boa resposta clínica. Três apresentaram recorrência: 1 iniciou sulthiame (epilepsia associada a mutação no gene GRIN2A) e 1 realizou hemisferotomia (MDC), com evolução neurocognitiva favorável e resolução da POCS. Dois doentes com epilepsia sintomática não realizaram corticoterapia, dado terem mantido estabilidade clínica com ajuste de antiepiléticos.

Conclusão: A diversidade de causas subjacentes a POCS implica uma abordagem terapêutica individualizada, consoante a etiologia. Os doentes com POCS e mutação do gene GRIN2A poderão beneficiar de fármacos como sulthiame, sendo que outras estratégias poderão surgir na era da medicina de precisão. Salientamos ainda a indicação cirúrgica em casos selecionados.

CO-20 - HÁBITOS E PERTURBAÇÕES DO SONO EM CRIANÇAS COM EPILEPSIA

Bárbara Querido Oliveira¹; Carolina Jesus E Sá¹; Mafalda Matias¹; Elisabete Gonçalves¹; Susana Rocha¹

1 - Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar Barreiro-Montijo, EPE

Introdução: O sono é responsável pela regulação de múltiplas funções primordiais, influenciando o crescimento e desenvolvimento do sistema nervoso central. Diversos estudos demonstraram uma maior prevalência de distúrbios do sono em crianças e adolescentes com epilepsia, sendo mesmo uma das comorbilidades mais comuns nesta patologia, em idade pediátrica. Da mesma forma, sabe-se que as perturbações do sono têm impacto no controlo das crises epiléticas.

Objetivo: Caracterizar o sono em crianças e adolescentes com epilepsia acompanhadas nas Consultas de Neuropediatria do Centro Hospitalar Barreiro Montijo, no ano de 2021.

Metodologia: Estudo transversal realizado em crianças e adolescentes com epilepsia através da aplicação de um questionário online, aos pais, adaptado do Children's Sleep Habits Questionnaire. Os dados relativos à patologia de base (comorbilidades, anos de doença, tratamento e gravidade da mesma) foram obtidos pela consulta dos processos clínicos.

Resultados: Foram incluídas 120 crianças e adolescentes, dos quais 96 responderam ao questionário aplicado. A mediana de idades foi de 12 anos (2-18, média 10.8 anos). Verificou-se que 95% dos inquiridos apresentava alguma alteração ou comorbilidade disruptiva do sono, sendo as mais frequentes o sono agitado (44%), roncopatia (42%), bruxismo (38%) e dificuldade em acordar (33%). 29% adormecia exposto a um ecrã. 41% dos pais considerou que houve influência dos anti-epiléticos na qualidade do sono dos seus filhos, referindo um impacto positivo na maioria dos casos. 17% dos doentes tinha epilepsia refratária, e em todos estes foi registada pelo menos uma alteração da dinâmica normal do sono. Em 18% dos doentes houve necessidade de recorrer a medicação hipnótica.

Discussão/Conclusões: Os resultados obtidos vão ao encontro daquilo verificado na literatura, demonstrando a importância de questionar ativamente sobre os hábitos e possíveis perturbações do sono nas consultas de seguimento destes doentes. A identificação e intervenção nestas perturbações poderá contribuir para um melhor controlo da doença.

POSTERS



34º ENE
ENCANTRO NACIONAL DE EPILEPTOLOGIA
EPILEPSIA E SONO



POSTERS #1

11 de março 2022, 10h15 – 10h45

Moderadores: Dra. Célia Machado, Dra. Vanessa Silva

- 1. Estudo comparativo entre consulta telefónica e consulta presencial no seguimento em doentes com Epilepsia estável/em remissão**
- 2. Um caso invulgar de Crise Focal Sensitiva**
- 3. Psicose na Epilepsia: Importância de uma abordagem multidisciplinar**
- 4. Movimentos involuntários num doente com epilepsia: a importância da semiologia**
- 5. A disfunção cerebelosa no doente com epilepsia**
- 6. Análise dos doentes admitidos no Serviço de Urgência sob o fluxograma “convulsões”**
- 7. Epilepsia no Serviço de Urgência**
- 8. Estado de mal não convulsivo em doente com descompensações psiquiátricas recorrentes**
- 9. Epilepsia refratária e Síndrome do cromossoma 20 em anel**
- 10. Caracterização do perfil farmacocinético do perampanel em doentes portugueses com epilepsia**
- 11. Epilepsia e ataxia: a infeção oculta**



PO-01 - ESTUDO COMPARATIVO ENTRE CONSULTA TELEFÓNICA E CONSULTA PRESENCIAL NO SEGUIMENTO EM DOENTES COM EPILEPSIA ESTÁVEL/EM REMISSÃO

Miguel Miranda¹; Beatriz Madureira²; Raquel Torjal²; António Martins²; João Peres²

1 - Unidade Funcional de Neurologia, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida;

2 - Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca

Introdução: A Telemedicina em Epilepsia é vista como um campo promissor pelo potencial benefício clínico e económico para os sistemas de saúde. Recentemente, e no contexto das limitações introduzidas pela pandemia COVID-19, a teleconsulta surgiu como solução para o acompanhamento regular de doentes com Epilepsia.

Objetivos: Comparar a eficácia da teleconsulta telefónica (TT) e da consulta presencial (CP) no seguimento de doentes com Epilepsia estável.

Metodologia: Avaliação prospectiva e unicêntrica de uma população de doentes com Epilepsia activa (> 1 crise/ano) e estável (< 2 crises/mês) ou em remissão (<1 crise/ano) seguida durante 9 meses em regime de TT, comparando outcomes primários com dados do processo clínico referentes a CP dos 9 meses prévios. Resultados: Foram incluídos 26 doentes (15 com epilepsia ativa e 11 em remissão), com seguimento em consulta de subespecialidade de Epilepsia, em média, há 4,64 (8,11) anos. Durante o período do estudo, foi estimada uma adesão global à TT de 85,6%. Apesar de 42,3% dos doentes terem registado menos crises e 42,3% igual número de crises durante o seguimento por TT, não foi encontrada diferença significativa entre a média do número de crises no período TT e CP. Durante o seguimento por TT, verificaram-se taxas inferiores de admissão em serviço de urgência (11.5% versus 23.1%) e internamento (7.7% versus 15.4%). Contudo, neste período, foram mais frequentes as falhas de adesão terapêutica (30,8% versus 23.1%) e os efeitos adversos medicamentosos reportados (19,2% versus 15.4%). Apenas 23,1% preferiu seguimento em CP. Foi encontrada uma relação entre a existência de crises durante o período TT e a preferência por CP ($p=0,018$).

Conclusões: A eficácia do seguimento de doentes com epilepsia estável/em remissão por teleconsulta ou consulta presencial parece sobreponível, sendo a teleconsulta uma opção legítima, mais cómoda para o doente, permitindo otimizar recursos humanos e económicos.

PO-02 - UM CASO INVULGAR DE CRISE FOCAL SENSITIVA

Beatriz Madureira¹; Raquel Tojal¹

1 - Hospital Professor Doutor Fernando da Fonseca

Introdução: A epilepsia focal é o tipo de epilepsia mais comum em adultos. Apesar de haver uma sobreposição da apresentação clínica das epilepsias focais, descrições detalhadas das crises podem ajudar a estabelecer a localização do foco epileptogénico.

Caso Clínico: Mulher, 30 anos, sem antecedentes relevantes, apresentou um quadro de início súbito de dormência nos 1º-3º dedos da mão esquerda e hemiface esquerda, a que se seguiu uma sensação de asfixia. Alguns segundos depois apresentou uma crise tónico-clónica bilateral, com recuperação espontânea da consciência. Foi levada ao SU, onde teve outro episódio sobreponível. À admissão no Serviço de Neurologia, apresentava como única alteração ao exame neurológico força muscular segmentar (FM) G4+ na mão esquerda a nível da extensão/flexão dos dedos e oposição do polegar. Do estudo complementar de diagnóstico, na RM-CE identificou-se uma pequena lesão córtico-subcortical na circunvalação pré-central direita, com hipossinal em T2, hipossinal em T1, com pequena área de hipossinal no SWI, sem restrição à difusão das moléculas de água, em relação provável com pequena sequele vascular, com depósito de hemossiderina. Realizou um EEG, que não identificou atividade paroxística. Não se identificaram outras alterações de relevo nos exames complementares de diagnóstico. A doente ficou medicada com levetiracetam 1g 12/12h e com antiagregante plaquetar.

Conclusão: A doente apresenta epilepsia estrutural com crises focais sensitivas do hemisfério direito com generalização secundária, tendo como etiologia uma lesão vascular pré-central direita. Na literatura está descrita sensação de asfixia em crises epiléticas com envolvimento do córtex da ínsula. Desse modo, admite-se que uma propagação da atividade epilética para o córtex insular poderia justificar a sensação de asfixia descrita pela doente. Como é demonstrado através deste caso clínico, por vezes através da semiologia apenas é possível determinar uma área aproximada da lesão epileptogénica, através dos sintomas decorrentes da propagação da atividade epilética.

PO-03 - PSICOSE NA EPILEPSIA: IMPORTÂNCIA DE UMA ABORDAGEM MULTIDISCIPLINAR

Carolina Pinto-Gouveia¹; Inês Antunes Cunha²; Susana Renca¹

- 1 - CRI de Psiquiatria do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra;
- 2 - Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: A psicose da epilepsia é uma perturbação neuropsiquiátrica relativamente comum, afectando até 7% dos doentes com epilepsia, sendo a sua prevalência superior nas epilepsias focais, sobretudo nas que envolvem o lobo temporal. Vários estudos têm demonstrado a existência de uma relação bidirecional entre a epilepsia e diversas perturbações psiquiátricas, como a psicose. As psicoses da epilepsia classificam-se, tradicionalmente, de acordo com a sua relação temporal com a crise convulsiva, nomeadamente psicose pré-ictal, ictal, pós-ictal ou interictal. De referir ainda a possibilidade de ocorrência de quadros psicóticos pós-cirúrgicos. Também o conhecimento dos principais fatores de risco para o desenvolvimento de sintomatologia psicótica se afigura relevante na prática clínica, permitindo uma investigação sistemática destes sintomas em doentes com maior vulnerabilidade para o seu desenvolvimento.

Objetivos: Fazer uma breve revisão sobre as diferentes formas de apresentação da psicose da epilepsia, bem como refletir sobre diferentes abordagens terapêuticas e dificuldades na gestão das mesmas.

Metodologia: Revisão não sistemática da literatura e descrição de caso clínico.

Conclusões/Discussão: O tratamento da psicose da epilepsia mostra-se desafiante devido às interações farmacocinéticas inerentes à polimedicação, ao efeito dos antipsicóticos no limiar convulsivo, e ainda ao possível papel dos antiepilépticos no surgimento ou agravamento da sintomatologia psicótica. A ausência de insight para a sua condição clínica e para a necessidade de tratamento, por vezes característica dos quadros psicóticos, poderá dificultar a adesão à terapêutica não só antipsicótica, mas também antiepiléptica, condicionando assim o controlo da própria epilepsia. Igualmente, a ausência de controlo das crises convulsivas poderá exacerbar a sintomatologia psicótica. A literatura tem apontado que a presença de perturbações psiquiátricas determina um impacto substancial na qualidade de vida destes doentes, possivelmente até superior que a frequência das crises. Assim, torna-se fundamental uma abordagem multidisciplinar de forma a responder às várias necessidades do doente com epilepsia.

PO-04 - MOVIMENTOS INVOLUNTÁRIOS NUM DOENTE COM EPILEPSIA: A IMPORTÂNCIA DA SEMIOLOGIA

Margarida Ferro¹; Marta Sequeira¹; Diana Melancia¹

1 - Serviço de Neurologia - Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

Introdução: Distúrbios do movimento são apresentações incomuns de AVC isquémico. As mioclonias são movimentos involuntários breves e arrítmicos, contrastando com a ritmicidade do tremor. As mioclonias podem ter etiologia cortical ou subcortical. O tremor pode ocorrer em contexto de lesão talâmica ou das vias dentato-rubro-talâmicas, cerebello-talâmicas ou nigroestriadas sendo mais frequentemente uma manifestação tardia do AVC.

Caso Clínico: Homem, 70 anos, apresentou-se no serviço de urgência por movimentos involuntários da mão esquerda com 10 horas de evolução. Dos antecedentes, destaque para TCE grave com áreas de encefalomalacia cortico-subcortical frontal direita e epilepsia sequelar. Apresenta frequentemente crises focais não motoras com paragem de atividade, por vezes com automatismos oromandibulares, e raramente crises tónico-clónico generalizadas. Não cumpria medicação e não tinha seguimento em nenhuma consulta. À observação apresentava olhar preferencial para a direita, hemianopsia homónima esquerda e hemiparesia esquerda grau 4 de predomínio braquial distal. Apresentava ainda movimento hiperkinético de frequência elevada da mão esquerda, por vezes apenas do segundo dedo, com mioclonias negativas associadas. Realizou RM que revelou enfartes recentes do hemisfério cerebral direito com restrição à difusão e tradução em FLAIR, na cabeça do núcleo caudado e núcleo lenticular, e cortico-subcortical frontais e parietais. Os eco-dopplers demonstraram estenose significativa da artéria carótida interna direita intracraniana e do segmento M1 da artéria cerebral média esquerda.

Conclusão: Apresentamos um caso em que a presença de movimentos involuntários em doente com antecedentes de epilepsia atrasou o diagnóstico de AVC. A elevada frequência do movimento dificultou o diagnóstico diferencial entre mioclonias e tremor, ambos possíveis tendo em conta a localização dos enfartes. A presença simultânea de défices positivos e negativos, bem como a semiologia dos movimentos involuntários distinta das crises habituais do doente foram pistas para o diagnóstico, apesar de já não ter sido possível realizar terapêuticas de fase aguda.

PO-05 - A DISFUNÇÃO CEREBELOSA NO DOENTE COM EPILEPSIA

Luís Costa¹; Carla Morgado²; Inês Carvalho²; Isabel Amorim²; Célia Machado²; João Pereira²

1 - Unidade Local de Saúde do Alto Minho;

2 - Hospital de Braga

Introdução e objetivos: A ataxia cerebelosa pode surgir num número significativo de doentes com epilepsia (até 54% em alguns estudos). Apresentamos um caso clínico que revela o desafio de definir se a ataxia é causa, consequência ou coincidência no doente epilético.

Descrição do caso: Doente de 60 anos com antecedentes de epilepsia focal refratária de causa desconhecida desde os 18 anos. Sem antecedentes familiares relevantes. Estava medicada atualmente com zonisamida, pregabalina, clonazepam, eslicarbazepina e perampanel. Previamente já tinha sido medicada com ácido valpróico, lamotrigina, levetiracetam, carbamazepina, fenitoína e clobazam. Foi admitida no SU por desequilíbrio da marcha com um mês de evolução relacionado temporalmente com aumento recente da dose de eslicarbazepina. Objetivamente estava disártrica, com dismetria nas provas dedo-nariz e calcanhar-joelho e marcha de base alargada apenas possível com apoio de terceiros. Realizou RM-CE que não revelou alterações. O estudo analítico do soro e líquido e a pesquisa de neoplasia oculta excluíram as etiologias paraneoplásica, carencial, infecciosa ou inflamatória. Por suspeita de iatrogenia medicamentosa, foi realizado desmame de eslicarbazepina e zonisamida. A descompensação da epilepsia foi controlada com a introdução de lacosamida. Verificou-se uma melhoria parcial da ataxia, mantendo ainda necessidade de apoio unilateral para a deambulação.

Conclusão: Neste caso, há a referir que a hipótese de iatrogenia medicamentosa foi colocada após investigação extensa de outras causas que pudessem concorrer para o diagnóstico. De salientar também a dificuldade em manter um equilíbrio ténue entre o controlo adequado das crises epiléticas da doente e o surgimento de efeitos adversos que têm repercussão funcional quotidiana. O facto de não existir melhoria completa da ataxia nem atrofia cerebelosa, devem implicar vigilância clínica da doente na possibilidade de surgir outra etiologia.

PO-06 - ANÁLISE DOS DOENTES ADMITIDOS NO SERVIÇO DE URGÊNCIA SOB O FLUXOGRAMA "CONVULSÕES"

Ana João Marques¹; Catarina Borges¹; André Costa¹; Pedro Guimarães^{1,2}; João Paulo Gabriel¹

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

2 - Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: O Protocolo de Triagem de Manchester, implementado nos Serviços de Urgência (SU) em Portugal, pretende a orientação e priorização adequada dos doentes. O fluxograma "convulsões" pretende identificar os casos sugestivos de evento de possível etiologia epiléptica e, de acordo com os restantes achados clínicos, categoriza o episódio segundo gravidade.

Objetivos: Estudar as características sociodemográficas e clínicas dos doentes admitidos no Serviço de Urgência (SU) triados sob o fluxograma "convulsões" ao longo de 6 meses.

Metodologia: Estudo retrospectivo, com base nos registos clínicos, dos doentes admitidos, de forma consecutiva, ao SU, a quem foi atribuído "convulsões" segundo Triagem de Manchester.

Resultados: Neste período, identificámos um total de 106 episódios de SU com o fluxograma "convulsões". Trata-se de população com 56.6% de homens, com idade mediana de 61 anos. Em 86.8% dos casos o paroxismo havia sido presenciado. A maioria dos doentes (60%) não tinha antecedentes de epilepsia embora 50.9% referisse história de outra doença neurológica - síndrome demencial em 46.4% dos casos. Existiam alterações ao exame neurológico em cerca de metade dos doentes. O estudo analítico foi maioritariamente normal (68.3%) e a TC-Craneoencefálica mostrou-se sem alterações em 61.8% dos doentes investigados. Realizou-se estudo eletroencefalográfico nas primeiras 24H em 17.9% dos casos. Concluiu-se por paroxismo não epiléptico em 1/3 dos doentes: 40% destes com lipotímia/síncope e 34.3% com paroxismo não epiléptico psicogénico. Avaliando apenas os doentes sem antecedentes de epilepsia, em 57.7% conclui-se crise(s) epiléptica(s): 58,8% não provocada e 41.2% sintomática aguda. Dos doentes com crise epiléptica, 29.6% manifestou crises durante hospitalização. Em 28.3% das admissões existiu internamento e verificaram-se 5 óbitos. Em 34.7% dos doentes a observação não resultou em mudança terapêutica.

Conclusões: A triagem por "convulsões" resulta na observação de doentes com eventos distintos, nem sempre de origem epiléptica, tornando-se determinante o conhecimento semiológico para o diagnóstico diferencial.

Catarina Borges¹; André Costa¹; Ana João Marques¹; Pedro Guimarães^{1,2}

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

2 - Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: As crises epiléticas são um motivo frequente de admissão no Serviço de Urgência (SU), mesmo em doentes com epilepsia. Nestes casos urge determinar os fatores desencadeantes envolvidos de forma a implementar-se uma adequada estratégia terapêutica.

Objetivos: Analisar socio-demograficamente e clinicamente os episódios de SU de doentes epiléticos sob o fluxograma "convulsões", caracterizando a epilepsia e os fatores desencadeantes identificados. Metodologia: Estudo observacional retrospectivo, com recurso aos registos clínicos de doentes adultos com epilepsia que recorreram ao SU sob o fluxograma "convulsões", durante 1 ano.

Resultados: Neste período foram identificados 106 episódios de urgência sob o fluxograma "convulsões". Amostra maioritariamente do sexo masculino (n=69; 65%) com média de idades de 54,75. Os dois tipos de epilepsia mais prevalentes foram a Epilepsia focal (n=57; 53,8%) e a Epilepsia generalizada (n=35; 33%). Etiologicamente, a causa Estrutural foi predominante (n=62; 58,5%), face à etiologia Desconhecida (n=26; 24,5%) e à Genética (n=18; 16,9%). Dentro das epilepsias estruturais predominaram as causas vascular (n=16; 25,8%) e pós-traumática (n=14; 22,6%). O estado de mal foi mais prevalente no tipo de Epilepsia focal e etiologicamente na Epilepsia Estrutural, em ambos os casos sem significância estatística. Na maioria dos episódios o diagnóstico final foi de crise epilética (n=93; 87,7%) e num terço destes não foi possível identificar fatores precipitantes. Quando identificados, os mais frequentes foram as intercorrências infecciosas (n=23; 24,7%), o incumprimento terapêutico (n=18; 19,4%) e o consumo/abstinência alcoólica (n=10; 10,8%). A intercorrência infecciosa surge como o principal fator desencadeante na faixa etária de epiléticos acima dos 65 anos (p<0,001).

Conclusões: Os principais fatores desencadeantes que motivam a admissão no SU dos doentes com epilepsia são o incumprimento terapêutico e a intercorrência infecciosa, sendo esta última o fator mais prevalente, sobretudo, nos doentes de idade avançada.

PO-08 - ESTADO DE MAL NÃO CONVULSIVO EM DOENTE COM DESCOMPENSAÇÕES PSIQUIÁTRICAS RECORRENTES

Daniela Santos Oliveira¹; Ana Gouveia¹; Peter Grebe¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira

Introdução: O estado de mal não convulsivo é uma emergência neurológica e a sua rápida identificação e tratamento têm influência prognóstica. No entanto, em doentes com patologia psiquiátrica descompensada ou demência, o diagnóstico pode constituir um desafio.

Caso Clínico: Homem de 63 anos com antecedentes de TCE, aos 51 anos, com sequela corticossubcortical temporal esquerda. Aos 54 anos iniciou quadro psiquiátrico com internamentos por agressividade e depressão major e, anos depois, deterioração cognitiva multidomínios com perda da autonomia e apatia. Vários episódios de urgência por arreatividade alternada com agressividade, recusa alimentar e atitude não colaborante, inicialmente interpretados como alteração do comportamento. Num desses episódios, associava mutismo, encerramento ocular voluntário e resistência à mobilização dos membros, tendo ficado em vigilância clínica. Apresentava estudo analítico normal e TC-CE sem lesões agudas. No dia seguinte, encontrava-se sobreponível, mas com pestanejo rítmico. Após 15mg de midazolam, observou-se abertura ocular, alguma colaboração e tentativa de verbalização. Entretanto, encontrados dois selos de rivastigmina na região dorsal, sem outros sinais de toxicidade colinérgica. Por suspeita de estado de mal não convulsivo (EMNC), realizou EEG que documentou um episódio de 156s de behaviour arrest com atividade alfa difusa intercalada com pontas difusas, a 1-2Hz, com reversão espontânea para um padrão de base de encefalopatia difusa, associando maior reactividade. Iniciou terapêutica com valproato até 1500mg/dia e lacosamida até 400mg/dia. Sete dias depois, o EEG apresentava sinais de encefalopatia difusa de predomínio temporal esquerdo. Teve alta com terapêutica dirigida, calmo, colaborante, com o habitual discurso de baixo débito. Seis meses depois mantinha estabilidade clínica e comportamental, no EEG observou-se ainda baixas amplitudes e ocasional actividade lenta temporal esquerda, sem actividade epileptiforme.

Conclusões: A melhoria clínica e eletroencefalográfica após terapêutica anticonvulsiva, favorece o diagnóstico de EMNC que deve ser excluído em doentes com alteração comportamental por patologia psiquiátrica ou demência.

PO-09 - EPILEPSIA REFRATÁRIA E SÍNDROME DO CROMOSSOMA 20 EM ANEL

Fábio Gomes¹; Inês Gomes¹; Eunice Matoso²; José Vieira Barbosa¹; Conceição Bento¹

1 - Serviço de Neurologia - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra;

2 - Serviço de Genética Médica - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: A síndrome do cromossoma 20 em anel é caracterizada por crises focais refratárias com um padrão de EEG típico, associadas a estados de mal não convulsivos prolongados. O cromossoma 20 em anel, não supranumerário, é detetado através da realização de cariótipo, contudo o diagnóstico nem sempre é fácil, uma vez que é habitualmente observado em mosaicismo.

Caso Clínico: Mulher de 24 anos, com diagnóstico de epilepsia com início pelos 8 anos de idade. Sem antecedentes pessoais e perinatais de relevo. Apresentava crises não motoras, caracterizadas por paragem de atividade, com amnésia para o evento e perda postural, por vezes com mioclonias/abalos distais do membro superior direito. Agravamento progressivo da frequência das crises, tendo atualmente episódios de crises diárias com duração até 30 minutos. Referência a dificuldades de aprendizagem, com mau aproveitamento escolar. Durante a infância, houve também registo de vários episódios de status não convulsivo. Epilepsia de difícil controlo, sendo a doente admitida na Unidade de Monitorização de Epilepsia e Sono para monitorização vídeo-EEG, que revelou atividade epiléptica interictal, com predomínio frontal bilateral e atividade lenta descontínua, frontal bilateral, sugerindo uma Epilepsia focal do lobo frontal. Realizou RM-CE com sugestão de heterotopia nodular subcortical a nível do opérculo frontal esquerdo (não confirmada). Estudo genético do cariótipo permitiu identificar cromossoma 20 em anel. Atualmente medicada com perampnel, lamotrigina e eslicarbazepina, mantendo crises diárias.

Conclusão: A síndrome do cromossoma 20 em anel está provavelmente subdiagnosticada pela baixa positividade do estudo genético, tendo a conta a existência de mosaicismo num subgrupo de doentes. O diagnóstico desta etiologia tem uma grande importância na orientação terapêutica, permitindo poupar estes doentes a uma avaliação extensiva com vista a uma eventual cirurgia ressectiva.

PO-10 - CARACTERIZAÇÃO DO PERFIL FARMACOCINÉTICO DO PERAMPANEL EM DOENTES PORTUGUESES COM EPILEPSIA

Luís Fonseca¹; Rui Silva^{1,2}; Anabela Almeida^{1,3}; Joana Bicker^{1,2}; Francisco Sales⁴; Conceição Bento⁴; Ana Silva⁴; Amílcar Falcão^{1,2}; Ana Fortuna^{1,2}

1 - Laboratório de Farmacologia e Cuidados Farmacêuticos da Faculdade de Farmácia da Universidade de Coimbra, Pólo das Ciências da Saúde, Azinhaga de Santa Comba, 3000-548 Coimbra, Portugal;
2 - CIBIT - Coimbra Institute for Biomedical Imaging and Translational Research, University of Coimbra;
3 - CIVG - Centro de Investigação Vasco da Gama. Escola Universitária Vasco da Gama, Coimbra, Portugal;
4 - Centro de Referência de Epilepsia Refratária, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC), Coimbra, Portugal

Introdução: O perampanel é um antagonista seletivo, não competitivo, dos recetores pós-sinápticos do ácido α -amino3-hidroxi-5-metil-4-isoxazolepropiónico (AMPA) do glutamato. Está indicado no tratamento de crises epiléticas focais e generalizadas. Este fármaco é rapidamente absorvido e a sua biodisponibilidade é 100%. A sua percentagem de ligação às proteínas plasmáticas é aproximadamente 95%, sendo extensivamente metabolizado por via hepática, principalmente pela isoforma CYP3A4 do citocromo P450. Tendo em conta o perfil farmacocinético do perampanel, este um fármaco candidato a monitorização farmacocinética.

Objetivo: Caracterização do perfil farmacocinético do perampanel em doentes portugueses com epilepsia. **Material e métodos:** O presente estudo incluiu 22 doentes com epilepsia (12 homens e 10 mulheres, mediana de idades: 35,0 anos) internados no Centro de Referência de Epilepsia Refratária do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra entre maio de 2019 e maio de 2021. O volume de distribuição (Vd) e a clearance (CL) do perampanel foram determinados para cada doente por análise compartimental através do software PKS®, utilizando concentrações plasmáticas do fármaco. Posteriormente foi avaliada a influência de fatores demográficos, antropométricos, laboratoriais e farmacoterapêuticos nos parâmetros farmacocinéticos do perampanel.

Resultados: A mediana dos parâmetros farmacocinéticos do perampanel observados na população em estudo foi de 23,97 L e 0,49 L/h para o Vd e CL, respetivamente. O tempo de semivida observado foi de 37,05 h. Foram também identificados fatores que influenciam a CL do perampanel, nomeadamente, o peso ($r^2=0,26$; $p<0,05$), o valor da Gama GT ($r^2=0,61$; $p<0,001$) e da ALT ($r^2=0,30$; $p<0,05$). Na presença concomitante de carbamazepina, o valor da CL do perampanel aumenta para 1,10 L/h ($p<0,005$).

Conclusão: Os resultados deste estudo sustentam a necessidade da monitorização farmacocinética do perampanel, que permitirá a criação de esquemas posológicos personalizados e concebidos com o objetivo de evitar crises epiléticas, sem ocorrência de efeitos adversos que comprometam a qualidade de vida do doente.

Luís Rufo Costa²; Sofia Lopes¹; Carla Morgado¹; Inês Carvalho¹; Margarida Lopes¹; Célia Machado¹; João Pereira¹

1 - Hospital de Braga; 2 - Unidade Local de Saúde do Alto Minho

Introdução e objectivos: A doença de whipple é uma entidade rara multissistémica causada pela infecção pelo bacilo *Tropheryma whipplei*. Em 20-40% dos casos podem ocorrer manifestações neurológicas como declínio cognitivo, crises epiléticas e ataxia.

Descrição do caso: Doente de 72 anos com antecedentes de tiroidectomia total, anemia ferropénica e obesidade tratada com cirurgia bariátrica. Sem antecedentes familiares de relevo. Foi inicialmente admitida por crises focais frequentes caracterizadas por alteração da linguagem e mioclonias palpebrais com evolução para crises tónico-clónicas bilaterais. O EEG mostrava atividade epileptiforme de predomínio fronto-centro-parietal esquerdo. Foi tratada com levetiracetam, valproato, fenobarbital, midazolam e perampanel. Fez estudo analítico que revelou hipotiroidismo e défice de vitamina B12. Realizou ainda punção lombar, RM-CE e pesquisa de neoplasia oculta que não revelaram alterações. Teve alta medicada com levetiracetam, perampanel e fenobarbital. Nos anos subsequentes, por controlo ineficaz das crises epiléticas sem factor desencadeante foi introduzido clonazepam e eslicarbazepina. Quatro anos após a primeira crise a doente recorreu novamente ao SU por desequilíbrio na marcha e visão dupla com uma semana de evolução. Nos últimos meses referia dejeções diarreicas e emagrecimento. Objectivamente apresentava nistagmo vertical, disartria, dismetria na prova calcanhar-jelho e marcha de base alargada com necessidade de apoio bilateral. Realizou RM-CE que não revelou nenhuma alteração. Da investigação realizada resultou o isolamento no LCR de DNA do *T. whipplei*. Assim, a doente iniciou antibioterapia dirigida, verificando-se uma melhoria significativa da ataxia e da diarreia. Foi também possível iniciar o desmame lento dos fármacos antiepiléticos, sem recorrência de crises.

Conclusão: Neste caso, destaca-se uma apresentação atípica de doença de Whipple em que a ausência das manifestações clínicas típicas numa fase inicial dificultou o diagnóstico. Salienta-se também a necessidade de averiguar queixas sistémicas na avaliação de epilepsia refratária sem causa identificada.



POSTERS #2

11 de março 2022, 16h30 – 17h00

Moderadores: Dra. Catarina Cruto, Dr. Peter Grebe

- 12. Familiaridade para um hemispaço induzida por estimulação elétrica temporo-basal**
- 13. A interface Epilepsia e Sono, o papel do Electroencefalograma**
- 14. Orofacial Reflex Myocloni – a poorly recognized reflex epileptic trait**
- 15. O impacto do tratamento da síndrome de apneia obstrutiva do sono no controlo da epilepsia**
- 16. Paresia de Todd bilateral documentada em vídeo-EEG num doente com epilepsia frontoopercular esquerda**
- 17. Epilepsia hipermotora relacionada com o sono e distúrbios de sono: fronteiras no diagnóstico e tratamento**
- 18. Estado de mal mioclónico após suspensão abrupta de benzodiazepinas**
- 19. Prevalência e significado clínico da febre e elevação dos parâmetros inflamatórios em monitorizações invasivas com eléctrodos intracerebrais**
- 20. Small Sharp Spikes: variantes benignas do normal ou marcadores de epileptogenicidade?**
- 21. Estado de mal focal motor com mioclonias abdominais esquerdas – correlação clínica com EEG-EMG**
- 22. Utilização de benzodiazepinas no estado de mal não convulsivo**
- 23. Bradicardia ictal com associação postural: um diagnóstico raro e desafiante**



PO-12 - FAMILIARIDADE PARA UM HEMISPAÇO INDUZIDA POR ESTIMULAÇÃO ELÉTRICA TEMPORO-BASAL

Sara Parreira^{2,3}; Ana Catarina Franco^{2,3,4}; Pedro Nascimento Alves^{1,4,5}; Ana Rita Peralta^{2,3,4}; Carla Bentes^{2,3,4}

- 1 - Laboratório de Estudos de Linguagem, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa;
- 2 - Laboratório de EEG/Sono - Unidade de Monitorização Neurofisiológica, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria - CHULN;
- 3 - Centro de Referência para Epilepsias Refratárias (Membro da ERN Epicare);
- 4 - Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal;
- 5 - Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria - CHULN, Lisboa, Portugal

Introdução: A estimulação elétrica do lobo temporal induz fenómenos que combinam elementos de memória, respostas afetivas e percepção. Localizam-se na região temporo-basal circuitos seletivamente ativados por locais, estando descritas alucinações topográficas com a sua estimulação, tipicamente no hemisfério direito. As alucinações visuais podem ocorrer no hemispaço contralateral, mas não encontramos descrições de fenómenos de familiaridade lateralizados. Descrevemos um fenómeno de hiperfamiliaridade para locais, restrita ao hemiespaço egocêntrico esquerdo, na estimulação temporo-basal direita.

Caso clínico: Mulher, 41 anos, com epilepsia refratária de início aos 16 anos. Crises quase diárias caracterizadas por déjà vu, aura epigástrica e discurso ictal, e crises semanais com perda de contacto e automatismos oromandibulares e bimanuais. Do estudo complementar destaca-se RM-CE e PET-FDG sem alterações, SPECT pós-ictal com hipoperfusão temporal direita, e vídeo-EEG com início ictal temporal direito. Submetida a estereó-EEG que confirmou início ictal temporo-mesial direito, com propagação precoce temporo-basal. Na estimulação elétrica (50Hz) da região temporo-basal, apresentou consistentemente uma sensação de familiaridade para locais restrita ao hemiespaço esquerdo, remanescente de um local de trabalho prévio. Esta sensação ocorria no hemiespaço egocêntrico, estava presente também em representações pictográficas de espaços, e não envolvia as pessoas (presentes ou em figuras). Manteve sempre total crítica. Apesar de ter apresentado pós-descargas frequentes, não eram necessárias para esta manifestação clínica. Fora do período de estimulação, não apresentava alterações no reconhecimento de faces e locais, famosos ou não familiares.

Conclusões: Apesar da distinção entre alucinações visuais complexas e fenómenos de déjà vu não ser linear, acreditamos que o presente caso representa um fenómeno de hiperfamiliaridade exclusivo para locais, restrito ao hemiespaço egocêntrico esquerdo, que poderá ser explicado pelo papel da região temporo-basal no reconhecimento de locais, na sua contextualização temporo-espacial e no funcionamento das redes de familiaridade. Este caso sugere a existência de redes de reconhecimento e familiaridade específicas de hemiespaço.

PO-13 - A INTERFACE EPILEPSIA E SONO, O PAPEL DO ELECTROENCEFALOGRAMA

André Costa¹; Catarina Borges¹; Ana João Marques¹; Carolina Azóia¹; Ana Graça Velon¹; Rui Chorão²; Pedro Guimarães^{1,2}

1 - Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto-Douro;

2 - Unidade de Neurofisiologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto-Douro

Introdução: A epilepsia e o sono têm uma relação bidirecional. A privação do sono pode precipitar a ocorrência de crises epiléticas e, simultaneamente, estas afetam o normal ciclo do sono com significativa repercussão na qualidade de vida dos doentes e seus coabitantes.

Objetivos: Caracterizar os doentes com epilepsia e/ou patologias do sono que realizaram eletroencefalograma (EEG) de rotina.

Metodologia: Estudo observacional descritivo dos doentes que realizaram EEG de rotina entre 1 de Janeiro de 2018 e 31 de Dezembro de 2021, cuja informação clínica consistia em suspeita de crises epiléticas em sono ou respetivo diagnóstico diferencial entre crises e outros comportamentos/movimentos anormais em sono. Excluíram-se os casos cuja informação clínica era dúbia. Caracterizou-se a amostra quanto à existência de patologia do sono comórbida, achados eletroencefalográficos e diagnóstico mais provável.

Resultados: Foram incluídos 85 doentes, 43 (50,6%) do sexo masculino com uma média de idades de $30,45 \pm 25,97$ anos. Em idade pediátrica contabilizaram-se 36 (42,4%) casos. Cerca de $\frac{3}{4}$ dos pedidos eram provenientes da consulta externa, sendo o motivo mais frequente para a realização do EEG o diagnóstico diferencial entre crises epiléticas e outros comportamentos/movimentos anormais em sono (45,9%, n=39). Na amostra verificou-se uma prevalência desta última entidade e/ou SAOS de aproximadamente 25%. Em cerca de $\frac{1}{4}$, o EEG demonstrou atividade epileptiforme, sendo esta mais frequentemente focal. O diagnóstico final consistiu em epilepsia em 47,1% dos casos e destes 15% apresentava patologia do sono comórbida. O EEG revelou uma sensibilidade de 52,5% no diagnóstico de epilepsia.

Conclusões: Pese embora as limitações inerentes à natureza retrospectiva deste estudo, este ilustra a dificuldade clínica no diagnóstico diferencial entre a epilepsia e outros comportamentos/movimentos anormais em sono bem como o papel do EEG neste contexto.

PO-14 - OROFACIAL REFLEX MYOCLONI - A POORLY RECOGNIZED REFLEX EPILEPTIC TRAIT

Francisco Millet Barros¹; Cristina Rosado Coelho²; Rute Teotónio¹; Conceição Bento¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra;

2 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal

Introduction: Orofacial reflex myocloni (ORM) were first reported in 1956, being initially associated with a newly recognized epilepsy syndrome - Reading Epilepsy (RE). It was noted that some individuals developed involuntary movements of the orofacial muscles while reading, which could progress to a bilateral tonic-clonic seizure (BTCS), if reading continued. This phenomenon was later perceived as a reflex epileptic trait present in other epilepsy syndromes, both focal and generalized, being particularly prevalent in juvenile myoclonic epilepsy (JME).

Clinical case: We report the case of an otherwise healthy young female of 27 years-old who developed jaw jerks at the age of 14 years and had her first bilateral tonic-clonic seizure (BTCS) 6 years later. The BTCS were well controlled with levetiracetam 1000mg daily. However, the jaw jerks persisted, being especially precipitated by language-related activities, such as reading (aloud or silently) and during spontaneous verbal speech. These jerks were bothersome, as they frequently interfered with her capacity to speak and articulate words. She was admitted for a prolonged video-EEG monitoring. One chin and 2 mandibular muscle electrodes were placed. Antiepileptic medication was stopped. Basal EEG background was normal. Countless episodes (video available) of short and arrhythmic contractions of the chin and jaw muscles were recorded, consistent with orofacial myoclonus. They were triggered by silent reading, reading aloud or during spontaneous verbal speech, interfering with the patient's fluency. These episodes were time-locked with generalized spike-wave complexes (3.5-4.5Hz).

Conclusions: Orofacial reflex myocloni are a poorly recognized phenomenon, as many patients, even if bothered by these movements, do not interpret them as seizures and do not report them to their epilepsy specialist. It is therefore of clinical significance to actively inquire about the existence and functional impact of ORM, particularly in the populations in which it is most frequent, such as those afflicted with JME.

PO-15 - O IMPACTO DO TRATAMENTO DA SÍNDROME DE APNEIA OBSTRUTIVA DO SONO NO CONTROLO DA EPILEPSIA

Carolina Azoia¹; Rafael Jesus¹; Ana João Marques¹; Bebiana Conde²; Pedro Guimarães³

1 - Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal;
2 - Serviço de Pneumologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal;
3 - Unidade de Neurofisiologia do Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal

Introdução: A síndrome da apneia obstrutiva do sono (SAOS) é uma comorbilidade frequentemente encontrada em doentes epilépticos. Entre os vários mecanismos propostos para explicar esta associação incluem-se modificações do padrão e fragmentação do sono, hipoxia cerebral transitória e hiperactividade simpática.

Objectivos: Propomo-nos avaliar o impacto do tratamento da SAOS no controlo da epilepsia.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo de doentes com diagnóstico de Epilepsia e SAOS com base nos registos clínicos das Consultas de Epilepsia e Patologia Respiratória do Sono de um hospital terciário. O impacto positivo do tratamento da SAOS na frequência das crises definiu-se como uma redução no número de episódios e/ou uma redução do número e/ou dose dos fármacos anti-crisis epilépticas.

Resultados: Reuniu-se uma amostra de 20 doentes (17 homens), com idades compreendidas entre 39 e 85 anos (idade média de 63 anos). 10 doentes apresentavam epilepsia estrutural, 9 mantinham etiologia desconhecida e 1 doente apresentava etiologia genética. No que respeita ao tipo de epilepsia foram identificadas 8 generalizadas, 7 focais e 5 focais com evolução para tónico-clónica bilateral. A maioria das crises relacionaram-se com período de vigília. 65% (n=13) dos doentes estavam classificados com o diagnóstico de SAOS grave. 12 doentes já tinham diagnóstico de epilepsia e estavam sob fármacos anti-crisis epilépticas antes do diagnóstico de SAOS. Em 67% (n=8) destes, o início do tratamento com pressão positiva nas vias aéreas (PAP) associou-se a melhor controlo das crises epilépticas (ausência de recorrência e/ou simplificação do esquema farmacológico).

Conclusões: A ideia de que o tratamento adequado da SAOS pode ter repercussões benéficas na redução da frequência de crises não é recente, embora a verdadeira natureza desta relação ainda não tenha sido completamente esclarecida. Os nossos resultados sugerem existir uma associação positiva entre o tratamento da SAOS e redução de crises ou simplificação do regime terapêutico dos doentes epilépticos.

PO-16 - PARESIA DE TODD BILATERAL DOCUMENTADA EM VÍDEO-EEG NUM DOENTE COM EPILEPSIA FRONTO-OPERCULAR ESQUERDA

Daniela Santos Oliveira¹; Helena Rocha²; Ricardo Rego²

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira; 2 - Unidade de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto

Introdução: A parésia de Todd é um sinal pós-ictal lateralizador clássico. Geralmente é uma paresia unilateral, transitória, com duração de minutos a horas, após crises focais ou focais com evolução para tónico-clónicas bilaterais, contralateral à zona epileptogénica. A paresia pós-ictal bilateral é extremamente rara e pode ser mal interpretada, nomeadamente como sugestiva e favorecedora de um diagnóstico de epilepsia generalizada.

Caso Clínico: Reportamos o caso de um doente de 18 anos de idade, destro, com epilepsia focal refractária e início de crises aos 3 anos de idade. Não tinha comorbilidades relevantes e o exame neurológico interictal era normal. A semiologia das crises caracterizava-se por uma aura somatossensitiva laríngea com evolução para crises tónicas ou tónico-clónicas bilaterais, com extensão assimétrica dos membros durante a fase tónica (com o braço direito em extensão). No período pós-ictal, a recuperação da consciência era rápida e documentamos, em vídeo-EEG, disartria grave e paresia bilateral e simétrica dos membros superiores, com duração de vários minutos. O padrão ictal tinha projeção na região fronto-central mediana e registámos actividade epileptiforme interictal na mesma topografia. A ressonância magnética cerebral era altamente sugestiva de uma displasia cortical no fundo de sulco, na região pré-motora, fronto-opercular esquerda, com sinal transverso subjacente. A tomografia por emissão de positrões com Flúor-18 (FDG) documentou um hipometabolismo operculo-insular esquerdo concordante.

Conclusões: A paresia pós-ictal bilateral é extremamente rara e apenas encontramos dois casos anteriormente relatados na literatura. Podemos especular, no nosso doente, que a propagação precoce para ambos os córtices motores primários, a partir de uma zona de início ictal fronto-opercular esquerda, associada à poupança relativa das redes da consciência, permitiu o aparecimento de uma paresia bilateral pós-ictal clinicamente detectável.

PO-17 - EPILEPSIA HIPERMOTORA RELACIONADA COM O SONO E DISTÚRBIOS DE SONO: FRONTEIRAS NO DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO

Cláudia Melo¹; Jacinta Fonseca¹; Dílio Alves^{2,3}; Mafalda Sampaio¹; Raquel Sousa¹

1 - Unidade de Neuropediatria, UAG da Mulher e da Criança, Centro Hospitalar Universitário São João;

2 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário São João;

3 - Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário São João

Introdução: A Epilepsia Hipermotora Relacionada com o Sono (SHE), anteriormente designada por Epilepsia do Lobo Frontal Autossómica Dominante Noturna (ADNFLE), passou a incluir etiologia genética, estrutural ou desconhecida. É uma entidade rara, tipicamente associada à infância ou adolescência, e o principal diagnóstico diferencial são os distúrbios de sono.

Caso Clínico: Criança do sexo masculino, referenciado aos 33 meses por episódios paroxísticos no sono desde os 7 meses. Apresentava atraso da linguagem e comportamento hipercinético. História familiar de irmão com epilepsia de ausências infantis e primo materno com epilepsia. O EEG inicial registou 4 crises tónicas dos membros, em sono, tendo iniciado levetiracetam. RM cerebral sem alterações. A primeira monitorização vídeo-EEG de 24 horas, identificou 60 episódios em sono NREM, caracterizados por extensão tónica do membro superior direito/esquerdo ou abertura dos olhos, agitação súbita e movimentos complexos dos membros (ex.: pedalagem), a maioria sem correlato eletrográfico, evocando parassónia, embora alguns com registo de atividade alfa rítmica frontocentral esquerda. Apresentou melhoria transitória com clonazepam, sem benefício com outros fármacos. Atualmente, com 8 anos, encontra-se medicado com oxcarbazepina e clobazam com episódios menos frequentes e mais breves. Apresenta diagnóstico de PHDA e razoável aproveitamento escolar. Na última monitorização vídeo-EEG foram registados múltiplos episódios motores, breves e de natureza imprecisa, sem padrão ictal evolutivo concomitante no EEG; interictal com atividade epileptiforme parietal mediana ativada pelo sono e atividade de base normal. Realizou nova RM cerebral, PET cerebral e painel genético de SHE que foram negativos.

Discussão: O presente caso ilustra a possível refratariedade da SHE, mas também a dificuldade perante a coexistência de epilepsia e parassónia, condicionando desafios relevantes na otimização da terapêutica. A ausência de alteração estrutural e a história familiar de epilepsia evocam uma causa genética. Neste contexto, questiona-se a pertinência de voltarmos a individualizar os casos de SHE sem causa estrutural.

PO-18 - ESTADO DE MAL MIOCLÓNICO APÓS SUSPENSÃO ABRUPTA DE BENZODIAZEPINAS

Rita Pinheiro¹; Rita Martins¹; João Peres¹; Lia Leitão¹

1 - Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca

Introdução: O estado de mal mioclónico é mais frequentemente observado em algumas epilepsias genéticas. Pode também surgir em relação com outras patologias neurológicas, como demências, ou em condições não primariamente neurológicas (infecções, distúrbios metabólicos/tóxicos, fármacos). A suspensão abrupta de benzodiazepinas é uma causa conhecida de estado de mal convulsivo e não convulsivo, contudo, são raros os casos descritos em associação com estado de mal mioclónico.

Caso Clínico: Mulher de 72 anos, com múltiplos fatores de risco vascular, asma, hipotireoidismo, medicados, e declínio cognitivo ligeiro. Recorreu ao Serviço de Urgência por quadro com três dias de evolução de movimentos involuntários, súbitos, breves e multifocais, condicionando dificuldade na marcha. A doente admitiu consumo crónico de benzodiazepinas, que tinha suspenso, abruptamente, 24h antes do início dos sintomas. À observação estava consciente, orientada e apresentava múltiplas mioclonias positivas e negativas, assíncronas, principalmente na região distal dos membros superiores, mas também com distribuição axial, com repercussão significativa na marcha autónoma. A avaliação laboratorial extensa evidenciou hipotireoidismo subclínico e hiperglicemia. O eletroencefalograma mostrou um ritmo pontiagudo contínuo, bem definido, na frequência alfa, com padrão crescente e decrescente nas áreas fronto-centrais bilateralmente, sendo a amplitude crescente coincidente com os períodos de mioclonias dos membros superiores e região cefálica, compatível com estado de mal mioclónico. A RM-CE não mostrou alterações relevantes. Foi medicada com clobazam e levetiracetam, com remissão clínica e eletroencefalográfica.

Conclusão: Apresentamos um caso de estado de mal mioclónico após suspensão de benzodiazepinas. É frequente a observação de doentes com mioclonias, sobretudo em contexto de urgência, embora seja difícil estabelecer, clinicamente, a sua etiologia. Pretendemos evidenciar que a etiologia epiléptica deve ser considerada em casos de suspensão de benzodiazepinas, particularmente em doentes com baixo limiar epileptogénico (alterações metabólicas) ou maior suscetibilidade epileptogénica intrínseca (declínio cognitivo), como no caso reportado.

PO-19 - PREVALÊNCIA E SIGNIFICADO CLÍNICO DA FEBRE E ELEVAÇÃO DOS PARÂMETROS INFLAMATÓRIOS EM MONITORIZAÇÕES INVASIVAS COM ELÉCTRODOS INTRACEREBRAIS

Catarina Caldeiras¹; Clara Chamadoira²; Manuel Rito²; Helena Rocha³; Ricardo Rego³

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João;

2 - Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal;

3 - Unidade de neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal

Introdução: A febre de origem não infecciosa e a elevação dos parâmetros inflamatórios (PI) já foram descritos em associação com monitorizações invasivas com eléctrodos intracerebrais, mas o seu significado ainda não foi explorado em detalhe.

Objectivos: Estimar a prevalência e significado da febre e elevação dos PI nas monitorizações invasivas com eléctrodos intracerebrais.

Métodos: Estudo observacional retrospectivo. Incluídos os doentes submetidos a monitorização invasiva com eléctrodos intracerebrais num centro de referência em epilepsia refractária (01/11/2017-31/12/2021). Recolhidos dados sociodemográficos, características da epilepsia, trajectórias dos eléctrodos, dados paraclínicos e três temperaturas timpânicas (TT) diárias. Excluídos indivíduos com eléctrodos subdurais. Considerou-se febre $TT > 38^{\circ}\text{C}$ e subfebril $TT 37,5-37,9^{\circ}\text{C}$.

Resultados: Foram incluídos 31 doentes (mediana 42 anos (AIQ 30-53), 17 mulheres (55%)). Os diagnósticos mais frequentes foram o de epilepsia temporal mesial ($n=9$, 29%) e multilobar ($n=9$, 29%). Dez doentes tiveram febre implantados [32%, TT mediana máxima $38,2^{\circ}\text{C}$ ($38,1-38,5$)], 5 (50%) por um período superior a um dia. Onze doentes desenvolveram leucocitose [35,5%, mediana $13,24 \times 10^9/\text{L}$ ($11,67-14,62$)] e quase todos ($n=29$; 93,5%) tiveram elevações modestas da PCR [mediana 28 mg/dL ($11,9-42,5$)]. Vinte e cinco doentes (81%) tinham pelo menos um contacto intraventricular, verificando-se maior risco de febre neste subgrupo, sem significado estatístico (10/25 vs. 0/6; $p=0,141$). A febre, leucocitose e elevação da PCR não se relacionaram com a ocorrência de hemorragia/edema ($p=0,067$, $p=0,638$ e $p>0,990$, respectivamente) nem com eventos clinicamente significativos ($p=0,577$, $p>0,990$ e $p>0,990$, respectivamente). Documentou-se uma cistite e nenhuma infecção do SNC ou défice neurológico permanente.

Conclusões: Nesta amostra cerca de um terço dos doentes submetidos a monitorização invasiva com eléctrodos intracerebrais desenvolveu febre e a maior parte teve elevação dos PI, sem documentação de infecções graves. Assim, ainda que a febre e elevação dos PI deva alertar para a presença de infecção, neste contexto particular estes achados são mais frequentemente benignos e auto-limitados.

PO-20 - SMALL SHARP SPIKES: VARIANTES BENIGNAS DO NORMAL OU MARCADORES DE EPILEPTOGENICIDADE?

Octávia Brás¹; Mariana Silva¹; Francisca Sá¹

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz - Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental

Introdução: As Small Sharp Spikes, classicamente descritas como variantes benignas do normal, surgem em alguns estudos recentes como associadas a uma maior incidência de epilepsia, sobretudo em doentes com epilepsias focais do lobo temporal mesial, e com valor lateralizador e localizador de epileptogenicidade.

Casos Clínicos:

Caso 1: mulher de 48 anos, com epilepsia focal refratária, com RM-CE sem alterações. Na monitorização Vídeo-EEG prolongada para avaliação pré-cirúrgica, registo interictal de atividade lenta e epileptiforme na região temporal anterior esquerda. Foram registadas 9 crises, 3 com início na região temporal anterior esquerda, 4 com início na região temporal anterior direita e 1 crise com início temporal bilateral. Registo ainda de Small Sharp Spikes em topografia fronto-temporal bilateral, de forma independente (fases I e II do sono NREM).

Caso 2: mulher de 56 anos, com epilepsia focal refratária, com lesão intraventricular direita e esclerose mesial temporal esquerda na RM-CE. Na monitorização Vídeo-EEG prolongada para avaliação pré-cirúrgica, registo interictal de atividade lenta intermitente e epileptiforme na região temporal anterior esquerda. Não houve registo de crises clínicas ou eletrográficas, o que tornou o exame menos informativo. No entanto, os achados suportam o diagnóstico de epilepsia focal, com epileptogenicidade na região temporal esquerda. De realçar ainda a presença de Small Sharp Spikes interessando a topografia fronto-temporal direita (fases I e II do sono NREM).

Conclusão: Estes casos clínicos apoiam os achados recentes, descritos na literatura. As Small Sharp Spikes podem não ser um marcador epileptiforme seguro, mas quando presentes e relacionadas com outros achados clínicos e eletrográficos, devem ser valorizadas.

PO-21 - ESTADO DE MAL FOCAL MOTOR COM MIOCLONIAS ABDOMINAIS ESQUERDAS - CORRELAÇÃO CLÍNICA COM EEG-EMG

Francisco Sabença¹; Sofia Casanova¹; Ana Cristina Mota¹; António Martins De Campos¹; Amélia Mendes¹; José Mendes Ribeiro¹

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

Introdução: O estado de mal focal motor é caracterizado por movimentos musculares repetitivos frequentes, normalmente arrítmicos e com duração prolongada. Os movimentos tendem a ser estereotipados e qualquer grupo muscular pode ser afetado, sendo mais frequente o envolvimento facial ou regiões distais apendiculares. As crises focais motoras podem estar associadas a descargas periódicas lateralizadas (DPL), podendo estas representar um fenómeno ictal ou inter-ictal.

Caso Clínico: Mulher, 72 anos. Antecedentes de meningite bacteriana, cirrose alcoólica, múltiplos FRVs, AVC isquémico com hemiparesia esquerda sequelar e doença renal crónica atualmente sob hemodiálise. Admitida no SU por queixas com 1 semana de evolução de movimentos involuntários bruscos generalizados, de predomínio esquerdo, com duração de cerca de 1-2h e aumento progressivo da frequência destes episódios, associados a dispneia e desconforto abdominal limitante. À admissão apresentava-se vígil e orientada, objetivando-se mioclonias da parede abdominal esquerda contínuas associadas a mioclonias cervicais e apendiculares paroxísticas. Dos exames complementares realizados, não se objetivaram distúrbios iónicos ou alteração da função hepática, apresentando elevação da creatinina (2,05 mg/dL). TC-CE revelou leucoencefalopatia isquémica e atrofia córtico-subcortical global, sem evidência de lesão recente. Realizou hemodiálise e iniciou CNZ, LEV e VPA, com melhoria parcial do quadro. O EEG apresentou descargas periódicas lateralizadas ao hemisfério direito, tendo-se objetivado com EMG de superfície correlação das descargas epileptiformes com as mioclonias abdominais esquerdas (com vídeo), configurando o diagnóstico de estado de mal focal com manifestação motora abdominal esquerda.

Conclusão: Em apresentações clínicas atípicas, como mioclonias abdominais, o EEG em correlação com o EMG é determinante para o diagnóstico de estado de mal focal motor. Neste caso demonstramos que as DPL podem representar a única manifestação eletroencefalográfica de um estado de mal focal motor com mioclonias abdominais. Este é um fenómeno raro, que pode levar a um desconforto grave e limitante.

PO-22 - UTILIZAÇÃO DE BENZODIAZEPINAS NO ESTADO DE MAL NÃO CONVULSIVO

Joana Moniz Dionísio¹; Pedro Neves¹; Beatriz Madureira¹; Rita Pinheiro¹; Sofia Delgado¹; André Rêgo¹; Miguel Miranda²; Daniel Dias De Oliveira³; Joana Carvalho³; Armanda Santos³; Raquel Tojal¹; António Martins¹; João Peres¹

- 1 - Serviço de Neurologia do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca;
- 2 - Serviço de Neurologia do Hospital de Cascais;
- 3 - Laboratório de Neurofisiologia do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca

Introdução: O estado de mal epilético resulta da falência dos mecanismos necessários ao término da crise epilética ou do início dos que permitem o seu prolongamento. Estudos recentes mostram que a subutilização de benzodiazepinas e a sua posição tardia no algoritmo de tratamento poderá contribuir para pior prognóstico.

Objetivos: Avaliar a utilização de benzodiazepinas e o seu impacto no término do EMNC.

Métodos: Estudo retrospectivo, incluindo doentes com idade superior a 18 anos, com diagnóstico eletroencefalográfico de EMNC, a partir da base de dados do laboratório de EEG, de junho de 2020 a outubro de 2021. Análise estatística realizada com SPSS® e Microsoft Excel®.

Resultados: Oitenta por cento de 85 doentes [56.99% mulheres, mediana de 76 anos (IQR 67-85), 58.1% previamente cognitivamente íntegros e 43% totalmente autónomos (uso da escala de Rankin modificada - mRS)] obtiveram resolução do EMNC (em média, após 5.47 dias), com utilização média de 2.46 fármacos anticrise. As benzodiazepinas foram usadas em 75.3% dos doentes. Verifica-se que o subgrupo que utilizou benzodiazepinas como primeiro fármaco (10.5%) teve menor variação de mRS na alta (52.6% vs. 88.9%, $p = 0.038$). Em análise multivariada, apesar de negativamente influenciado por scores mais elevados da severidade do estado de mal (STESS) e de intercorrências médicas (qSOFA), o seu uso precoce tem valor estatisticamente significativo ($p = 0.012$). No grupo em que o EMNC terminou após introdução de benzodiazepinas (43.8%) verificou-se também menor variação do mRS ($p = 0.025$). Contudo, a influência do efeito negativo do STESS e do qSOFA neste grupo parece sobrepor-se.

Conclusões: À semelhança do sugerido por alguns autores, a subutilização das benzodiazepinas, bem como a sua posição tardia no algoritmo de tratamento do EMNC poderá associar-se a um pior prognóstico; contudo, a variabilidade das situações clínicas (nomeadamente, qSOFA e STESS) têm um efeito negativo nestes resultados.

PO-23 - BRADICARDIA ICTAL COM ASSOCIAÇÃO POSTURAL: UM DIAGNÓSTICO RARO E DESAFIANTE

Rafaela Costa^{1,2}; Paulo Ferreira³; Bárbara Martins^{1,2}; Ricardo Rego⁴; Andreia Costa^{1,2}; Helena Rocha⁴

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto;

2 - Departamento de Neurociências Clínicas e de Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto (FMUP), Porto;

3 - Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos;

4 - Unidade de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto

Introdução: Pródromos disautonómicos precipitados pelo ortostatismo e sedestação são argumentos a favor de pré-síncope/síncope. Por outro lado, nas crises epiléticas disautonómicas com bradicardia ictal, manifestações raras de epilepsias focais e provavelmente resultantes da inibição simpática ou ativação parassimpática de estruturas da rede autonómica central, é excecional uma relação postural.

Caso Clínico: Homem de 59 anos com epilepsia focal de etiologia indeterminada diagnosticada há 10 anos, com crises dialéticas uma a duas vezes/ano, raramente com generalização secundária, medicado com oxcarbazepina (OXC). Refere um segundo tipo de episódios paroxísticos com início pelos 35 anos caracterizados por sensação de calor, tonturas, hipersudorese e palidez, frequentemente com perda de consciência e raras quedas; ocorrem em sedestação, sem relação com emoções (medo, dor), manobras de Valsalva, esforços ou outros precipitantes conhecidos. O Holter e teste de tilt com massagem carotídea foram negativos; o ecocardiograma transtorácico revelou insuficiência aórtica ligeira. A RM cerebral foi normal. Após aumento da dose de OXC por recorrência de crise dialética houve agravamento da frequência dos episódios tipo dois, pelo que foi realizada monitorização vídeo-EEG prolongada para esclarecimento etiológico. Foram registadas duas crises epiléticas com duração de 20 segundos, uma em sedestação e outra em decúbito dorsal, associadas a bradicardia: FC de 24 bpm (intervalo RR: 2,5 segundos) na primeira e FC de 40 bpm na segunda (FC basal 60 bpm); o padrão ictal foi temporal direito. Numa das crises o doente referiu calor e tonturas. Foi ainda registada uma aura autonómica, sem padrão ictal nem bradicardia. A OXC foi substituída por levetiracetam, com melhoria.

Conclusão: O diagnóstico de bradiarritmia ictal deve ser considerado em doentes com episódios incomuns ou refratários de síncope ou pré-síncope, em particular se epilepsia associada. O seu reconhecimento permite um tratamento mais adequado, nomeadamente pela evicção de fármacos com potenciais efeitos adversos na condução cardíaca.



POSTERS #3

12 de março 2022, 10h30 – 11h00

Moderadores: Dr. Rui Chorão, Dr. José Paulo Monteiro

- 24. Video-eeg ambulatório nas epilepsias pediátricas. Experiência Inicial e impacto clínico**
- 25. Novo marcador biológico do diagnóstico diferencial das crises epiléticas no serviço de urgência**
- 26. Deficiência de GLUT-1 diagnosticada na idade adulta: a eficácia da terapêutica cetogénica**
- 27. Epilepsia girassol - uma epilepsia fotossensível ainda incompreendida**
- 28. Síndrome de Deficiência de Glut1: O Papel do Eletroencefalograma**
- 29. Epilepsia relacionada com a mutação SCN8A**
- 30. Glioma Angiocêntrico - Um caso raro de Epilepsia Refratária**
- 31. Lesão cerebelosa em criança com epilepsia de ausências**
- 32. Síndrome de Jeavons e dieta cetogénica**
- 33. O espectro clínico das doenças associadas ao gene KCNQ2**
- 34. Metodologia de quantificação dos paroxismos no Síndrome de Ponta-Onda Contínua do Sono.**

PO-24 - VIDEO-EEG AMBULATÓRIO NAS EPILEPSIAS PEDIÁTRICAS. EXPERIÊNCIA INICIAL E IMPACTO CLÍNICO

Alberto Leal¹

1 - Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa

Introdução: O registo video-EEG das crises é o método de referência para caracterização neurofisiológica das epilepsias. No entanto o requisito de internamento em unidades especializadas, com custos e dificuldades de acesso significativas, torna difícil obter estes registos e consequentemente a técnica tem pouco impacto nas decisões clínicas correntes. O desenvolvimento recente de equipamentos permitindo efectuar video-EEG em casa dos pacientes promete aumentar o seu potencial clínico ao reduzir custos e melhorar a acessibilidade.

Objectivos: Avaliar experiência clínica inicial da utilização do Video-EEG Ambulatório nas epilepsias da idade pediátrica.

Metodologia: Foi utilizado sistema de Video-EEG Ambulatório Micromed, constituído por eletroencefalógrafo portátil com 23 canais de EEG + 1 de ECG e mala com uma video-câmara de alta resolução acoplada. A sincronização entre componentes foi assegurada por ligação sem fios. Avaliamos: qualidade técnica dos registos video-EEG Ambulatório efectuados; eficiência para registar crises; capacidade dos pais para gerir o equipamento; impacto clínico individualizado dos registos obtidos.

Resultados: Estudamos 5 doentes (idades 0.5-15 anos) tendo em vista caracterizar aspectos eletro-clínicos de eventos suspeitos de etiologia epiléptica. Três tinham diagnóstico prévio de epilepsia sendo esta somente uma possibilidade nos restantes. A duração da monitorização foi de 24h, tendo sido registadas crises em 4/5 (média X crises/doente). A qualidade técnica dos exames ictais foi excelente, com particular realce para a alta definição do video obtido com a câmara na proximidade dos pacientes. Nos doentes epilépticos a documentação ictal forneceu elementos complementares com impacto na decisão terapêutica, sendo que num doente suspeito a hipótese de epilepsia foi excluída. Não foram registados problemas técnicos na operação do equipamento por parte dos familiares.

Conclusão: O Video-EEG Ambulatório possibilita registo tecnicamente sobreponíveis aos das unidades de Video-EEG tradicionais, mas com custos reduzidos e acessibilidade aumentada. A sua disponibilização promete um impacto significativo na clínica da epilepsia.

PO-25 - NOVO MARCADOR BIOLÓGICO DO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DAS CRISES EPILÉTICAS NO SERVIÇO DE URGÊNCIA

Renato Oliveira¹; José Pimentel²

1 - Hospital da Luz Lisboa;

2 - Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte

Introdução: Os episódios neurológicos paroxísticos com ou sem alteração do estado de consciência são comuns em contexto de urgência. As crises epiléticas (CE) são o diagnóstico presuntivo mais frequente, correspondendo a 1% dos diagnósticos médicos em urgência. Contudo, impõe-se o diagnóstico diferencial, entre outros, com as crises psicogénicas não epiléticas e as síncope. As consequências metabólicas sistémicas das CE têm sido alvo da procura de um marcador biológico posicional fidedigno de CE aguda.

Descrição do caso: Homem, 18 anos, com 2 episódios com duração inferior a 5 minutos de movimentos tónico-clónicos generalizados com pródromo de mal-estar inespecífico e alteração transitória da visão bilateral com recuperação ao fim de 10 minutos. Ambos os episódios associaram-se a hipofosfatémia moderada a grave (0.9 mg/dL, VN 3.0-4.5 mg/dL). A investigação para patologia do metabolismo fosfo-cálcio foi negativa, e os níveis de fósforo normalizaram entre os 2 episódios e após a segunda CE. O EEG de rotina, com prova de sono mostrou atividade lenta frontal, sem atividade epileptiforme e a RM craniana foi normal. Medicado com levetiracetam após a segunda CE sem recorrência das crises até 6 meses de seguimento.

Discussão: Existe literatura recente que indica que a hipofosfatémia pode ser um marcador biológico de CE. As alterações do fósforo não estão geralmente associadas a crises sintomáticas agudas. No caso reportado, a investigação de alterações do metabolismo fosfo-cálcio foi negativa, encontrando-se níveis normais de fosfatemia entre as crises. Admitiu-se diagnóstico de epilepsia por 2 episódios de CE sem causa identificada separadas de mais de 24 horas, em que a hipofosfatemia terá surgido como biomarcador das CE.

PO-26 - DEFICIÊNCIA DE GLUT-1 DIAGNOSTICADA NA IDADE ADULTA: A EFICÁCIA DA TERAPÊUTICA CETOGÉNICA

Sofia Ferrão Malheiro¹; Lénia Silva¹; Ana Cavalheiros¹; Raquel Samões¹; João Chaves¹

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

Introdução: A síndrome de deficiência do transportador de glicose tipo 1 (GLUT-1) é uma doença metabólica rara, causada por mutações no gene SLC2A1. Apresenta grande variabilidade fenotípica, caracterizada com atraso no desenvolvimento psicomotor, microcefalia adquirida, dificuldades motoras e crises epiléticas. O diagnóstico é muitas vezes tardio, existindo tratamento adequado- a dieta cetogénica (DC). Apresentamos um caso de diagnóstico no adulto, tratado eficazmente com DC.

Caso Clínico: Homem, 28 anos, com antecedentes de sofrimento fetal e cianose à nascença, convulsões febris nos primeiros dias de vida e atraso no desenvolvimento psicomotor. Iniciou crises de ausências diárias pelos 2 anos, e ocasionais crises tónico-clónicas. Apresentava debilidade moderada, vocabulário escasso, apraxia da abertura ocular, miopatia grave, tetraparésia espástica com dificuldade na marcha, hipereflexia generalizada e RCP em flexão bilateralmente. EEG com atividade paroxística generalizada a 3 Hz, RM-CE sem alterações, com estudo de espectroscopia com pico normal da creatinina. Lactato sérico normal e discretamente diminuído no LCR, piruvato no LCR aumentado. O ácido guanidinoacético e a creatinina urinária estavam diminuídos. Tentou terapêutica com levetiracetam, valproato, topiramato, diazepam e etossuximida, com agravamento lentamente progressivo das crises e da paraparésia. O diagnóstico de défice de Glut-1 foi feito aos 25 anos pela punção lombar que mostrou glicorráquia < 44 mg/dL, com ratio glicose LCR/ soro de 0,4, posteriormente confirmado com teste genético. Iniciou DC (Atkins modificada) pelos 25 anos, ficando sem crises desde os 3 meses de tratamento. Houve, também, melhoria cognitiva gradual, e melhoria na marcha no segundo ano de DC.

Conclusão: A deficiência de GLUT-1 deve ser suspeitada na epilepsia de ausências com início antes dos 4 anos de idade. Sendo uma doença tratável, é necessária a sua suspeição mesmo na idade adulta. A DC controla não só da epilepsia, mas melhora a cognição e também as restantes manifestações da doença.

PO-27 - EPILEPSIA GIRASSOL - UMA EPILEPSIA FOTOSSENSÍVEL AINDA INCOMPREENDIDA

Gonçalo V. Bonifácio¹; Isabel Brito²; José Paulo Monteiro^{2,3}

- 1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal;
- 2 - Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta;
- 3 - Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Garcia de Orta

A epilepsia girassol ("Sunflower epilepsy") é uma síndrome epiléptica caracterizada por crises de ausências, mioclonias palpebrais e/ou crises generalizadas, com fotossensibilidade, e com a particularidade dos doentes relatarem uma atração inexplicada pela luz intensa (solar), com comportamentos de pestanejo ou de oscilação de uma mão em frente aos olhos, desencadeando os eventos clinicamente descritos.

Apresentamos o caso de uma menina que aos 6 anos apresentou crise tónico-clónica generalizada inaugural. Dos antecedentes destacava-se a mãe com história de epilepsia generalizada de início na infância e sem necessidade de terapêutica desde a adolescência. Realizou EEG que mostrou atividade paroxística generalizada durante o sono. Sob valproato de sódio (VPA) apresentou resolução completa das crises e normalização do EEG. Após dois anos sem crises tentou-se desmame da medicação, desenvolvendo crises de ausências e, menos frequentemente, tónico-clónicas generalizadas. Estas eram agora frequentemente desencadeadas por estimulação luminosa. A menina descrevia uma forte atração pelo sol, gostando de o fixar e por vezes realizando movimentos oscilantes com a mão em frente aos olhos, desencadeando crises. Atualmente com 15 anos, mantém-se controlada sob VPA, voltando a ter crises sempre que houve tentativa de substituição da terapêutica pelo risco teratogénico significativo do VPA.

Os comportamentos característicos desta síndrome são descritos pelos doentes como uma compulsão de atração pela fonte luminosa. A maioria dos doentes realiza os movimentos apenas com uma das mãos e envolvê-la noutras tarefas é um dos mecanismos usados para evitar crises. Os comportamentos foram originalmente interpretados como compulsões, fonte de prazer ou com objetivo de ganhos secundários. Contudo, registos de crises em EEG mostraram em vários doentes início de atividade epileptiforme concomitante com os movimentos das mãos, sugerindo que estes são parte das crises e não apenas um mecanismo de autoindução.

PO-28 - SÍNDROME DE DEFICIÊNCIA DE GLUT1: O PAPEL DO ELETROENCEFALOGRAMA

Cristiana Silva¹; Francisco Barros¹; Conceição Bento¹

1 - CHUC

Introdução: O Síndrome de Deficiência de GLUT1 é uma doença rara, com grande variabilidade fenotípica, sendo que o fenótipo clássico compreende epilepsia refratária, movimentos involuntários, atraso no desenvolvimento psicomotor e microcefalia. Descrevemos o caso de uma doente com um fenótipo atípico de Síndrome de Deficiência de GLUT1.

Caso clínico: Doente do sexo feminino, 20 anos, independente, com 12 anos de escolaridade, recorreu a consulta de Neurologia por movimentos involuntários desde os 6 anos de idade. Doente e família descrevem movimentos involuntários com características coreicas e distónicas, desencadeados por emoção, café, movimentos repetidos e exercício prolongado com duração de 15 minutos a duas horas. Com episódios breves de paragem de atividade. Sem resposta a terapêutica antiepiléptica, levodopa de baixa dose ou clonazepam. História familiar de pai e primo direito com episódios paroxísticos semelhantes e irmã com enxaqueca hemipléica. Exame neurológico sem alterações nos períodos entre crises. Estudo analítico e imagiológico sem alterações de relevo. Realizou eletroencefalograma aos 17 anos, com atividade paroxística generalizada e bifrontal, interictal, sugerindo potencial epileptogénico e registo de 1 episódio com cerca de 50 minutos de duração após ingestão de café com movimentos axiais e dos membros inferiores com características balísticas/distónicas, sem alteração da consciência, menos frequentes com manobras de distractibilidade, sem tradução eletroencefalográfica. Realizou punção lombar, salientando-se glicorráquia no limite inferior da normalidade e rácio glicorráquia/glicémia de 0,56. Perante o quadro de discinesia paroxística não cinesigénica e induzida pelo exercício e epilepsia, foi solicitado estudo genético (painel de distonias), tendo sido identificada variante em heterozigotia no gene SCLA2A1.

Conclusão: O presente caso foi particularmente desafiante por se apresentar com fenótipo ligeiro, não clássico, com epilepsia generalizada, caracterizada por ausências esporádicas e movimentos involuntários bizarros difíceis de enquadrar. A análise do vídeo-EEG foi particularmente importante para definir a estratégia diagnóstica e afunilar o diagnóstico diferencial.

Cláudia Monteiro¹; Rui Chorão²; Rúben Rocha¹; Manuela Santos¹; Inês Carrilho¹

1 - Unidade de Neuropediatria do Centro Materno Infantil do Norte- Centro Hospitalar Universitário Porto (CMIN-CHUPorto); 2 - Serviço de Neurofisiologia Centro Hospitalar Universitário Porto (CMIN-CHUPorto)

Introdução: O gene SCN8A, localizado no cromossoma 12q13.13, codifica a subunidade α do canal de sódio dependente de voltagem, Nav1.6 amplamente expresso a nível cerebral. A disfunção do SCN8A tem um amplo espectro fenotípico, variando desde encefalopatia epilética e do desenvolvimento (DEE), a epilepsia familiar infantil benigna, formas intermediárias de epilepsia, perturbação do espectro do autismo (PEA) ou perturbação do desenvolvimento intelectual (PDI) sem epilepsia. A maioria das variantes patogénicas são missense. Estudos funcionais de variantes SCN8A associadas à epilepsia revelaram um mecanismo patogénico de ganho de função. Variantes causando perda de função estão associados a PDI, PEA, muitas vezes sem epilepsia.

Casos clínicos: Caso 1: sexo feminino, 16 anos, epilepsia focal com início aos 5 meses, com vários estados de mal. Sem crises desde os 5 anos, em monoterapia com carbamazepina. Apresenta uma PDI, com anomalia da comunicação e interação social. Variante c.5630A>G. Caso 2: sexo masculino, 6 anos, primeira crise às 19h de vida, aos 4 meses um estado de mal com crises tónicas, tónico-clónicas e mioclónicas. Em politerapia e estimulador do vago, mantendo epilepsia refratária com DEE grave. Variante c.799T>G, de novo com ganho de função. Caso 3: sexo feminino, 5 anos, síndrome de espasmos infantis aos 6 meses com evolução para epilepsia refratária com DEE. Atualmente sob oxcarbazepina e lamotrigina. Variante c.2620G>A de novo. Caso 4: sexo masculino, 4 anos, início de epilepsia focal aos 6 meses. Controlado desde os 2 anos com lamotrigina. Tem uma PDI com perturbação do processamento sensorial. Variante c.4633A>C de novo.

Conclusão: Com este trabalho pretendemos contribuir para a descrição do amplo espectro fenotípico associado a estas mutações. A compreensão do mecanismo molecular subjacente nas epilepsias monogénicas pode permitir a aplicação racional e/ou desenvolvimento de tratamentos de precisão, abrindo assim o potencial para uma abordagem mais personalizada para a epilepsia.

PO-30 - GLIOMA ANGIOCÊNTRICO - UM CASO RARO DE EPILEPSIA REFROTÁRIA

António Cuco¹; Alexandra Santos¹; Francisca Sá¹; José Paulo Monteiro²; Nuno Canas³; José Carlos Ferreira¹; Mrinalini Honavar⁴; Pedro Cabral¹; José Cabral¹

- 1 - Centro Hospitalar Lisboa Ocidental;
- 2 - Hospital Garcia de Orta;
- 3 - Hospital Beatriz Angelo;
- 4 - Hospital Pedro Hispano - ULS Matosinhos

Introdução: Descrito inicialmente em 2005, o Glioma Angiocêntrico foi recentemente classificado como uma lesão Grau I da OMS. De acordo com a literatura disponível (descritos cerca de 100 casos) estas lesões são maioritariamente encontradas em crianças ou jovens adultos com Epilepsia resistente ao tratamento farmacológico.

Caso Clínico: Uma criança com 17 anos apresentava episódios de rotação súbita da cabeça para a esquerda, sem perda de consciência e de agravamento progressivo ao longo dos últimos anos. Realizou monitorização com VideoEEG que revelou um padrão ictal com projeção na região frontal anterior direita e atividade interictal na região frontal-central direita. A ressonância magnética mostrou uma lesão hiperintensa em T2 adjacente ao giro pre-central com aproximadamente 8mm x 22mm x 6mm. A lesão envolvia o córtex e substancia branca subcortical semelhante a uma displasia cortical focal com sinal transmantico mas com um ligeiro realce após injeção de contraste e discreta remodelação da cortical óssea adjacente. O doente foi proposto para cirurgia com monitorização intraoperatória com electrocorticografia (EcoG) e mapeamento motor. Durante a cirurgia foi registada actividade epiletiforme sobre a lesão e cortex adjacente. A lesão foi removida e enviada para análise histológica, sendo descritas células gliais alongadas no cortex e substancia branca subcortical, a envolver os vasos existentes nessa zona. As células neoplasicas eram positivas para a GFAP (Glial fibrillary acid protein) e não se encontrou expressão de IDH-1 ou Ki-67. Aos 5 meses apos a cirurgia o doente encontra-se livre de crises (Engel Ia).

Conclusão: O Astrocitoma Angiocentrico é uma lesão primária de crescimento lento, geralmente revelada durante a investigação de uma epilepsia refratária. O diagnostico diferencial deve incluir tumores disembrionoplasticos neuroepiteliais (DNET), oligodendrogliomas e gangliogliomas. Tendo em conta o excelente prognostico após a cirurgia e o facto de raramente necessitar de terapêutica adjuvante, a referenciação para cirurgia deve ser sempre ponderada.

PO-31 - LESÃO CEREBELOSA EM CRIANÇA COM EPILEPSIA DE AUSÊNCIAS

Bárbara Teixeira¹; Peter Grebe¹

1 - Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga

Introdução: Classicamente, considerava-se que a atividade epiléptica surgia apenas de estruturas corticais cerebrais. No entanto, têm vindo a ser reportados casos de atividade epiléptica com origem em estruturas como o cerebelo, tipicamente associadas a displasia cerebelosa ou tumores neuronais. Nestes casos, habitualmente a medicação não é eficaz e é necessária a ressecção da lesão para controlo das crises.

Caso clínico: Apresentamos o caso de uma criança de 6 anos, sexo feminino, sem antecedentes de relevo, que foi referenciada à consulta de Pediatria por apresentar cerca de 8 episódios por dia (com duração de segundos) em que ficava parada, com um olhar vago e emitia sons ininteligíveis. A criança não referiu sintomas visuais espontaneamente, mas quando diretamente questionada, afirmou ver "pontinhos pretos" antes desses episódios e não ter memória para o que acontecia durante os mesmos. Ao exame físico, a doente não apresentava quaisquer alterações, bem como ao exame neurológico. No EEG, registaram-se três crises electroclínicas com padrão congruente com o diagnóstico de epilepsia de ausências. Além disso, registou-se atividade paroxística interictal occipital direita, não enquadrada na epilepsia de ausências. Por esse motivo, a doente realizou uma RM CE, que identificou uma lesão na vertente inferior paramediana anterior direita do cerebelo, compatível com um quisto neuroglial. Iniciou terapêutica com Valproato até 380mg 12/12h e foi referenciada a uma consulta de Neurocirurgia. A mãe refere que, após a introdução de Valproato, não voltou a presenciar novos episódios, apesar de a professora referir que ainda há alturas em que nota que ela fica mais "parada".

Conclusão: Este caso demonstra uma lesão cerebelosa com correspondente atividade paroxística no EEG, numa criança com epilepsia de ausências. Fica por esclarecer se se trata apenas de coexistência ou se existe umnexo causal entre a lesão cerebelosa e as crises.

PO-32 - SÍNDROME DE JEAUVONS E DIETA CETOGÉNICA

Maria Pereira Coutinho¹; Miguel F. Martins²; Margarida Ferro¹; Sara Dias¹; Inês Menezes Cordeiro^{1,3}

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

2 - Unidade Funcional Medicina 2.3, Hospital Santo António dos Capuchos, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central;

3 - Laboratório de Neurofisiologia Clínica, Hospital de São José, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

Introdução: A síndrome de Jeavons caracteriza-se por mioclonias palpebrais, com ou sem ausências, com crises induzidas pelo encerramento ocular e fotossensibilidade marcadas. Corresponde a 7.3-12.9% das epilepsias generalizadas genéticas, com início entre os 2 e os 14 anos e predomínio no sexo feminino. Um terço dos doentes tem história familiar positiva, estando a base genética ainda pouco esclarecida. Até 80% dos casos são refractários e necessitam de politerapia, não existindo ensaios randomizados controlados. Os dados relativamente às intervenções dietéticas são escassos, tendo um estudo retrospectivo sugerido alguma resposta às dietas cetogénica e de Atkins modificada.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, 34 anos de idade, natural do Nepal, com diagnóstico de síndrome de Jeavons com início aos 12 anos, medicada neste contexto. Internada por apendicite aguda e descompensação da epilepsia, com crises recorrentes, sem resposta à terapêutica com múltiplos fármacos antiepilépticos tendo sido necessária terapêutica anestésica e admissão em Unidade de Cuidados Intensivos. Apendicectomizada sem intercorrências, com realização de vários ajustes terapêuticos posteriormente, encontrando-se à data de alta com controlo das crises sob levetiracetam, ácido valpróico, lamotrigina, topiramato e clonazepam. Três semanas depois, internada por crises de repetição sem factor desencadeante identificado, novamente com necessidade de terapêutica anestésica e necessidade de múltiplos ajustes da politerapia. Por fim iniciada dieta cetogénica, com remissão total dos episódios sete dias depois.

Conclusões: A síndrome de Jeavons é frequentemente refractária à terapêutica médica. Na ausência de séries de casos e de estudos mais alargados, o relato de casos como este é útil para a discussão de eventuais alternativas terapêuticas. No caso exposto, o controlo da epilepsia coincidiu temporalmente com a introdução da dieta cetogénica, sugerindo um benefício desta intervenção, a ser corroborado e substanciado em estudos futuros.

PO-33 - O ESPECTRO CLÍNICO DAS DOENÇAS ASSOCIADAS AO GENE KCNQ2

Isabel Brito¹; Gonçalo Bonifácio²; João Carvalho¹; José Paulo Monteiro¹; Maria José Fonseca¹

1 - Hospital Garcia de Orta; 2 - Hospital de São Bernardo

Doenças associadas ao KCNQ2 têm em comum a existência de crises neonatais, com grande variabilidade nas restantes manifestações clínicas. A Epilepsia Neonatal Benigna tem bom prognóstico, com resolução das crises no 1º ano de vida e desenvolvimento psicomotor normal. Já a Encefalopatia Epilética Neonatal cursa com atraso moderado-grave do desenvolvimento psicomotor e crises de difícil controlo, que tendem a melhorar nos primeiros anos.

Caso 1 - Menino, 10 meses. Gestação termo e parto sem intercorrências; mãe medicada com sertralina e lorazepam. Crises D3-5 vida, observação intercrítica normal, EEG com atividade paroxística bilateral. Fenobarbital iniciado em D5, suspenso aos 4 meses. DPM adequado e sem novas crises. EEG (D4 terapêutica), estudo metabólico e RMN-CE sem alterações. Painel NGS de epilepsia revelou em heterozigotia -deleção exão 15 do gene KCNQ2, considerada provavelmente patogénica.

Casos 2/3 - Meninas, 9 meses. Gestação gemelar bicoriónica/biamniótica, sem complicações, prematuridade tardia (36s). Ambas tiveram crises desde D2 vida, com necessidade de vários antiepiléticos; em ambas houve um episódio de estado de mal, que respondeu à fenitoína após ineficácia da 1ª linha, levetiracetam. As crises foram rapidamente controladas após o estado de mal - foi feito switch posterior para carbamazepina, que mantém em associação com levetiracetam. Atualmente sem crises e com atraso ligeiro do DPM. EEG inicial com atividade epilética multifocal, EEG atual normal, estudo metabólico e RMN-CE sem alterações. Painel NGS de epilepsia revelou em ambas variante missense em heterozigotia, 1685A>G, de novo e cuja análise bioinformática sugere patogenicidade.

Os três casos enquadram-se no espectro, que se sabe cada vez mais amplo, de doenças associadas ao KCNQ2. Queremos destacar com estes casos a importância da realização do estudo genético na investigação de convulsões neonatais. Em ambas as gémeas, a resposta tão clara ao bloqueador dos canais Na⁺ foi uma pista diagnóstica para o defeito genético subjacente - um bom exemplo da importância do diagnóstico genético para a terapêutica em epilepsia.

PO-34 - METODOLOGIA DE QUANTIFICAÇÃO DOS PAROXISMOS NO SÍNDROME DE PONTA-ONDA CONTÍNUA DO SONO.

Daniel Carvalho^{2,3}; Alberto Leal¹

1 - Unidade Autónoma de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa;
2 - Laboratório de Electroencefalografia, Centro Hospitalar de Lisboa Central - Hospital Dona Estefânia;
3 - Escola Superior de Tecnologia da Saúde de Lisboa

Introdução: A demonstração da correlação entre a abundante actividade paroxística interictal e os défices cognitivo-comportamentais no síndrome de Ponta-Onda Contínua do Sono (POCS) motivou o desenvolvimento de técnicas quantitativas com utilidade diagnóstica e na monitorização terapêutica. A metodologia tem evoluído ao longo do tempo, beneficiando da disponibilidade de melhores ferramentas de software para isolar as pontas epiléticas a partir de registos EEG de longa duração.

Objectivos: Descrever a metodologia de quantificação da actividade paroxística actualmente utilizada no nosso laboratório no diagnóstico e monitorização de casos de encefalopatia epilética. **Metodologia:** A quantificação é realizada a partir de registos EEG de longa duração (24h) obtidos em ambulatório, utilizando montagem de 23 eléctrodos (10-20 mais eléctrodos temporais inferiores). Para efeitos de monitorização utilizamos igualmente registos com dois canais bipolares em dispositivo wearable. A detecção das pontas interictais é efectuada de forma semiautomática pelo software Spike2 (Cambridge Electronics Design), sendo obtido o tempo de ocorrência das pontas. Esta informação é utilizada para quantificar o "Spike-Wave Index" (SWI) em unidades de 10 minutos ao longo de todo o registo, bem como a frequência de pontas por minuto. Definimos o "Index" de POCS como a média dos valores máximos de SWI nos 4 primeiros ciclos de sono nocturno.

Resultados: Efectuamos a análise retrospectiva de 100 casos suspeitos de POCS segundo a metodologia descrita. Em cerca de 50% dos casos confirmou-se o diagnóstico, sendo que a análise de grupo permitiu estabelecer um valor de 60% do Índice de POCS como limiar para a separação dos dois grupos.

Conclusão: Descrevemos uma metodologia de quantificação da actividade paroxística em doentes suspeitos de POCS para utilização na prática clínica corrente, com determinação dos limiares de separação entre doentes e não doentes.



Bial

Keeping life
in mind.

 **Eisai** Eisai Farmacêutica, Lda.

 **Angelini**
Pharma

LivaNova
Health innovation that matters

 **NEURAXPHARM**[®]
Your CNS specialist

 **TECNIFAR**

 **neuroevolution**[®]
sistemas médicos

 **NUTRICIA**
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

 **SANO-TÉCNICA MEDICAL**

ultragenyx

WWW.EPILEPSIA.PT