

EPILEPSIA, INFLAMAÇÃO E AUTOIMUNIDADE

35^o ENE

ENCONTRO NACIONAL DE EPILEPTOLOGIA

HOTEL OLISSIPPO ORIENTE LISBOA
10 E 11 DE MARÇO 2023

Ipce
LIGA PORTUGUESA
CONTRA A EPILEPSIA

COMISSÃO ORGANIZADORA

Ana Franco, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte
Carla Bentes, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte
Francisca Sá, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental
Francisco Antunes, Hospital Garcia de Orta – Co-secretário Geral
Helena Rocha, Centro Hospitalar Universitário de São João
Inês Marques, Hospital Garcia de Orta – Co-secretária Geral
José Carlos Ferreira, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental
Mariana Fernandes, Instituto Português de Oncologia de Lisboa
Rita Peralta, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte
Sara Parreira, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte

COMISSÃO CIENTÍFICA

Dr.^a Conceição Bento
Dr. Dílio Alves
Prof. Doutor José Pimentel
Dr.^a Cristina Pereira

10 março | sexta- feira

08:00 Abertura do secretariado

08:30-08:45 Sessão de Abertura

08:45-10:00 **Conferência 1: Epilepsia e inflamação do Sistema Nervoso Central**

Moderador: Prof. Doutor José Pimentel

Inflamação do Sistema Nervoso Central

Prof. Doutor João Cerqueira (Universidade do Minho; Hospital de Braga)

Epileptogénese e inflamação

Prof. Doutora Annamaria Vezzani

(Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri, Milão)

10:00-10:30 **Conversa com o Especialista 1 Bial**

Posicionamento do acetato de eslicarbazepina no tratamento da epilepsia vascular

Palestrante: Prof.^a Dr.^a Diana Aguiar de Sousa

Moderador: Dr. Nuno Canas

10:30-11:00 **Coffee break e Sessão de Posters(EP01 – EP12)**

Moderadores: Dr.^a Joana Ribeiro e Dr. Pedro Guimarães

11:00-12:00 **Comunicações orais 1 (CO01 – CO06)**

Moderadores: Dr. Ricardo Rego e Dr.^a Rita Silva

12:00-13:00 **Simpósio 1 Angelini Pharma**

Desafios no tratamento da epilepsia refratária –experiência clínica com cenobamato

Refractory Epilepsy treatment challenges – Cenobamate clinical experience

Prof. Bernhard Steinhoff

O custo e carga da epilepsia refratária em Portugal

The cost and burden of refractory epilepsy in Portugal

Prof. João Costa

Moderadora: Prof. Doutora Carla Bentes

13:00-14:30 **Almoço**

14:30-15:30 **Simpósio 2 Neuraxpharm**

Uma melhor gestão da epilepsia, é possível?

Tecnologias digitais ao serviço dos doentes e dos profissionais de saúde: LepsiApp

Dr. Javier Salas Puig (Hospital Vall d´Hebrón, Barcelona)

LepsiApp: Do conceito à prática

Enf. Isabel Manzaneres Téllez (Unidade de Epilepsia do Hospital Clínic deBarcelona)

Moderador: Dr. Ricardo Rego

15:30-16:45 **Conferência 2: Epilepsia Auto-imune**

Moderadora: Prof. Doutora Carla Bentes

- Fenótipos electroclínicos das epilepsias auto-imunes em doentes pediátricos

Prof. Doutora María Ángeles Pérez Jiménez

(Niño Jesús Pediatric University Hospital, Madrid)

- Avanços no diagnóstico e tratamento das epilepsias auto-imunes nos adultos

Prof. Doutora Maria del Mar Carreño (Clinic Barcelona Hospital, Barcelona)

16:45-17:15 **Coffee break e Sessão de Posters (EP13 – EP23)**

Moderadores: Dr.^a Raquel Tojal e Dr. Joel Freitas

17:15-18:15 **Comunicações orais 2 (CO07 – CO12)**

Moderadores: Dra. Teresa Painho e Dr. António Martins

20.00 **Jantar**

11 março | sábado

08:30-09:30 **Conferência 3: NORSE e FIRES**

Moderadora: Dr.^a Maria José Fonseca

Fisiopatologia e clínica

Dr.^a Sofia Quintas (Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte)

Avanços no diagnóstico e tratamento

Prof. Doutor Ronny Wickström (Karolinska University Hospital, Estocolmo)

09:30-10:00 **Conversa com o especialista 2 Livanova**

Advancing data on VNS:

Potential mechanisms of action in drug resistant epilepsy

Palestrante: Mercè Falip Centellas (Hospital de Bellvitge, Barcelona)

10:00-10:30 **Coffee break e Sessão de Posters (EP24 – EP34)**

Moderadores: Dr.^a Catarina Cruto e Dr.^a Joana Parra

10:30-11:30 **Comunicações orais 3 (CO13 – CO18)**

Moderadores: Dr. Francisco Sales e Dr. João Chaves

11:30-12:30 **Simpósio 3 Jazz Pharmaceuticals**

A importância do diagnóstico e tratamento corretos nas encefalopatias epiléticas

Síndrome de Lennox Gastaut & Síndrome de Dravet

Sofia Quintas (Centro Hospitalar Lisboa Norte)

O caso de Complexo de esclerose tuberosa

Francisca Sá (Centro Hospitalar Lisboa Ocidental)

Debate

Nuno Canas (Hospital Egaz Moniz)

Moderador: Nuno Canas (Hospital Egaz Moniz)

12:30-14:00 **Almoço**

14:00-15:00 **Simpósio 4 Eisai**

EPILEPSIA E SONO: da teoria à prática clínica

Chairman: Dra Célia Machado (Hospital de Braga)

Palestrante: Dr. Pedro Guimarães (Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro)

15:00-16:30 **Conferência 4: Doenças sistémicas e imunoterapias**

Moderadora: Dr.^a Raquel Samões

Epilepsia e doenças auto-imunes sistémicas

Prof. Doutor Roland D. Thijs (Stichting Epilepsie Instellingen Nederland, Heemstede)

Crises epiléticas e novas imunoterapias no cancro

Dr.^a Mariana Fernandes (IPO Lisboa)

Gestão da imunossupressão nas epilepsias auto-imunes

Dr.^a Ana Cordeiro (Serviço de Reumatologia, Hospital Garcia de Orta)

16:30-17:00 **Coffee break e Sessão de Posters (EP35 – EP45)**

Moderadores: Dr. João Peres e Dr. António Campos

17:00-17:45 **Comunicações orais 4 (CO19 – CO22)**

Moderadores: Dr.^a Célia Machado e Dr. José Paulo Monteiro

17:45-18:00 **Sessão de encerramento/ Prémios LPCE**

19:00 **Assembleia Geral LPCE**



lpce 
LIGA PORTUGUESA
CONTRA A EPILEPSIA

COMUNICAÇÕES ORAIS

CO-01 - ESTUDO DO VALOR DIAGNÓSTICO DE DISPOSITIVO WEARABLE-EEG NA EPILEPSIA DO LOBO TEMPORAL

Alberto Leal¹; Helena Cordeiro¹

¹ - Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa

Introdução: A suspeita de Epilepsia do Lobo Temporal (ELT) é frequente em diversos contextos clínicos (perturbação recorrente da consciência, amnésia global transitória, quadros confusionais, etc). A confirmação diagnóstica obtém-se pela detecção de pontas epiléticas sobre as áreas temporais no escalpe. A escassez de paroxismos obriga em muitos casos à realização de registos prolongados, geralmente efectuados com EEG Ambulatório (EEGa). Esta técnica é laboriosa, tem impacto social e custos significativos. A disponibilidade de equipamentos wearable-EEG (wEEG) capazes de monitorizar as áreas temporais por períodos prolongados com custos reduzidos e pouco impacto social possibilita ganhos importantes nas anteriores inconveniências do aEEG. **Objectivos:** Fazer análise comparativa do valor diagnóstico do wEEG e aEEG no diagnóstico de casos suspeitos de ELT.

Metodologia: 41 adultos com suspeita clínica de ELT foram prospectivamente submetidos a registos simultâneos de aEEG (31 eléctrodos EEG+1 ECG) e wEEG (2 eléctrodos EEG bipolares) durante 24h. Efectuamos pesquisa visual de pontas epiléticas nos dois tipos de registos independentemente e o aEEG serviu para diagnosticar 20 doentes como ELT e 21 como não-ELT.

Resultados: Dos 20 doentes com ELT, 19 foram detectados no wEEG (sensibilidade 95%). Nos 21 casos não-ELT o wEEG diagnosticou 3 como ELT (falsos positivos 14%). A análise dos falsos positivos evidenciou que 2 foram devidos a artefactos de ECG facilmente detectados no aEEG mas não no wEEG. A grande maioria dos paroxismos usados no wEEG para o diagnóstico de ELT ocorreram no sono nocturno, com muito reduzido impacto do registo durante o dia.

Conclusões:

O wEEG diagnosticou a quase totalidade dos casos de ELT, evidenciando potencial para simplificar a metodologia tradicional de aEEG.

O registo wEEG somente no período nocturno permite uma simplificação adicional, sem perda de sensibilidade significativa.

A inclusão de um eléctrodo ECG ao wEEG poderá reduzir a incidência de falsos positivos.

CO-02 - LAMPSY - UM APARELHO INOVADOR PARA A DETECÇÃO DE CRISES EPILÉPTICAS POR VÍDEO

Vicente Garção¹; Mariana Abreu¹; Hugo Plácido Da Silva¹; Ana Fred¹; Carla Bentes²

1 - Instituto de Telecomunicações LX - Pattern and Image Analysis; 2 - Centro de Referência para a área de Epilepsia Refratária, Departamento de Neurociências e Saúde Mental do HSM - CHULN

A epilepsia é uma patologia neurológica caracterizada por crises epiléticas que afeta 50 milhões de pessoas mundialmente, 30% das quais sofrem de epilepsia fármaco-resistente. Estes pacientes têm crises frequentes que podem diminuir a sua qualidade de vida e levar a uma morte prematura. A deteção automática de crises pode permitir um melhor ajuste da medicação ao simplificar o processo de diagnóstico e melhorar a sua precisão. Pode também contribuir para a diminuição da ansiedade dos doentes e cuidadores e permitir a prestação imediata de cuidados de saúde em crises graves.

O principal objetivo deste trabalho foi criar um dispositivo de deteção de crises por vídeo que fosse preciso, acessível e discreto e preservasse a privacidade dos pacientes de raiz. Este dispositivo foi apelidado de "Lampsy", e tem um pedido de patente pendente.

Foi construído um protótipo com base num Raspberry Pi integrado num candeeiro, uma câmara e um ecrã, que foi colocado no Hospital de Santa Maria para aquisições durante sessões de vídeo-EEG. Os dados foram transmitidos para um servidor seguro por SFTP, preservando a privacidade dos pacientes.

Foi desenvolvido um algoritmo de deteção de crises baseado no fluxo óptico, isolamento de movimentos epiléticos através de PCA, ICA e novas métricas, e classificação com aprendizagem automática. Foi atingido um alto nível de precisão, com uma AUC de 98.1%, sensibilidade e especificidade de 98,33%, e latência média de 50,22 segundos. As crises foram segmentadas com um erro de +/- 8,67 segundos, quando comparadas com anotações feitas por profissionais de saúde.

CO-03 - RISCO DE AGRAVAMENTO DE CRISES E RECURSO À URGÊNCIA APÓS INTERNAMENTO PARA MONITORIZAÇÃO VÍDEO-EEG PROLONGADA

Catarina Caldeiras¹; Rafaela Costa¹; Bárbara Teixeira²; Ângela Costa³; Helena Rocha³

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 2 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, Portugal; 3 - Unidade de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Univesitário do Porto, Porto, Portugal

Introdução: A monitorização vídeo-EEG é indispensável na investigação das epilepsias refractária. Visando uma maior eficiência, é frequentemente necessária a redução ou suspensão dos fármacos anti-criSES epilépticas (FACE). O efeito desta prática no controlo da epilepsia no período imediatamente após alta encontra-se mal definida.

Objectivos: (1) Avaliar o efeito das estratégias de redução/suspensão de FACE numa unidade de monitorização de epilepsia (UME) e o controlo da epilepsia na semana que sucede a alta. (2) Avaliar o efeito das estratégias de redução/suspensão de FACE durante a monitorização.

Métodos: Estudo transversal unicêntrico. Incluídos os doentes submetidos a monitorização não-invasiva na UME do CHUSJ em 2022. Excluídos aqueles sem epilepsia ou com crises psicogénicas concomitantes. Colhidas variáveis sociodemográficas e clínicas através do processo electrónico. Avaliação telefónica retrospectiva do controlo da epilepsia após alta. Análise com SPSS 26.0.

Resultados : Incluídas 58 das 94 monitorizações, após aplicação dos critérios de exclusão. A taxa de resposta foi 79% (n=46; 26[56.5%] do sexo feminino, mediana 32 anos[24-22]). A mediana de seguimento entre a alta e o contacto foi 8 meses (5-10). Vinte e sete doentes consideraram que o controlo na semana após a alta foi semelhante ao habitual (58.7%), 13 (28.3%) consideraram melhor e 5 (10.9%) pior. A noção subjetiva de agravamento não se associou à frequência de crises nos seis meses prévios (p=0.608) e foi independente do número de FACE retirados (p=0.711), da estratégia de redução (p=0.113), do número de crises na monitorização (p=0.788) ou da modificação de FACE na alta (p=0.626). Quatro doentes tiveram crises tónico-clónicas generalizadas, enquadráveis no controlo habitual. Não se registaram acidentes ou idas à urgência.

Conclusão: A maioria dos doentes não agravou a epilepsia e não houve recursos à urgência na semana subsequente à alta após internamento na UME, o que indica que o protocolo de redução/suspensão de FACE actual é seguro.

CO-04 - MOTIVOS DE INTRODUÇÃO E RESPOSTA À CORTICOTERAPIA ADJUVANTE NO ESTADO DE MAL EPILEPTICO REFRACTÁRIO/SUPER-REFRACTÁRIO NUMA UNIDADE DE CUIDADOS INTENSIVOS.

Mariana Vargas¹; Catarina Borges¹; André Costa¹; Ana Graça Velon¹; Rui Chorão²; Andreia Veiga¹; Francisco Esteves³; Pedro Guimarães²

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

Introdução: À medida que o estado de mal epilético(EME) se prolonga no tempo os fármacos anti-crise epilética(FACE) vão perdendo a sua eficácia. É por isso necessário desenvolver estratégias alternativas. O papel da inflamação tem sido cada vez mais descrito no EME.

Pretendemos caracterizar os motivos de utilização de corticoterapia adjuvante no EME refractário/super-refractário e a resposta à mesma.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo. Incluímos doentes com EME internados na Unidade de Cuidados Intensivos do CHTMAD de Janeiro/2015 a Dezembro/2020, que realizaram corticoterapia adjuvante. Critérios de EME pela Task Force da ILAE 2015 e pelo consenso de Salzburgo. Excluimos doentes com EME pós-paragem cardiorrespiratória e associado a neoplasias com atingimento do SNC.

Resultados: 24 doentes. EME convulsivo(92%)|EME não convulsivo(8%). Etiologia: Sintomático agudo(54%)|Desconhecido(9%)|Remoto(17%).

Existiu heterogeneidade significativa nos mecanismos causais:[Infeção SNC:(n=8)|Doença vascular cerebral:(n=5)|Autoimune/inflamatório:(n=3)|Incumprimento terapêutico:(n=1)] Foram utilizados em média 4±1FACE. EME super-refractário em 92%. Os motivos para início de corticoterapia foram:[Refratariedade (n=9)|Suspeita de etiologia auto-imune(n=9)|Edema cerebral(n=5)|Meningite com critérios de gravidade(n=2)]. Timing corticoterapia:[Admissão(n=5)|Ausência resposta ?2FACE(n=7)|Ausência resposta a anestésicos(n=12)].

50% dos EME apresentaram melhoria atribuível à corticoterapia. Quanto ao motivo de início verificou-se melhoria em 78% com suspeita de etiologia auto-imune e em 62% por refratariedade.

Conclusão: Na nossa amostra existiu uma boa resposta à corticoterapia adjuvante e esta foi superior à expectável pela adição de outro FACE convencional. O racional para a utilização de corticoterapia no EME é triplo:(1)efeitos anti-epiléticos inerentes à corticoterapia(modulação alostérica positiva dos receptores GABA-A; regulação dos receptores NDMA,glicina e canais de potássio dependentes da voltagem)|(2)Neuroinflamação como mecanismo causal do EME(ex:encefalites auto-imunes)|(3) A lesão neuronal e a excitotoxicidade associadas ao EME, geram uma resposta inflamatória desregulada, que provoca mais lesão neuronal e diminuiu o limiar convulsivo, gerando um ciclo vicioso que contribui para a refratariedade do EME.

CO-05 - MODULATION OF GABA TRANSPORTER GAT1 BY ADENOSINE A1 AND A2A RECEPTORS IN ABSENCE SEIZURES

Mariana B. Morais^{1,2}; Tatiana Morais^{2,3}; Sandra H. Vaz^{2,4}

1 - Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz - Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2 - Instituto de Neurociências e Farmacologia - Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes; 3 - Faculty of Surgery and Medicine of the University of Malta; 4 - Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa

Introduction: Increased tonic GABAA receptor-mediated inhibition represents a necessary and sufficient condition for Absence Seizures (AS) generation. Findings in humans indicate that ASs may involve enhanced GABAergic inhibition depending on the GAT1 loss-of-function. Previous studies have shown that adenosine has a biphasic effect upon GABA uptake, being mediated by A1R-A2AR heteromers coupled to Gi/O and Gs proteins, pinpointing adenosine as an interesting therapeutic target for ASs.

Objectives: We hypothesize that adenosine receptors modulation might increase GAT1-mediated GABA uptake. We aim to validate the known deficient GAT1-mediated GABA uptake in GAERS animals when comparing to NEC at 6 and 52 weeks; to study the potential modulation of GAT1-mediated GABA uptake by A1R and A2A; to demonstrate the potential anti-absence effect of A1/A2AR agonism/antagonism in GAERS using EEG recording.

Methodology: Our work is divided in exploratory and experimental stages - using animal model of ASs, GAERS and its corresponding control, NEC. GAT1-mediated [3H]-GABA uptake assay in somatosensory cortical and thalamic rat brain slices, applying SKF8996A, CPA, DPCPX, CGS21680 and SCH58261, westernblot and immunohistochemistry procedures and EEG-electrodes surgery.

Results: Currently, we have results from stage I. In somatosensory cortical brain slices, GAT1-mediated [3H]-GABA uptake (n= 8; p=0.019) was significantly reduced in GAERS compared to NEC. When testing A1R and A2AR agonist and/or antagonist, SCH58261 incubation increased GAT1-mediated [3H]-GABA uptake (n= 8; p=0.012) in GAERS compared to NEC. No further differences were found so far.

Discussion: Our preliminary results corroborate previous published findings, demonstrating a decreased GABA uptake capacity of GAT1 in GAERS somatosensory cortex. However, further experiments must be performed and the sample size is a current limitation. Once our investigations are able to show results enlightening these mechanisms, ultimately therapeutical strategies might be considered to develop new drugs targeting adenosine, decreasing tonic GABAergic currents and thus, decreasing epileptic activity during an absence episode.

CO-06 - EPILEPSIA DE AUSÊNCIAS - CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E AVALIAÇÃO NEUROPSICOLÓGICA

Mariana Gaspar¹; Ana Sofia Milheiro¹; João Carvalho¹; José Paulo Monteiro¹; Ana Filipa Lopes¹

¹ - Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Serviço de Pediatria, Hospital Garcia Orta

Introdução: A epilepsia de ausências da infância (EAI) é classificada como um síndrome de epilepsia generalizada, em que, apesar do bom prognóstico e resposta favorável à terapêutica, são frequentes alterações neuropsicológicas. A EAI de início precoce é caracterizada por início até aos 4 anos e pode constituir um síndrome epilético com características clínicas e evolução ligeiramente diferentes.

Objetivos: Caracterizar crianças com EAI: manifestações clínicas, eletrofisiológicas, evolução, resposta à terapêutica e impacto neuropsicológico, comparando dois grupos: EAI típica e de início precoce.

Metodologia: Estudo retrospectivo com consulta de processos clínicos. A população estudada incluiu crianças com EAI seguidas em consulta e que realizaram avaliação neuropsicológica.

Resultados: Incluídas 41 crianças, com predomínio do sexo feminino (56,1%) e média de idades de início das crises 6,48 anos (29,3% com 4 anos ou menos). 14,6% apresentaram outras convulsões durante o seguimento. 39% tinham comorbilidades como PHDA (n=7) e dificuldades específicas de aprendizagem (n=4). 53,7% apresentaram prova de hiperpneia positiva e 92,7% tinham alterações no EEG (63,4% apresentavam apenas ponta-onda a 3Hz e 29,3% com outras alterações). 61% foram medicadas com valproato de sódio, 4,9% etossuximida e 17,1% associação dos dois. 85,4% apresentaram controlo total das crises. 48,8% tinham funcionamento intelectual nível médio e 7,3% nível muito inferior. Observaram-se dificuldades da memória em 46,3% (especialmente verbal e de trabalho), da linguagem em 43,9% e da atenção em 65,9%. 73,2% mostraram dificuldades socio-emocionais.

Conclusões: Relativamente às variáveis clínicas e neuropsicológicas, não encontramos diferenças significativas entre as crianças com EAI típica ou o subgrupo de início precoce. Apesar de classicamente considerado um síndrome epilético benigno, crianças com EAI apresentaram dificuldades em diversos domínios neuropsicológicos, com repercussão familiar, escolar e social. Destacamos o papel fundamental do neuropsicológico na avaliação das crianças com epilepsia e o seu papel na articulação entre a criança, a família e a escola.

CO-7 - EPILEPSIA E NEURODEGENERAÇÃO: O IMPACTO NA DOENÇA DE ALZHEIMER

Pedro Faustino¹; Catarina Bernardes¹; João Durães^{1,2,3}; Marisa Lima^{1,3,4}; Diana Duro^{1,3,4}; Anushcka Silva-Spínola³; Maria João Leitão³; Helena Gens¹; Maria Rosário Almeida^{3,5}; Inês Baldeiras^{2,3}; Conceição Bento¹; Francisco Sales¹; Miguel Tábuas-Pereira^{1,2,3}; Isabel Santana^{1,2,3}

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2 - Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra; 3 - Centro de Inovação em Biomedicina e Biotecnologia (CIBB), Universidade de Coimbra; 4 - Centro de Investigação em Neuropsicologia e Intervenção Cognitivo-Comportamental, Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação, Universidade de Coimbra; 5 - Laboratório de Neurogenética e Genética da Visão, Centro de Neurociências e Biologia Celular (CNC), Universidade de Coimbra

Introdução: A doença de Alzheimer (DA) encontra-se associada a um maior risco de desenvolvimento de crises epiléticas, principalmente as formas precoces. Em modelos animais, os ratinhos com DA que desenvolvem epilepsia apresentam um maior risco de morte.

Objetivo: Avaliar se o desenvolvimento de crises epiléticas se associa a um maior risco de morte em indivíduos com DA.

Metodologia: Foi conduzido um estudo retrospectivo numa coorte de indivíduos com diagnóstico de DA e perfil confirmatório de biomarcadores de líquido céfalo-raquidiano (LCR) (Albert, 2011; McKhann, 2011). Foram colhidas variáveis demográficas e clínicas (sexo, idade, escolaridade, idade de início da DA, comorbilidades, Mini-Mental State Examination (MMSE) inicial, polimorfismos de apolipoproteína E, biomarcadores do LCR, data da morte e desenvolvimento de crises epiléticas).

Resultados: Foram incluídos 415 indivíduos com DA, 59% do sexo feminino. A idade de início médio da doença foi de $64,3 \pm 9,1$ anos. O desenvolvimento de crises epiléticas associou-se a idade de início da DA mais precoce, menor MMSE de base e maior nível de tau total no LCR. Na análise multivariada, o desenvolvimento de crises foi a única variável que se associou a uma menor sobrevida ($\text{OR}=0,538$, $95\% \text{CI}=[0,032; 1,045]$, $p=0,037$).

Conclusão: Os indivíduos com DA que desenvolvem crises epiléticas apresentam maior risco de morte, independentemente de outras variáveis, nomeadamente os biomarcadores do LCR.

CO-08 - AUTO-IMUNIDADE E EPILEPSIA REFRACTÁRIA, ENCEFALITE E ESTADO DE MAL EPILEPTICO

Inês V. Carvalho¹; Miranda Mele²; Catarina Rodrigues²; Carlos B. Duarte^{2,4}; Ana Isabel Silva^{1,3}; Rute Teotónio^{1,3}; Francisco Sales^{1,3}; Conceição Bento¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2 - CNC- Centro de Neurociências e Biologia Celular, Universidade de Coimbra, Portugal; 3 - Centro de Referência de Epilepsia Refratária do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 4 - Instituto de Investigação Interdisciplinar, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal

Introdução: Diversos auto-anticorpos dirigidos contra recetores da membrana plasmática neuronal foram identificados no soro e LCR de doentes com encefalite auto-imune. Existem epilepsias, estados de mal e encefalites sem causa conhecida em que se presume poder existir uma etiologia auto-imune nomeadamente mediada por anticorpos. **Objetivos:** Pesquisar a presença de anticorpos dirigidos contra recetores da membrana plasmática neuronal no soro de doentes com epilepsia refratária sem etiologia estabelecida ou suspeita de crises epiléticas de causa imunológica.

Metodologia: Utilização de Live Cell-Based Assay para avaliação da presença de autoanticorpos dirigidos contra proteínas da superfície neuronal em amostras de soro. Incubação de neurónios do hipocampo de rato em cultura com amostras de soro diluídas em meio neuronal (diluição 1:100) seguida de deteção por microscopia de fluorescência através de um anticorpo anti-IgG humano conjugado com Alexa Fluor 568.

Resultados: Foram incluídos 31 doentes: 6 doentes com encefalite aguda (4 amostras positivas, 2 inconclusivas), 21 doentes com epilepsia sem etiologia estabelecida incluindo 16 doentes com epilepsia refratária (11 amostras positivas, 5 negativas, 5 inconclusivas) e 4 doentes com New-Onset Refractory Status Epilepticus (2 amostras positivas, 2 inconclusivas). Foram avaliados 6 controlos saudáveis (6 amostras negativas). Os anticorpos foram igualmente prevalentes em doentes com epilepsia refratária e não refratária. Nos doentes com encefalite aguda, não foi identificada diferença no momento de colheita ou toma de imunossuppressores/imunomoduladores entre as amostras positivas e equívocas. O painel de anticorpos antineuronais de superfície celular disponível no hospital foi realizado em todos os doentes com encefalite aguda e 12 doentes com epilepsia.

Discussão/ Conclusões: Este trabalho evidenciou a elevada prevalência de auto-anticorpos dirigidos a recetores de membrana neuronal em doentes com epilepsia sem causa estabelecida ou encefalite não infecciosa nos quais a pesquisa de anticorpos conhecidos foi negativa. Estudos complementares são necessários para caracterizar os auto-anticorpos identificados e definir se intervêm na fisiopatologia da doença ou constituem um epifenómeno.

CO-09 - ENCEFALITES E EPILEPSIA AUTOIMUNE - DO DIAGNÓSTICO AO PROGNÓSTICO

Joana Amaral¹; Filipa Rodrigues²; Joana Ribeiro¹; Filipe Palavra^{1,3}; Cármen Costa¹; Cristina Pereira^{1,3,4}; Conceição Robalo^{1,4}

1 - Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico - Centro Hospitalar Universitário de Coimbra (HP-CHUC);

2 - Neuropediatria, Centro Hospitalar Baixo Vouga; 3 - Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 4 - Neurofisiologia do HP-CHUC e Rede Europeia EpiCare

Introdução: As encefalites autoimunes (EA) e as epilepsias autoimunes (EPA) constituem um desafio diagnóstico. A autoimunidade é reconhecida pela ILAE como importante etiologia de epilepsia. A sua caracterização na população pediátrica não está bem definida. O objetivo deste estudo é a atempada caracterização clínica dos doentes com EA e EPA, para um diagnóstico e tratamento adequados.

Métodos: Estudo retrospectivo dos dados clinicodemográficos, de uma população pediátrica com EA e EPA, num período de 10 anos num centro terciário. Foi aplicado o score clínico Antibody Prevalence in Epilepsy (APE) à forma de apresentação.

Resultados: Identificaram-se 30 doentes, com idade média de 5 anos e 6 meses, 66,7% do género masculino. Cinco doentes (16,7%) apresentavam antecedentes de doença neurológica.

Em 11 doentes (36,7%) foi identificada a presença de auto-anticorpos. Em 19 (63,3%) doentes foi assumida EA provável. O tempo médio de doença pré-diagnóstico foi de 31 dias. No total, 13 (43,3%) apresentaram intercorrência infecciosa prévia. Os sintomas mais prevalentes na apresentação foram: crises epiléticas (76,7%), irritabilidade/agitação (63,3%), sonolência (56,7%), alterações do discurso (33,3%) e febre (30%). Dezanove (63,3%) doentes apresentavam score de APE ≥ 4 na primeira observação. O estudo citoquímico do líquido foi normal em 23 (76,7%). O EEG mostrou lentificação (73,3%) e atividade paroxística focal (40%) e generalizada (20%). Vinte e oito (93,3%) doentes fizeram imunoterapia. O tempo médio de seguimento foi de 7 anos (mínimo 4 meses, máximo 10 anos). Nos primeiros 6 meses pós-diagnóstico, 18 (60%) doentes tinham epilepsia. Dezas seis (53,3%) apresentaram epilepsia no fim do seguimento, 5 (16,7%) epilepsia refratária. Em 16 (53,3%) doentes avaliados com estudo neuropsicológico, 7 (23,3%) apresentaram deterioração cognitiva.

Discussão/Conclusão: O estudo laboratorial só foi positivo em 36,7% dos casos e o seu resultado foi tardio. Assim, a clínica é a chave da decisão terapêutica e o score APE apresenta-se como uma ferramenta fundamental.

CO-10 - SUSPEITA DE ENCEFALITE AUTOIMUNE: O DESAFIO DIAGNÓSTICO

Patrícia Faustino¹; Margarida Ferro¹; Carolina Gavancho¹; Miguel Pimenta¹; Inês Menezes Cordeiro^{1,2}

1 - Serviço de Neurologia, Hospital de São José, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, E.P.E, Lisboa, Portugal; 2 - Laboratório de Neurofisiologia, Hospital de São José, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, E.P.E, Lisboa, Portugal

Introdução: O diagnóstico de encefalite auto-imune (EAI) é considerado na presença de alterações mnésicas subagudas, sintomas psiquiátricos e/ou alteração do estado de consciência (AEC), associando-se frequentemente a crises epiléticas. É um diagnóstico desafiante que inclui critérios clínicos, para-clínicos e a exclusão de outras patologias.

Objetivos: Identificação e caracterização dos diagnósticos finais em doentes com suspeita de EAI com avaliação de potenciais fatores preditores do diagnóstico e de possíveis fatores confundidores.

Métodos: Estudo observacional retrospectivo com inclusão dos doentes com suspeita de EAI com cumprimento de pelo menos um dos critérios diagnóstico para EAI possível, que realizaram pesquisa de anticorpos anti-superfície neuronal entre Dezembro 2021-2022. Avaliamos os critérios diagnóstico clínicos e para-clínicos e a escala Antibody Prevalence in Epilepsy and Encephalopathy (APE2). Avaliámos os diagnósticos finais, fatores associados com o diagnóstico e comparamos as características dos grupos através de método de análise estatística bivariada com recurso ao SPSS.

Resultados: Dos 32 doentes incluídos, oito (25%) permaneceram com o diagnóstico de possível EAI. Os restantes diagnósticos mais frequentes incluíram etiologia infecciosa (18.8%), neurodegenerativa (15.6%) ou doença de substância branca (15.6%), sendo identificados como fatores confundidores a AEC (58.3%), défices focais (50%), défice mnésico subagudo (37.5%) e quadros psiquiátricos (33.3%). Na avaliação de fatores preditivos encontramos uma associação significativa entre o diagnóstico de EAI e a ocorrência de crises epiléticas ($p < 0.001$), eletroencefalograma com atividade lenta focal ($p = 0.018$) ou atividade paroxística ($p = 0.001$) e escala APE2 superior ou igual a 7 ($p = 0.015$).

Conclusão: A taxa de erro diagnóstico de EAI não é negligenciável. Sublinhamos a importância da exclusão de diagnósticos alternativos, evitando investigação e tratamentos desnecessários, e do aumento do grau de suspeição deste diagnóstico em doentes com crises epiléticas de novo e alterações no eletroencefalograma, destacando a aplicabilidade da escala APE2 nestes casos.

CO-11 - WHICH PATIENTS WITH AUTOIMMUNE ENCEPHALITIS DEVELOP AUTOIMMUNE-ASSOCIATED EPILEPSY?

André Paula¹; Ana Patrícia Antunes^{1,2}; Sara Parreira¹; Ana Franco^{1,2}; Ana Rita Peralta^{1,2}

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2 - Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa

Introduction: Autoimmune encephalitis (AE) patients commonly present with acute symptomatic seizures (ASS) and status epilepticus. About 44% develop autoimmune-associated epilepsy (AAE) during follow-up.

Objectives: To assess different characteristics in AE patients who have developed AAE.
Materials and methods: We conducted a retrospective study including patients diagnosed with AE between 2008 and 2021 and available follow-up. Clinical, serological, neuroimaging and electroencephalographic characteristics were collected. Group comparison was performed between patients who developed AAE and those who did not through chi-square and t-tests as appropriate.

Results: A total of 15 patients were included in the analysis (48.3 ± 20.5 years; 53% female). Eight patients (53.3%) had AE anti-neuronal antibodies and 7 (46.7%) were seronegative. Six patients (40%) developed AAE. AAE patients showed an increased frequency of non-convulsive status epilepticus (NCSE) ($\chi^2(1)=5.6, p=0.04$) and EEG abnormalities ($\chi^2(1)=5.4, p=0.04$) during hospitalization. We also found a positive correlation between the number of anti-epileptic drugs (AEDs) during the acute phase and during follow-up ($r(15)=0.57, p=0.03$).

Conclusions: Our results suggest NCSE and EEG abnormalities during the acute phase might be associated with long-term AAE. Also, difficult to control ASS/NCSE are associated with difficult to control AAE.

CO-12 - UM PAINEL DE MICRORNAS INFLAMATÓRIOS SÉRICOS É PREDITOR DE RESPOSTA AOS TRÊS MESES DE TRATAMENTO COM DIETA CETOGÉNICA EM DOENTES ADULTOS COM EPILEPSIA REFRACTÁRIA

Raquel Samões^{1,2}; Ana Cavalheiro³; Cristina Santos⁴; Joana Lopes¹; Cláudia Carvalho⁴; Sandra Brás^{2,4}; Paulo Pinho E Costa^{2,4,5}; Sara Cavaco^{2,6}; João Chaves^{1,2}; Bárbara Leal^{2,4}

1 - Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUPorto); 2 - Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto - UMIB/ICBAS/UP; 3 - Serviço de Nutrição do CHUPorto; 4 - Laboratório de Imunogenética, Departamento de Patologia e Imunologia Molecular, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar - Universidade do Porto; 5 - Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge - Porto; 6 - Unidade de Neuropsicologia do Serviço de Neurologia do CHUPorto

Introdução: A dieta cetogénica(DC) tem demonstrado eficácia e tolerabilidade como tratamento da epilepsia refratária no adulto. Alguns dos mecanismos de ação propostos são a interferência na cascata inflamatória e mecanismos epigenéticos, como os microRNA(miR), que têm sido estudados como biomarcadores em Epilepsia. **Objetivos:** Avaliar se os níveis séricos dos miR-146a,miR-155,miR-134,miR-21,miR-22 e sua variação durante o tratamento com DC(Atkins modificada) predizem a resposta à terapêutica em doentes adultos com epilepsia refratária.

Material e Métodos: Os níveis séricos dos miR referidos foram determinados antes e aos 3meses de tratamento, implementado numa consulta especializada. Os valores foram comparados entre os grupos de não respondedores e os respondedores(redução da frequência de crises aos 3meses) usando teste t-student ou Mann-Whitney, conforme apropriado.

Resultados: Foram incluídos 40doentes(22M, 33.1±11anos): 10com redução de≥50%crises aos 3meses(grupo1), 10com redução de<50%crises(grupo2), 14sem benefício(grupo3) e 6 com benefício qualitativo apenas. Na baseline, os níveis séricos do miR-146a foram significativamente superiores nos respondedores comparando com os não respondedores(grupo1+2vs.grupo3: 25,95vs.23,62, p=0,029; grupo1vs.grupo3: 25,97vs.23,62, p=0,033; grupo2vs.grupo3: 25,93vs.23,62, p=0,038). Individualmente, os restantes miR na baseline não foram significativamente diferentes entre os grupos mas quando combinados em painel permitiram distinguir respondedores de não respondedores com especificidade=77% e sensibilidade=70%(AUC=0,791[0,624 - 0,958], p=0,007). Quanto à variação dos níveis séricos de miRs nos 3meses: nos não respondedores não se verificaram alterações significativas mas nos respondedores(grupo1+2)o miR-134 aumentou(M0vs.M3: 20,96vs.21,90, p=0,020), o miR-155(M0vs.M3: 23,99vs.22,73, p=0,018)e o miR-22 diminuíram(M0vs.M3: 22,87vs.19,79, p=0,020) significativamente.

Conclusão: Os níveis séricos da maioria dos miR estudados tiveram variações significativas com o tratamento nos respondedores, refletindo mecanismos de farmacodinâmica, envolvendo a inflamação. O miR-146a individualmente e combinado em painel com miR-155,miR-134,miR-21 e miR-22 pré-tratamento foram preditores de eficácia da dieta cetogénica aos 3meses, podendo no futuro constituir um biomarcador de resposta, permitindo selecionar os doentes que mais beneficiarão deste tratamento.

Apoio: Bolsa científica LPCE2020, Bolsa projeto de investigação CHUPorto2020

CO-13 - TEMPORAL LOBE EPILEPSY WITH ISOLATED AMYGDALA ENLARGEMENT - CLINICAL FEATURES AND OUTCOME

Margarida Ferro¹; João Ramos²; Fabio Martino Doniselli³; Giuseppe Didato³

1 - Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 2 - Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 3 - Istituto Neurologico Carlo Besta

Introduction: Temporal lobe epilepsy with isolated amygdala enlargement (TLE-AE) is increasingly recognized as a distinct electroclinical syndrome. Isolated structural lesions of the amygdala have been reported increasingly in TLE patients, but the clinical spectrum of these patients is still uncharted.

Objectives: To describe the semiology and clinical outcomes in patients with TLE-AE

Methods: Retrospective study of patients with TLE and amygdala enlargement. Data was reviewed by two neurologists and two neuroradiologists, respectively. Adult patients were included if they had follow-up >1 year and adequate electro-clinic data available. Patients with other known TLE aetiology at baseline, such as signs of tumours, were excluded.

Results: Forty-two patients corresponded to our criteria (22 female; 14 right AE, 25 left AE, 3 bilateral AE). Mean age of epilepsy onset was 42±13 years-old and no patient reported febrile seizures. At first appointment most patients described focal impaired awareness seizures (n=37; 88,1%), in 36 (85,7%) there were motor seizures (including orofacial automatism in 21), with awake predominance (n=25; 59,5%) and in 27 (64,3%) with evolution to tonic-clonic bilateral. Thirty-two (76,2%) had auras. Most patients had weekly (n=13; 30,9%) or monthly (n=13; 30,9%) seizures, and the median(IQR) number of anticonvulsive medication (ACM) was 1(1-2). Abnormalities in ambulatory-EEG and PET-FDG (n=26) were usually concordant of the side of the AE. Thirty patients performed video-EEG. Eighteen patients underwent surgery with the most common histologic diagnosis being: focal cortical dysplasia (n=6), gliosis (n=5), and glioneuronal tumours (n=4). One-year Engel was I in 16 (88,8%). Seven patients were considered having auto-immune epilepsy. The median(IQR) follow-up time was 5,7(3,43-7,79) years and at last appointment the median(IQR) number of ACM was 1(1-2) and most patients had ILAE outcome 1 (n=26; 61,9%).

Conclusions: TLE-AE is a particular and heterogenous group of TLE with a favourable outcome in both medical and surgical management patients.

CO-14 - TEMPORAL LOBE EPILEPSY WITH SCALP VIDEO-EEG TOPOGRAPHICALLY NON-CONCORDANT: SPECIFIC ANATOMO-ELECTRO-CLINICAL PHENOTYPE IN THE APPROACH STRATEGY FOR TEMPORAL LOBE EPILEPSY SPECTRUM

Mariana B. Morais^{1,2}; Vítor Mendes Ferreira³; Alexandra Santos^{1,4}; Francisca Sá^{3,4}; Nuno Canas⁴

1 - Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental (CHLO), Lisboa, Portugal; 2 - Departamento de Neurociências e Farmacologia - Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Lisboa, Portugal; 3 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental (CHLO), Lisboa, Portugal; 4 - Centro de Referência de Epilepsia Refratária, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental (CHLO), Lisboa, Portugal

Purpose: Bitemporal epilepsy (biTLE), a potential cause of Temporal Lobe Epilepsy (TLE) surgery failure, is rarely associated with unilateral hippocampus sclerosis and could suggest dual pathology by not lateralizing ictal scalp EEG. Intracranial EEG (iEEG) can be considered in the presurgical evaluation. However, the identification of an anatomo-electro-clinical phenotype to select patients benefiting from iEEG at presurgical assessment is still poorly defined. This study aims to investigate presurgical electroclinical features of TLE patients with topographically discordant scalp EEG that can potentially identify true biTLE.

Methods: We retrospectively reviewed 14 presumed unilateral TLE (UTLE) patients with bilateral ictal scalp EEG findings investigated by intracranial bilateral temporal electrodes. Demographic and electro-clinical characteristics were evaluated.

Results: We identified 14 TLE subjects (7 males, 7 females; mean age at seizure onset 15.14 ± 9.35 years-old; mean epilepsy duration 20.64 ± 15.78 years) who had been submitted to intracranial EEG recording to clarify the non-unilateral finding in the scalp-EEG. In 3 of the patients, biTLE was appointed as the diagnosis after intracranial investigation. In 7 of the patients with unilateral epileptogenesis resective surgery was performed. In comparison with UTLE patients, BTLE were significantly older at the time of epilepsy onset ($p = 0.042$) and had a longer time of epilepsy ($p = 0.041$).

Discussion: Not lateralizing ictal scalp EEG should alert about the possibility of a true biTLE also in presence of unilateral findings at brain MRI. Although intracranial investigation is a relevant tool to be considered to localize the epileptic region with a good risk-benefit profile, scalp EEG evaluation in conjunction with specific anatomo-clinical and neuroimaging phenotype can play a role in surgery decision-making without invasive recordings in some patients. Further studies are required to better define the optimal management strategy.

CO-15 - IMPORTÂNCIA DA PRESENÇA CONTÍNUA DE TÉCNICOS DE NEUROFISIOLOGIA NUMA UNIDADE DE MONITORIZAÇÃO VÍDEO-EEG PROLONGADA

Octávia Brás^{1,2}; Mariana Silva^{1,2}; Francisca Sá^{1,2}

1 - Serviço de Neurologia - Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2 - Centro de Referência de Epilepsias Refratárias, CHLO e CHULC

Introdução: A Monitorização Prolongada Vídeo-EEG é a ferramenta gold standard para diagnosticar e classificar crises epiléticas, avaliar candidatos cirúrgicos com epilepsias refratárias e caracterizar Eventos Paroxísticos Não Epiléticos (PNES). A presença de técnicos especializados na equipa multidisciplinar numa Unidade de Monitorização de Epilepsia (UME) é de extrema importância.

Objetivo: Avaliar o impacto da presença de um Técnico de Neurofisiologia na qualidade dos registos e informação clínica obtida nos eventos clínicos ocorridos numa UME. **Método:** Análise retrospectiva das monitorizações Vídeo-EEG não invasivas realizadas entre Janeiro de 2019 e Dezembro de 2022 na UME do Hospital Egas Moniz.

Resultados: Contabilizamos 205 monitorizações. Em 130 monitorizações registaram-se crises epiléticas, em 31 registaram-se PNES e em 49 não houve registo de eventos. Dos 1175 eventos registados, 658 ocorreram durante turno com presença de técnico, com 79% (518) dos eventos testados. Em períodos sem técnico ocorreram 517 eventos, tendo sido testados 39% (202). Na ausência de técnico, em 5 doentes houve eventos que não ficaram registados e em 24 doentes saíram elétrodos. Analisando as crises epiléticas, na presença de técnico foram testadas 77% (477/617) das crises. Na ausência de técnico, foram testadas 35% (167/481) das crises. Em 9 doentes nenhuma crise foi testada. 19 doentes tiveram CTCG na ausência de técnico (32 CTCG) e 7 CTCG não tiveram abordagem terapêutica adequada. Analisando os PNES, na presença de técnico foram testados todos os eventos (41). Na ausência, foram testados 35 e 1 não foi testado.

Conclusão: A presença contínua de técnicos especializados traduz-se em custos elevado para os serviços, mas as crises não testadas ou não registadas, e os riscos inerentes a crises epiléticas não identificadas, condicionam perigos acrescidos para os doentes, e prejudicam a qualidade do exame.

CO-16 - VAGUS NERVE STIMULATION IN REFRACTORY EPILEPSY: A RETROSPECTIVE STUDY IN A REFERENCE CENTRE

Mariana B. Morais^{1,2}; Alexandra Santos^{1,4}; Francisca Sá^{3,4}; José Carlos Ferreira^{3,4}; Maria Rita Peleijão^{3,4}; Pedro Cabral^{3,4}

1 - Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz - Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2 - Instituto de Neurociências e Neurofarmacologia - Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes; 3 - Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz - Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 4 - Centro de Referência de Epilepsia Refratária - Centro Hospitalar Lisboa Ocidental (CHLO)

Introduction: Vagus Nerve Stimulation (VNS) is an adjunctive therapy for patients with refractory epilepsy who are not candidates for surgical resection or had poor outcomes after surgery. Prognostic factors and established standards for outcome measurement after VNS implantation are still lacking.

Objectives: Characterize the population, describe the outcomes and identify potential prognostic factors of the epileptic patients submitted to VNS in our center.

Methods: Retrospective study, including consecutive adult and pediatric patients treated with VNS between 2013 and 2022 with a minimum 1 year follow-up. VNS response was evaluated using McHugh classification and patients were divided into two groups - responder group (>50% reduction in seizures frequency) and non-responder group (<50% reduction in seizure frequency). Eight clinical factors (age at onset; age at implantation; gender; epilepsy duration; brain surgery background; type of seizure; brain MRI finding and follow-up time) were analyzed among both groups.

Results: During this period 35 patients were implanted with VNS, mean age 26.06 ± 13.94 years. After an average follow up of 4.66 ± 2.13 , 57.14% were responders (McHugh class I 17.23%, class II 39.91%) and 42.86% non-responders (McHugh class III 22.86%, class IV 2.86%, class V 17.14%). In both groups, female patients were dominant, the majority had no previous brain surgery and a positive MRI. Statistical analysis found an association between a younger onset age and response to VNS procedure (univariate analysis $p = 0.008$; multivariate analysis $p = 0.009$), and also with multifocal seizures (univariate analysis $p = 0.015$; multivariate analysis $p = 0.004$).

Conclusion: Our series had similar outcomes to previous published series. We found that multifocal seizures and younger age at seizure onset were associated with a better response, acting as potential positive predictors of VNS outcome. Further investigation is required to accurately predict and improve the outcome after VNS implantation.

CO-17 - IMPACTO DA CIRURGIA DA EPILEPSIA NA EMPREGABILIDADE - AVALIAÇÃO DE COORTE DE DOENTES OPERADOS

Rita Ventura¹; Marta Magriço¹; Vítor Ferreira¹; Danna Krupka¹; Alexandra Santos^{1,2}; Rita Peleção¹; Francisca Sá^{1,2}

1 - Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2 - Centro de Referência de Epilepsia Refratária do CHLO

Introdução: A qualidade de vida nos doentes com epilepsia não depende apenas do controlo de crises. A empregabilidade e integração social são também fatores importantes na perceção da qualidade de vida. Estudos prévios mostraram que idade mais jovem, grau de educação mais elevado e bom prognóstico pós-cirurgia se associam a maior taxa de empregabilidade.

Objetivo: Analisar questões relacionadas com empregabilidade em doentes com epilepsia focal refratária submetidos a cirurgia ressetiva.

Métodos: Estudo retrospectivo, de doentes adultos consecutivamente submetidos a cirurgia ressetiva num centro de referência de epilepsia refratária entre 2011-2021. Através de um questionário aplicado por contacto telefónico foram avaliadas variáveis demográficas e questões relacionadas com empregabilidade pré e pós-cirúrgica.

Resultados: Dos 76 doentes elegíveis, foram incluídos 55, com mediana de idades à data da cirurgia de 40 e atual de 46 anos, follow-up mediano de 7.3 anos (IQR 5.6-9.2). O grau de escolaridade correspondia ao ensino primário em 14.8%, 64.8% básico/secundário e 20.4% universitário. Previamente à cirurgia, 90.9% dos doentes estavam empregados, tendo esta percentagem diminuído para 76.4% após a cirurgia. A duração da epilepsia, idade à data da cirurgia, grau de escolaridade e estado livre de crises não influenciaram a empregabilidade pós-cirurgia de forma estatisticamente significativa. No entanto, os fatores referidos pelos doentes para ausência de emprego foram a manutenção de crises (n=5), desemprego com extinção de posto de trabalho ou término de contrato de trabalho (n=2), pedido de reforma antecipada em doentes operados com >50 anos (n=3) e desenvolvimento de quadro psicótico pós-cirurgia (n=1).

Conclusão: Ao contrário do encontrado na literatura, na nossa população, a cirurgia da epilepsia, apesar do controlo de crises, não teve um impacto positivo na empregabilidade. O número limitado de doentes poderá ter influenciado os resultados, mas mais dados sobre o enquadramento social e outros condicionamentos específicos do nosso país devem ser analisados.

CO-18 - LASER INTERSTITIAL THERMAL THERAPY (LITT) GUIADO POR RM PARA TRATAMENTO DE HAMARTOMA DO HIPOTÁLAMO: EXPERIÊNCIA INICIAL DE UM CENTRO PORTUGUÊS

Jessica Branco^{1,2}; Diogo Simão^{1,2}; Sofia Quintas^{2,3}; Carla Bentes^{2,4}; Alexandre Rainha Campos^{1,2}

1 - Serviço de Neurocirurgia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2 - Centro de Referência para Epilepsia Refratária, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal, membro da EpiCARE; 3 - Serviço de Neuropediatria, Departamento de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 4 - Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

Introdução: Hamartomas do hipotálamo (HH) são uma causa rara de epilepsia, associados a crises gelásticas refratárias. As técnicas minimamente invasivas mudaram o paradigma do seu tratamento, sendo o LITT a técnica descrita com melhor eficácia e menos complicações. Apresentamos a experiência inicial do primeiro centro português a usar este tratamento.

Objetivos: Análise retrospectiva dos doentes submetidos a LITT por HH na nossa instituição nos últimos 3 anos. Avaliação dos resultados e complicações.

Métodos: Análise retrospectiva dos processos clínicos, exames de imagem, planeamento e registos cirúrgicos de doentes com HH tratados por LITT no CHULN entre 2019 e 2022.

Resultados: Foram incluídos 4 doentes com diagnóstico de HH submetidos a LITT, perfazendo um total de 5 procedimentos (1 recidiva com necessidade de nova ablação). Não houve diferença de géneros e tinham entre 2 e 24 anos de idade. As cirurgias realizaram-se sob anestesia geral, procedendo ao implante de fibra laser por estereotaxia recorrendo a quadro Leksell (4) ou sistema de Neuronavegação (1). O tempo de internamento médio foi de 4 dias e não houve complicações pós-operatórias. Os doentes foram reavaliados de 3 em 3 meses e não registámos complicações neurológicas, défice de memória ou alterações endocrinológicas. Um doente com alterações do comportamento previamente à cirurgia não melhorou com o procedimento. Todos os doentes apresentaram diminuição do número de crises com a cirurgia e 3 encontram-se sem crises há 10, 15 e 18 meses.

Conclusão: LITT é descrito como um tratamento seguro e eficaz das crises gelásticas relacionadas com HH. A nossa experiência inicial vai de encontro com a literatura. Todos os doentes tiveram um outcome favorável com redução do número de crises e 75% encontram-se atualmente sem crises. O perfil de complicações do LITT parece ser superior às técnicas prévias, sem défices neurológicos, de memória nem diabetes insipidus na nossa série.

CO-19 - EPILEPSIA, INFLAMAÇÃO E AUTOIMUNIDADE: A EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Catarina Bernardes¹; Pedro Faustino¹; Luís Roseta²; Rosário Cunha²; Conceição Bento^{1,3}; Francisco Sales^{1,3}; Rute Teotónio^{1,3}

1 - Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2 - Serviço de Patologia Clínica do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3 - Centro de Referência de Epilepsia Refratária do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: O número de autoanticorpos contra antígenos intracelulares ou da superfície neuronal (AAISNs) identificados e associados a epilepsias de etiologia desconhecida ou secundárias a encefalite autoimune (EA) tem vindo a aumentar. Recentemente, duas novas escalas (McGinty et al. e Antibodies Contributing to Focal Epilepsy Signs and Symptoms Score (ACES)) foram propostas para prever a positividade destes anticorpos em indivíduos com epilepsias de novo ou de etiologia desconhecida.

Objetivos: Caracterizar a coorte de indivíduos com epilepsia e AAISNs seguido no nosso centro e avaliar a sensibilidade das escalas ACES e McGinty et al. quando aplicadas a esta população.

Metodologia: Realizou-se um estudo retrospectivo, observacional, descritivo, com inclusão dos indivíduos seguidos num centro terciário com o diagnóstico de epilepsia e AAISNs identificados no soro ou LCR. Procedeu-se à sua caracterização demográfica e clínica e aplicação das escalas ACES e McGinty et al.

Resultados: Foram incluídos nove indivíduos, sete do sexo feminino, com idade média atual 55 ± 25 anos e idade média na primeira crise de 27 ± 28 anos. Identificámos 3 com autoanticorpos anti-GAD65, 2 anti-recetor NMDA, 2 anti-LGI1, 2 anti-Yo e 1 anti-Zic4. Destes 9, 3 tinham antecedentes de outras doenças autoimunes e 1 de neoplasia. A ressonância de crânio revelou presença de atrofia e/ou alterações de sinal do hipocampo em 2 e 1 apresentou proteinorráquia aumentada no LCR. Cinco doentes tinham critérios para o diagnóstico inicial de EA, tendo 3 destes sido submetidos a imunoterapia, com evolução para epilepsia refratária em 2. As escalas ACES e McGinty et al. identificaram corretamente positividade para AAISNs em 6 (66%) e 4 (44%) casos, respetivamente.

Conclusões: No nosso grupo, uma proporção significativa de indivíduos com AAISNs apresentavam uma epilepsia de etiologia desconhecida, sem clínica prévia de EA. Na nossa população, a escala ACES apresentou uma maior sensibilidade na identificação dos doentes com epilepsia e AAISNs.

CO-20 - CRISES EPILÉTICAS EM SONO REM - REVISÃO DA CASUÍSTICA DUMA UNIDADE DE MONITORIZAÇÃO DE EPILEPSIA

Rafaela Costa ^{1,2} ; Catarina Caldeiras ^{1,2} ; Augusto Ferreira ^{3,4} ; Inês Margarido ^{1,5} ; Ana Aires ^{1,2} ; Ricardo Rego ^{2,3} ; Helena Rocha ^{2,3}

1 - Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário de São João; 2 - Departamento de Neurociências e Saúde Mental da Faculdade de Medicina do Porto; 3 - Unidade de Neurofisiologia do Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário de São João; 4 - Serviço de Neurologia, IPO Porto; 5 - Departamento de Medicina da Faculdade de Medicina do Porto

Introdução: O ciclo sono-vigília modula a atividade epileptiforme interictal e o limiar para crises epiléticas. O sono REM é supressor dessa atividade e sua propagação, atribuível à dessincronização tálamo-cortical, pelo que as crises neste estadió são raras, pouco caracterizadas na literatura e de valor incerto na definição da zona epileptogénica (ZE).

Objetivos: Caracterização de uma coorte de doentes com crises epiléticas em sono REM durante a monitorização vídeo-EEG prolongada numa Unidade de Monitorização de Epilepsia e sua correlação com a ZE.

Metodologia: Análise retrospectiva de monitorizações vídeo-EEG (2011-2022), selecionando doentes com crises-REM.

Foram colhidos dados demográficos e clínicos, nomeadamente sobre semiologia, zona de início ictal e ZE (presumida/definitiva em caso de cirurgia ressectiva e Engel 1).

Resultados: Foram incluídos 22 doentes, 11 do sexo feminino, com idade média de 37,2 anos; total de 562 crises, sendo 40 crises-REM (7%; um doente com crises-REM exclusivamente). A maioria dos doentes foi admitida por epilepsia focal refratária para investigação pré-cirúrgica. A duração média da epilepsia foi 23 anos; cinco doentes reportaram predomínio de crises em sono. As crises-REM foram classificadas como focais motoras (n=28; maioria automotoras), subclínicas/hipnopômicas (n=12). Em apenas 3 houve evolução para tónico-clónica bilateral. A zona de início ictal foi concordante com a ZE em 17 casos (77%), havendo um caso de falsa lateralização. A ZE presumida tinha localização temporal (n=8), no quadrante posterior (n=5), frontal (n=3), multifocal (n=2), outras (n=4). As principais etiologias foram: indeterminada (n=8), malformações do desenvolvimento cortical (n=7) e esclerose temporal mesial (n=3).

Conclusões: Nesta série, as epilepsias temporais e dos quadrantes posteriores foram aquelas que mais se associaram a crises-REM; a generalização secundária destas crises foi rara. Encontrámos elevada concordância entre a zona de início ictal e a ZE, ressaltando-se o facto de uma minoria destes doentes ter sido submetido a investigação invasiva ou cirurgia ressectiva.

CO-21 - SÍNDROME DE ESPASMOS EPILÉTICOS INFANTIS DE ETIOLOGIA GENÉTICA - EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Cláudia Monteiro^{1,2}; Carolina Fraga³; Adriana Ribeiro²; Cristina Garrido⁴; Inês Carrilho⁴; Joel Freitas²; Rui Chorão^{2,4}; Manuela Santos⁴

1 - 1 Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Tâmega e Sousa.; 2 - 3 Serviço de Neurofisiologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 3 - 2 Serviço de Pediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 4 - 4 Unidade de Neuropediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto

Introdução: O Síndrome de Espasmos Epiléticos Infantis (SEEI) é uma encefalopatia epiléticas bem reconhecidas. Ao longo dos anos a etiologia genética tem vindo a aumentar dado os avanços nessa área, estimando-se atualmente cerca de 40%.

Objetivo: Caracterizar doentes com SEEI de causa genética, em relação à etiologia, padrão e evolução do eletroencefalograma (EEG) e evolução para outros tipos de epilepsia. Comparação com os doentes com SEEI idiopático.

Material e métodos: Estudo retrospectivo e descritivo. Utilizada base de dados do EEG, pesquisa pelos termos espasmos e/ou hipsarritmia entre 2010 e 2022. Critérios de diagnóstico da ILAE 2022

Resultados: Dezasseis casos que corresponderam a 29,6% do total de doentes com SEEI. Etiologias muito diversas: Doença de Menkes (n=2), Esclerose Tuberosa (n=2) (ambos mutação TSC2). Todas as outras causas apenas 1 doente: monossomia 1p36/T14q32, GNAO1, DNMI, SCN8A, GABR2, SLC19A3, CDKL5, T21, Síndrome deleção 1p, UBA5, SPTAN1 e NF1. Quatro crianças tinham diagnóstico prévio de epilepsia: Menkes, DNMI e 1p36/T14q32. Em 5 doentes foi possível documentar espasmos no vídeo-EEG.

Nove tiveram padrão hipsarritmia no EEG. Sem diferença estatística na presença de hipsarritmia no SEEI genético vs idiopático (50% vs 58,3%, p=0,604). Em 5 casos registo de padrão surto-supressão (SLC19A3, 1p36/T14q32, T21, GNAO1 e SCN8A). Nenhum doente teve resolução eletroencefalográfica ao 14º dia.

Apenas 3 doentes tiveram posteriormente EEG's sem atividade paroxística (SLC19A3, monossomia 1p36/T14q32 e T21), mediana de 36 meses. Normalização do EEG foi menos frequente no SEEI genéticos vs idiopáticos (20% vs 57,1%, p=0,026). Único doente que mantém padrão hipsarritmia - CDKL5.

Doze (75%) evoluíram para epilepsia refratária e foi mais comum nos SEEI genéticos vs idiopáticos (75% vs 20,8%, p=0,001).

Conclusão: Padrão no EEG dos SEEI genéticos é variável e sem diferença estatística com os idiopáticos. Contudo, os que apresentaram padrão surto-supressão tiveram normalização do traçado, o que não seria expectável.

CO-22 - ENCEFALITE AUTOIMUNE ANTI-NMDAR - CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA E ELECTROENCEFALOGRÁFICA NUM CENTRO PEDIÁTRICO TERCIÁRIO

Andreia Pereira¹; Teresa Paíño²; Sandra Jacinto²; Rita Lopes Silva²; Ana Isabel Dias²; José Pedro Vieira²

1 - Serviço de Neurologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central.; 2 - Serviço de Neurologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia (HDE), Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central.

Introdução: A Encefalite anti-NMDAR (NMDARE) é a encefalite autoimune mais frequente em idade pediátrica. O surgimento subagudo de sintomatologia psiquiátrica, epilepsia e perturbação movimento são elementos clínicos chave para a formulação diagnóstica de encefalite autoimune. O diagnóstico definitivo estabelece-se perante critérios clínicos e paraclínicos, sendo necessário a identificação de anticorpos anti-NMDAR. A suspeição clínica e terapêutica dirigida precoce são determinantes para prognóstico. O electroencefalograma (EEG) sendo um exame não invasivo, assume um papel fulcral na investigação, orientação e follow-up destes doentes, embora a literatura seja controversa relativamente aos achados específicos desta patologia.

Método: Estudo retrospectivo, descritivo dos doentes internados no HDE entre 2008 e 2022 com o diagnóstico definitivo de NMDARE.

Resultados: Identificaram-se 16 doentes (12 femininos, 4 masculinos), idade mínima 2 meses, idade máxima 17 anos (mediana 10 anos). Em duas doentes diagnosticou-se teratoma do ovário. Um doente teve o diagnóstico de tumor de ductos de Bellini 5 anos depois do diagnóstico. Encefalite herpética precedeu o diagnóstico de NMDARE em 4 doentes. Todos os doentes realizaram terapêutica de primeira linha; 5 necessitaram de terapêutica de segunda linha e 6 de imunossupressão de terceira linha. Todos os doentes foram tratados sintomaticamente com FACE. Atualmente encontram-se em seguimento 12 doentes. Realizaram-se 61 EEG durante o período de doença aguda, com média de 4,7 EEG por doente e 100% exames anormais. As alterações não epiléticas mais frequentemente encontradas foram ondas lentas e actividade beta excessiva; 50% dos doentes tiveram alterações compatíveis com epilepsia.

Considerações finais: A relevância do EEG na NMDARE prende-se com a presença de alterações epiléticas e não epiléticas. Apesar de pouco sensível, achados como extreme delta brush podem ser importantes para o diagnóstico.

Os achados do EEG concordam com a literatura mais recente. O EEG assumiu um papel primordial na distinção entre fenómenos de natureza epilética e não epilética.



E-POSTERS

lpce 
LIGA PORTUGUESA
CONTRA A EPILEPSIA

EP-01 - PREVALÊNCIA DE EPILEPSIA E PRESCRIÇÃO DE FÁRMACOS ANTI-CRISE EPILEPTICA NUMA CONSULTA HOSPITALAR DE DOENÇAS DESMIELINIZANTES

André Costa¹; Ana João Marques¹; Carolina Azoia¹; Ana Graça Velon¹; Andreia Matas¹; João Paulo Gabriel¹; Maria Do Céu Branco²; Pedro Guimarães²

1 - 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 esclerose múltipla (EM) é a doença desmielinizante do SNC mais prevalente com manifestações clínicas variáveis. A ocorrência de crises epilépticas e a epilepsia nesta população são relativamente raras, no entanto descrita na literatura como 3 a 6 vezes superior quando comparada com a população geral. Por outro lado, a prescrição de fármacos anti-crise epiléptica (FACE) nesta população é frequente em patologias múltiplas.

Objetivos: Caracterizar a prevalência de crises/epilepsia e a prescrição de FACE numa população com doenças desmielinizantes do SNC.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo que incluiu os doentes seguidos em consulta hospitalar de doenças desmielinizantes do SNC sob terapêutica imunossupressora em 2022. Foram utilizados os registos clínicos na recolha das características demográficas e clínicas (diagnóstico, tempo de seguimento, terapêutica modificadora de doença (TMD), prevalência de crises/epilepsia, prescrição de FACE, realização de EEG).

Resultados: Foram incluídos 156 doentes, 74% (n=116) do sexo feminino e com uma média de idades de 43,3±12,4 anos. O diagnóstico mais frequente foi a EM surto-remissão (84,6%) com um tempo médio de seguimento de 109,5±83,8 meses. Em 62 doentes (39,7%) foram prescritos FACE, sendo a dor o motivo mais frequente da sua prescrição (n=52, 83,9%). A gabapentina foi o mais utilizado (80,6%, n=50). O estudo eletroencefalográfico foi solicitado em 12 doentes (7,7%). A prevalência da ocorrência de crises epilépticas foi de 3,2% (n=5) com 4 doentes a cumprirem critérios de epilepsia (estado de mal como forma de apresentação em 1 doente). Nestes o EEG foi realizado, em média, aos 78,8±64,5 meses de seguimento e em 50% (2/4) registou-se atividade epileptiforme focal. O tempo de seguimento foi estatisticamente superior nos doentes com crises (p=0,049).

Conclusões: Na nossa amostra verificou-se uma prevalência de crises dentro do intervalo descrito na literatura. Teoriza-se acerca da etiologia da epilepsia nos doentes com esclerose múltipla e a sua possível relação causal.

EP-02 - ESTADO DE MAL NÃO CONVULSIVO GENERALIZADO COM PSICOSE - UMA MANIFESTAÇÃO ELETROCLÍNICA RARA DE UMA EPILEPSIA GENERALIZADA GENÉTICA

Andrea Cabral¹; Joana Novo¹; Vitória Silva De Melo²; António Martins De Campos¹; José Augusto Mendes Ribeiro¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho; 2 - Departamento de Psiquiatria e Saúde Mental, Centro Hospitalar do Médio Tejo

Introdução: A psicose da epilepsia classifica-se em inter-ictal, pós-ictal e ictal. Na forma ictal, a psicose constitui manifestação da crise ou estado de mal. Ocorre sobretudo nas epilepsias estruturais dos lobos temporal e frontal, e menos frequentemente nos estados de mal de ausência.

Caso Clínico: Mulher, 43 anos, fumadora. Na infância, descritos episódios de queda cefálica, resolvidos espontaneamente pelos 7 anos. Sem medicação habitual. Tio materno com epilepsia (não especificada). Trazida ao SU por alteração do comportamento de instalação súbita. Negava febre, cefaleia, uso de psicofármacos ou substâncias ilícitas. Ao exame objetivo, destacavam-se desorientação temporo-espacial, lentificação psicomotora e mioclonias palpebrais. Quando reavaliada no dia seguinte, mantinha desorientação e dificuldades na sustentação da atenção, verbalizava ideação delirante de caráter persecutório e evidenciava comportamento sugestivo de atividade alucinatoria auditivo-verbal. O restante exame neurológico era normal. Foi realizado EEG que demonstrou atividade epileptiforme generalizada contínua (surto de pontas a 10-15 Hz e surtos de complexos poliponta-onda a 4-6 Hz, com atenuação entre surtos), configurando estado de mal não convulsivo (EMNC) generalizado. Uma prova terapêutica com midazolam e ácido valpróico endovenosos levou à cessação transitória da atividade epileptiforme com simultânea adequação do discurso e do comportamento. Após 24 horas sob perfusão de ácido valpróico, o EEG mostrou ausência de atividade epileptiforme. Verificou-se resolução total do quadro. Foi realizada uma investigação etiológica extensa, totalmente negativa. Após a alta manteve-se medicada com ácido valpróico. Aos 5 meses de seguimento realizou EEG que mostrou descargas de poliponta-onda generalizadas, corroborando o diagnóstico de epilepsia generalizada genética.

Conclusões: Deve considerar-se o EMNC perante a psicose de instalação súbita em doentes sem patologia psiquiátrica conhecida, em particular se suspeita de epilepsia prévia. Os fenómenos motores subtis e as flutuações de consciência podem sugerir esta causa. O diagnóstico exige um elevado índice de suspeição e a realização do EEG é essencial.

EP-03 - ESTADO DE MAL NÃO CONVULSIVO POR LESÃO INFLAMATÓRIA DESMIELINIZANTE EM DOENTE COM ESCLEROSE MÚLTIPLA SURTO-REMISSÃO TRATADO COM IMUNOGLOBULINA HUMANA ENDOVENOSAS

António Costa¹; José Silva²; Joana Lopes¹; Gonçalo Videira¹; Raquel Samões¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2 - Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto

Introdução: A epilepsia ocorre em 2-3% dos doentes com esclerose múltipla (EM). Desconhece-se o motivo desta associação, podendo as lesões inflamatórias causar crises, ou a EM actuar como precipitante sobre uma propensão para a epilepsia. A ocorrência de estado de mal epilético não convulsivo durante um surto é rara.

Caso Clínico: Mulher de 39 anos com antecedentes de epilepsia na infância e diagnóstico de EM surto-remissão aos 25 anos, sem terapêutica modificadora de doença nem seguimento regular por opção própria, foi levada ao Serviço de Urgência por quadro flutuante de alteração do comportamento, défice mnésico e de linguagem nas últimas semanas. A TC-CE mostrou lesões provavelmente desmielinizantes já conhecidas. O EEG documentou estado de mal eléctrico focal fronto-temporal esquerdo. O estudo de LCR foi inocente para etiologia encefalítica infecciosa/autoimune (2 leucócitos; > 10 BOCs). A RMN cerebral revelou elevada carga lesional, sem lesões captantes de contraste; relevou-se uma lesão temporal esquerda com atingimento cortical, mais extensa do que no estudo anterior (há 3 anos). Cumpriu tratamento antibiótico das intercorrências infecciosas identificadas (infecção urinária e celulite) e foram sendo titulados fármacos anti- crise (clobazam, lacosamida e levetiracetam) mas mantinha afasia e comportamento pueril. Admitiu-se como causa para o EMNC a atividade da doença de base, justificando a utilização de terapêutica corticóide com metilprednisolona por 5+3 dias. No entanto, apenas se registou melhoria significativa e sustentada da disfasia e do comportamento após 5 dias de imunoglobulinas.

Conclusões: No caso apresentado, o EMNC foi a manifestação provável de uma nova lesão inflamatória desmielinizante com potencial epileptogénico, dada a sua topografia, coincidente com foco de actividade epileptiforme no EEG. A imunoterapia é o tratamento de eleição.

EP-04 - POLIAUTOIMUNIDADE E EPILEPSIA TEMPORAL MESIAL COM ANTICORPOS SÉRICOS ANTI-GAD65

António Costa¹; José Silva²; Joana Martins³; Joel Freitas⁴; Rui Chorão⁴; Sónia Figueiroa³

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2 - Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 3 - Serviço de Neuropediatria, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 4 - Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto

Introdução: Entre os anticorpos associados a encefalite autoimune na população pediátrica, são particularmente prevalentes os anti-GAD65. Nestes casos, epilepsia pode ser a única forma de apresentação, predominando crises temporais.

Caso Clínico: Criança de 12 anos, com diabetes mellitus tipo 1 (2 anos), púrpura de Henoch-Schönlein (4 anos), doença celíaca (11 anos) e história familiar de autoimunidade, teve início de epilepsia temporal aos 4 anos. Na instalação sem infeções/imunizações recentes. EEG com atividade interictal fronto-temporal esquerda e crise electro-clínica com início na mesma topografia. RMN com hypersintensidade em T2-FLAIR da amígdala esquerda, de aspeto tumefacto, seguindo-se alterações sugestivas de esclerose mesial, ipsilateralmente. Estudo citoquímico de LCR normal, identificando-se 6 BOC (sem correspondência no soro), com estudo autoimune sempre negativo. Os fármacos-anti-crises-epilépticas (FACE) não permitiram o controlo da epilepsia, justificando terapêutica com imunoglobulinas; obteve-se uma redução significativa da frequência de crises. No ano seguinte encontraram-se anticorpos anti-GAD65 séricos, os únicos antineuronais identificados, mantendo-se positivos e sempre em baixo título nos 4 anos subsequentes. A terapêutica com imunoglobulinas foi progressivamente reduzida, suspensa ao fim de 7 anos, sem agravamento da epilepsia.

Ao longo dos anos foram usados 9 FACE, mantendo crises, até ao esquema atual com 4 fármacos, ocorrendo crises breves, pouco incapacitantes.

O estudo neurofisiológico com monitorização-EEG apontou um início elétrico das crises numa região temporal posterior esquerda, com posterior envolvimento frontal ipsilateral; presume-se que a zona lesional não corresponda à área epileptogénea. Não há défices focais ao exame neurológico. Cognitivamente, aos 10 anos verificou-se disfunção mesial esquerda.

Conclusões: Não foram documentados anticorpos anti-GAD65 no LCR, e apesar dos seus baixos níveis séricos, dada a instalação de epilepsia temporal com atividade epileptiforme focal concordante e de marcadores de neuroinflamação no LCR, assumiu-se uma encefalite autoimune mediada por estes anticorpos. Obteve-se uma resposta moderada com imunoglobulinas, estando em avaliação a terapêutica cirúrgica.

EP-05 - ENCEFALITE LÍMBICA AUTOIMUNE COM ANTICORPOS ANTI-RECEPTOR GABAB COM CURSO BENIGNO: LOBO EM PELE DE CORDEIRO?

Alyne Cordeiro¹; Tiago Jesus²; Miguel Grunho¹

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta EPE, Almada, Portugal; 2 - Serviço de Neurologia, Hospital de Vila Franca de Xira EPE, Vila Franca de Xira, Portugal

Introdução: A encefalite autoimune com anticorpos anti-receptor GABAB apresenta-se mais frequentemente, do ponto de vista clínico, como uma encefalite límbica. Trata-se de uma doença rara e com mau prognóstico, com uma maior prevalência em homens de meia idade e com neoplasia do pulmão.

Caso Clínico: Trata-se de uma mulher de 20 anos, sem antecedentes pessoais/familiares relevantes, admitida por crises epiléticas motoras com perturbação da consciência, com 48 horas de evolução. No exame objetivo salientava-se mordedura do bordo lateral esquerdo da língua, discurso lentificado, desorientação e dificuldade na evocação das palavras. Na avaliação analítica destacava-se elevação da CK, no EEG uma atividade paroxística hemisférica direita, na avaliação neuropsicológica uma pontuação de 20 na MoCA e alterações sugestivas de perturbação cognitiva do tipo frontal, e no estudo do LCR uma pleocitose linfocitária (14 cel/uL, 90% de linfócitos), com exame microbiológico, neuropatológico, PCR para vírus neurotrópicos e imunoelectroforese de proteínas negativos/normais. A pesquisa de anticorpos veio a revelar positividade dos anticorpos anti-receptor GABAB no soro (titulação 20, referência <10) e no LCR (titulação 4, referência <1). A avaliação imagiológica (TC-CE com Venó-TC, RM-CE e FDG-PET de corpo inteiro) foi normal. Estabeleceu-se o diagnóstico de encefalite límbica autoimune com anticorpos anti-receptor GABAB. Em termos terapêuticos iniciou-se levetiracetam oral 1500mg/dia, com remissão clínica das crises, e ciclo de 5 dias de metilprednisolona intravenosa 1000mg/dia. Na altura da alta verificou-se remissão completa do quadro. Na reavaliação aos seis meses mantinha-se assintomática.

Conclusão: O caso clínico apresentado, correspondendo a uma encefalite límbica autoimune com anticorpos anti-receptor GABAB numa mulher jovem, sem neoplasia, com boa resposta a terapêutica antiepilética e imunomoduladora, e com bom prognóstico (até o momento), ilustra, por um lado, o extremo mais benigno do espectro desta doença rara, mas por outro, o desafio em estabelecer o prognóstico e o plano de tratamento/seguimento nestes casos.

EP-06 - PADRÕES DE EEG DE ASPETO ICTAL - QUE SIGNIFICADO NUM DOENTE COM MENINGOENCEFALOMIELITE?

Ângelo Fonseca²; Axel Ferreira²; João Felgueiras¹; Catarina Cruto²; Frederico Duarte³; Joana Martins⁴; Paula Salgado²

1 - Laboratório de Neurofisiologia, Hospital Pedro Hispano, ULS-Matosinhos; 2 - Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, ULS-Matosinhos; 3 - Serviço de Infecçiology, Hospital Pedro Hispano, ULS-Matosinhos; 4 - Serviço de Neurorradiologia, Hospital Pedro Hispano, ULS-Matosinhos

Introdução: O vírus varicela zoster (VVZ), após infeção primária, mantém-se latente no sistema nervoso. A sua reativação está associada a um amplo espectro de síndromes neurológicas que em doentes imunodeprimidos são, geralmente, mais complexos. Frequentemente, cursam com crises epiléticas que nestes casos podem ser mais difíceis de tratar.

Caso Clínico: Mulher de 45 anos com antecedentes de HIV e incumprimento terapêutico, admitida no hospital após ter sido encontrada com desvio do olhar conjugado e dificuldades em verbalizar. À admissão, apresentava-se febril, sonolenta, sem défices neurológicos focais. Duas horas depois, apresentou crise tónico-clónica bilateral com coma pós-ictal prolongado. O LCR revelou 70 células (48% polimorfonucleares), 1053mg/dl de proteinorráquia, sem consumo de glicose com PCR positiva para HSV-2 e VVZ. Apresentava 11 CD4/mm³ e 84.743 cópias séricas de HIV. A RM-neuroeixo demonstrou múltiplas lesões que envolviam o diencéfalo, tronco encefálico, cerebelo e medula. Iniciou antibioterapia e tratamento para herpes, com aciclovir. Nos dias seguintes, a doente recuperou a vigília e ficou progressivamente mais orientada e colaborante passando a ser evidente uma oftalmoparesia com desconjugação dos movimentos oculares e tetraparesia. Concomitantemente, verificou-se melhoria das lesões crânio-encefálicas mantendo-se as lesões medulares.

EEGs seriados revelaram aparentes padrões ictais com localização fronto-temporal bilateral de predomínio esquerdo. Estes padrões eram consistentemente interrompidos com os estímulos, com a abertura ocular e melhoria da vigília. Perante estas características e melhoria clínica sustentada da doente, sem necessidade de ajuste de fármacos anti-crisas epiléticas, concluímos mais provavelmente tratar-se de um padrão estímulo-dependente tipo SIRPID (Stimulus-Induced Rhythmic, Periodic or Ictal Discharges) em detrimento de crises epiléticas. Na última avaliação encontrava-se vígil, orientada, mantendo tetraparésia.

Conclusão: Apresentamos um caso de meningoencefalomielite infecciosa por VVZ em doente HIV positiva que colocou vários desafios diagnósticos e terapêuticos, sobretudo devido à presença de padrões SIRPID, cujo diagnóstico diferencial com crises epiléticas é, muitas vezes, difícil.

EP-07 - PADRÃO "DELTA-CROWN" NA ENCEFALOPATIA EPILÉTICA DE INÍCIO NEONATAL - UMA PISTA ELETROGRÁFICA PARA A ETIOLOGIA?

Cristina Lopes Da Mota¹; José Mendes Ribeiro^{1,2}; António Martins De Campos^{1,2}

1 - Serviço de Neurologia - Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia e Espinho; 2 - Laboratório de Neurofisiologia - Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia e Espinho

Introdução: As encefalopatias epiléticas de início neonatal são um conjunto de síndromes raras que se caracterizam por vários tipos de crises epiléticas super refratárias acompanhadas por uma regressão grave do desenvolvimento psicomotor cursando na maioria das vezes com a morte da criança nos primeiros meses de vida. Essas síndromes são a Síndrome de Ohtahara em que a etiologia aponta mais para uma causa estrutural e a Epilepsia Mioclónica Precoce em que a causa predominante é metabólica.

Caso clínico: Recém-nascido do sexo feminino, parto eutócico cefálico às 37 semanas e 6 dias com dificuldades alimentares e períodos de taquipneia nas primeiras horas evoluindo para um quadro caracterizado por espasmos simples, espasmos tónicos e ocasionais mioclonias. O EEG apresentava um padrão surto-supressão com uma característica distintiva com a inscrição de complexos delta-beta (delta-crown). Nas RM-CE realizadas verificou-se extenso hipersinal em T2 ao nível do parênquima encefálico que posteriormente evoluiu para uma extensa encefalomalácia multiquística. Em termos analíticos detetou-se uma diminuição marcada da cistina e diminuição dos níveis de ácido úrico no plasma que nos colocou na pista de uma deficiência do cofator do molibdénio.

Conclusão: Este caso torna-se interessante pelo facto de se tratar de uma encefalopatia epilética de etiologia metabólica com características clínicas e eletroencefalográficas típicas de Síndrome de Ohtahara. A presença de complexos delta-beta poderá ser um marcador diagnóstico de encefalopatias por acumulação de sulfitos tóxicos e não propriamente de deficiência isolada do cofator do molibdénio ou da sulfito oxidase como nos casos previamente descritos na literatura.

EP-08 - CARACTERIZAÇÃO SEMIOLÓGICA E ELETROGRÁFICA DAS CRISES EPILÉTICAS REGISTRADAS EM MONITORIZAÇÃO NA EPILEPSIA ANTI-GAD

Bárbara Martins^{1,2}; Catarina Caldeiras^{1,2}; Helena Rocha²; Ricardo Soares-Dos-Reis^{1,2}; Ricardo Rego^{1,2}

1 - Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 2 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E., Porto, Portugal

Introdução: A epilepsia mediada por anticorpo anti-descarboxilase do ácido glutâmico (anti-GAD) tem sido progressivamente mais reconhecida como uma causa potencial de epilepsia focal de início em idade adulta. Estudos apontam para ocorrência comum de crises focais temporais nestes casos; contudo, apenas um estudo realizou caracterização semiológica detalhada.

Objetivos: Caracterizar as crises epiléticas de pessoas com epilepsia anti-GAD.

Metodologia: Série de três casos com diagnóstico de epilepsia associada a anticorpo anti-GAD65, submetidos a monitorização vídeo-EEG (VEEG) durante quatro dias.

Resultados: Incluídas três mulheres, idades entre 28 e 44 anos. Caso 1: epilepsia diagnosticada aos 22 anos, medicada com três fármacos anti-crise epilética (FACE), com 150 crises registadas em VEEG: metade com início focal direito, maioritariamente temporal, 1/3 com início bilateral (temporal ou difuso) e as restantes com início esquerdo, maioritariamente temporal. Semiologicamente, 2/3 com manifestações clínicas, todas automotoras; três com sinais lateralizadores, com ou sem perda de consciência (PDC). Caso 2: epilepsia desde os 19 anos, sob dois FACE. Registo de duas crises com aura psíquica/vegetativa, sensação de "déjà-vu" e generalização secundária, e uma crise reflexa musicogénica. Em todas, padrão ictal com projeção inicial temporal antero-inferior direita. Caso 3: epilepsia desde os 18 anos, sob um FACE, com descrição em ambulatório de sensação de "déjà-vu", com concomitante disosmia e disgeusia. Registada aura disautonómica e psíquica sem padrão ictal no escalpe; padrão inter-ictal com actividade epileptiforme temporal direita inequívoca.

Conclusões: A semiologia e registo ictal nesta série limitada apontaram para uma origem temporal, predominantemente límbica, concordante com a literatura. A ocorrência de crises musicogénicas foi descrita noutros "case-reports" e pode ser sugestiva desta etiologia. Sendo um desafio diagnóstico e terapêutico, elementos semiológicos diferenciadores podem ajudar na identificação precoce desta patologia.

EP-09 - TRATAMENTO CIRÚRGICO DE EPILEPSIA REFRACTÁRIA - EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO DE REFERÊNCIA

Augusto Ferreira¹; André Fernandes²; João Meira³; Clara Chamadoira³; Manuel Rito³; Helena Rocha⁴; Ricardo Rego⁴; Pelo Grupo De Cirurgia De Epilepsia⁵

1 - Serviço de Neurologia do Instituto Português de Oncologia do Porto; 2 - Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário de São João (CHUSJ); 3 - Serviço de Neurocirurgia do CHUSJ; 4 - Unidade de Neurofisiologia do Serviço de Neurologia do CHUSJ; 5 - CHSJ

Introdução: Apesar do aparecimento constante de novos medicamentos, cerca de 30% dos doentes com epilepsia são fármaco-resistentes. Em alguns desses doentes, as técnicas cirúrgicas são uma opção terapêutica.

Métodos: Foram avaliados, retrospectivamente, todos os doentes operados no nosso centro desde o início da atividade em 2010 até ao final de janeiro de 2022. Registamos os dados demográficos, etiologias da epilepsia e tipo de procedimento cirúrgico realizado, resultado histológico e complicações. Analisamos o resultado em termos de controlo da epilepsia em todos os doentes que apresentavam um seguimento mínimo de 12 meses desde o último procedimento.

Resultados: Foram realizados um total de 198 procedimentos. A idade média à data da cirurgia foi 35 anos, com uma duração média de doença de 24 anos. As etiologias mais frequentes foram a esclerose mesial temporal (n=43) e displasia focal cortical (n=37). Quarenta e dois doentes foram submetidos a monitorização invasiva (SEEG em 35), 44 a técnicas de neuromodulação (VNS=30; DBS=14). Foram operados com cirurgia ressectiva 111 doentes, 4 foram submetidos a hemisferotomias funcionais, 4 a procedimentos de termocoagulação por radiofrequência e 2 doentes foram referenciados para radiocirurgia. Dos doentes submetidos a cirurgia ressectiva, 60% encontram-se em Engel I (75% destes em Engel Ia) e 50% dos doentes submetidos a estimulação do nervo vago e 57% dos doentes submetidos a estimulação cerebral profunda são respondedores. "A mortalidade nesta série foi de 0%, a taxa global de complicações foi de 11%, não resultando em morbidade irreversível em nenhum doente."

Conclusão: Ao longo destes 12 anos foram-se diversificando progressivamente as técnicas de investigação invasiva bem como dos procedimentos cirúrgicos por forma a responder aos desafios terapêuticos em epilepsias refractárias nos diferentes grupos etários e patologias. Esta série mostra resultados em termos de eficácia e segurança sobreponíveis aos padrões internacionais de centros de referência de cirurgia de epilepsia.

EP-10 - FEBRILE INFECTION-RELATED EPILEPSY SYNDROME: IMPORTÂNCIA DA MONITORIZAÇÃO EM EEG CONTÍNUO

André Pereira¹; Ana Magalhães¹; Ana Rocha¹; Cláudia Lemos¹

1 - Centro Hospitalar Universitário do Algarve

Introdução: O conhecimento clínico da síndrome epilética relacionada à infecção febril (FIRES) é escasso dado ser uma síndrome esporádica e rara. O EEG desempenha um papel extremamente importante no diagnóstico precoce.

Caso Clínico: Indivíduo do género masculino, de 11 anos de idade que recorre ao Serviço de Urgência por crises convulsivas inaugurais de etiologia indefinida. Posteriormente teve picos febris e foi internado em Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos por não recuperação do estado de consciência. Realizou o primeiro EEG neste contexto, em coma e sem sedação. Após a realização do primeiro EEG concluiu-se que o doente estava em Estado de Mal Não Convulsivo, com provável origem na região posterior. Ao longo dos dias seguintes, não apresentou melhoria do estado clínico pelo que realizou vários exames na tentativa de identificar a etiologia do Estado de Mal, apontando para quadros de inflamação e desmielinização dos neurónios a nível do encéfalo. Aquando das manipulações terapêuticas realizou monitorização em EEG contínuo mantendo aspetos sugestivos de EMNC e atividade paroxística rítmica de ondas abruptas e pontas, ocorrendo de forma contínua nas derivações posteriores do hemisfério direito ao longo de todo o período de monitorização.

Sem melhoria clínica, o doente foi transferido com diagnóstico de NORSE/FIRES, Estado de Mal Super Refratário associado a febre.

Após reforço de fármacos antiepiléticos e 10 dias após admissão, o EEG revelou aspetos neurofisiológicos que evidenciaram reforço do efeito farmacológico, com aparente atenuação da atividade paroxística focal, que no entanto persistiu na região posterior do hemisfério direito.

Conclusão: Este caso clínico salienta a importância da monitorização contínua de EEG nos casos de EMNC refractários aquando das manipulações terapêuticas. O EEG assume um papel de relevo no estudo de diversas patologias encefálicas, revelando-se imprescindível no diagnóstico e caracterização da epilepsia.

EP-11 - ORIENTAÇÃO DE CONVULSÕES FEBRIS NO SERVIÇO DE URGÊNCIA DO HOSPITAL PEDIÁTRICO DE COIMBRA NOS ANOS DE 2011 E 2021 - ESTUDO COMPARATIVO

Ana Afonso¹; Fernanda Rodrigues^{1,2}; Conceição Robalo³; Cristina Pereira^{1,3}

1 - FMUC - Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Portugal; 2 - Diretora de Serviço de Urgência do Hospital Pediátrico - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (HP-CHUC); 3 - Neuropediatria e Neurofisiologia do HP-CHUC

Introdução: As convulsões febris (CF) são a causa mais frequente de convulsões na infância, ocorrendo em cerca de 2-5% das crianças, entre os 6 meses e os 5 anos. O diagnóstico é clínico, habitualmente sem necessidade de investigação complementar. O objetivo deste trabalho é avaliar a orientação das crianças com CF no ano de 2011 e no ano 2021, para investigar possíveis alterações nas práticas clínicas.

Métodos: Estudo observacional transversal de crianças que foram admitidas num serviço de urgência pediátrica com diagnóstico de CF em 2011 e 2021. Os dados clínico-demográficos foram recolhidos com recurso ao processo clínico, através dos códigos de ICD9 e ICD10 para CF. Para análise estatística foi utilizado o SPSS Statistics 27.

Resultados: Foram analisados 110 casos, 40 em 2011 e 70 em 2021. Em 2011 a média de idades foi de 22,93 meses (8-65 meses) e em 2021 foi de 23,74 meses (8-72 meses). A maioria foram CF simples nos 2 grupos: 28 (70%) em 2011 e 60 (85,7%) em 2021. Para 4 casos (10%) de status febril em 2011 apenas existiu um (1,4%) em 2021. Existiam antecedentes pessoais de CF em 57,5% em 2011 e 45,7% em 2021. Foram administradas benzodiazepinas a nível pré-hospitalar em 37,5% em 2011 e em 35,7% em 2021, com dose adequada. O recurso à neuroimagem reduziu de 17,5% em 2011 para 8,6% em 2021. A percentagem de casos internados em Unidade de Internamento de Curta Duração foi sobreponível em 2011 e 2021, mas a duração média do internamento passou de 25,8 para 13,9 horas.

Conclusão: Nesta comparação com intervalo de 10 anos, a orientação pré-hospitalar é semelhante nos 2 grupos. De 2011 para 2021, demonstra-se diminuição do recurso à neuroimagem e do tempo médio de internamento hospitalar.

EP-12 - DEBAIXO DE FIRES: ENCEFALOMIELITE AGUDA DISSEMINADA (ADEM) EM DOENTE COM ESTADO DE MAL EPILÉPTICO SUPER-REFRACTÁRIO

Axel Ferreira¹; Catarina Cruto¹; Paulo Ferreira¹; Paulo Simões Coelho²; Mrinalini Honavar³; Susana Guimarães⁴; Heloísa Silva⁵; Margarida Calejo¹

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano; 2 - Departamento de Neurociências, Hospital CUF Porto; 3 - Serviço de Anatomia Patológica, Hospital Pedro Hispano; 4 - Serviço de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar Universitário S. João; 5 - Laboratório de Neurofisiologia, Hospital Pedro Hispano

Introdução: A FIRES é uma encefalopatia epiléptica catastrófica caracterizada por um estado de mal epiléptico (EME) frequentemente super-refractário. Inicia-se geralmente após uma infeção febril minor e atinge sobretudo crianças e adultos jovens. A ADEM ocorre numa faixa etária semelhante, também em contexto pós-infeccioso. A clínica é heterogénea, sendo as crises epiléticas geralmente pouco frequentes.

Caso Clínico: Mulher de 21 anos, previamente saudável, recorreu ao SU por sonolência, agitação e alterações da linguagem. Este quadro foi precedido por febre, cefaleias, vômitos e diarreia. A RM-CE inicial foi normal. O estudo de LCR revelou hiperproteinorráquia ligeira (51 mg/dL), com estudo bacteriológico, virológico e imunológico (sangue e LCR) negativo. No dia seguinte, a doente apresentou uma crise tónico-clónica prolongada, sem recuperação mantida da consciência, mesmo após instituição de fármacos anti-crisis epiléticas (FACE). Realizou EEG que documentou EME, cumprindo assim critérios para FIRES. O EME rapidamente se mostrou refratário à terapêutica e foi necessário progredir para tratamento anestésico. Apesar dos ajustes de FACES, vários ciclos de surto-supressão e tratamento imunomodulador manteve-se em EME. EEGs seriados demonstraram atividade epilética periódica e crises eletrográficas maioritariamente temporais esquerdas com propagação bi-hemisférica. Uma nova RM-CE, realizada cerca de uma semana depois da primeira, revelou apenas algum reforço meníngeo. Repetiu-se estudo do LCR que demonstrou agravamento da hiperproteinorráquia (197 mg/dL).

A doente acabou por falecer devido a complicações infecciosas. A avaliação neuropatológica post-mortem evidenciou alterações que permitiram estabelecer o diagnóstico de ADEM com áreas sugestivas de leucoencefalopatia hemorrágica aguda.

Conclusão: A abordagem diagnóstica e terapêutica da FIRES é desafiante, sendo fulcral um diagnóstico etiológico célere que permita um tratamento dirigido, adequado e atempado. Neste caso, o estudo post-mortem revelou a existência de uma etiologia que raramente cursa com crises epiléticas e EME e que, de acordo com o melhor conhecimento dos autores, não foi previamente associada a FIRES.

EP-13 - MOGHE - UM CASO DE LOCALIZAÇÃO INVULGAR

Ana Isabel Pereira¹; Daniel Dias¹; Ricardo Taipa^{2,3}; João Chaves²

1 - Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 3 - Banco Português de Cérebros, Unidade de Neuropatologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto

Introdução: MOGHE é uma nova entidade histopatológica, incluída no espectro das malformações ligeiras do desenvolvimento cortical. Caracteriza-se por uma hiperplasia oligodendroglial e é uma causa importante de epilepsia refratária identificada nas peças cirúrgicas de doentes com epilepsia do lobo frontal.

Caso clínico: Homem, 30 anos, 4º ano de escolaridade, antecedentes de crises epiléticas aos 7 anos de idade - para as quais foi medicado durante 2 anos, com remissão total. Aos 24 anos, foi encaminhado para consulta de Neurologia por crises epiléticas semiologicamente compatíveis com epilepsia do lobo temporal mesial direito. Na monitorização vídeo-EEG registaram-se 21 eventos eletroclínicos compatíveis com crises temporais direitas. A RM-CE revelou uma atrofia do hipocampo direito e perda da sua estrutura interna, sem alterações de sinal; adicionalmente, na região adjacente, estava patente uma perda da diferenciação cortico-subcortical com um discreto hipsinal da substância branca subcortical em T2 FLAIR. Pela não responsividade das crises ao tratamento farmacológico, o doente foi proposto para cirurgia e, posteriormente, submetido a lobectomia temporal direita. A lesão foi removida e enviada para análise anatómopatológica, sendo descrita uma atenuação da demarcação cortico-subcortical com presença de neurónios heterotrópicos na região subcortical e aumento da densidade de células oligodendrogliais.

Conclusão: Embora tipicamente descrito em doentes com epilepsia do lobo frontal, este caso demonstra uma localização rara, mas possível, de MOGHE no lobo temporal mesial. Adicionalmente, os achados na RM podem mimetizar uma displasia focal cortical, sem patologia hipocampal associada. O conhecimento desta entidade pode ter implicações no tratamento cirúrgico e levanta questões sobre o papel da substância branca e das células gliais na epileptogénese.

EP-14 - SÍNDROME DE HIPOTERMIA PERIÓDICA ADQUIRIDA E ESTADO DE MAL RECORRENTE - DISFUNÇÃO CORTICAL E HIPOTALÂMICA APÓS ENCEFALITE POR VIH Duarte Carapinha¹; Rita Pinheiro¹; João Peres¹

¹ - Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora, Portugal

Introdução: A Síndrome de Hipotermia Periódica (SHP) é uma patologia rara, causada por disfunção hipotalâmica. Caracteriza-se por episódios recorrentes de hipotermia, hiperidrose, bradicardia, diminuição do nível de consciência, mioclonias e trombocitopenia. Pode ser congénita ou adquirida (SHPA), encontrando-se esta última descrita numa minoria de doentes VIH+.

Caso Clínico: Mulher, 43 anos, antecedentes de infeção VIH não tratada. Apresenta-se com quadro de início subagudo e agravamento progressivo de apatia e instabilidade da marcha. À observação encontrava-se hipotérmica (34°C), bradipsíquica, desorientada, com tetraparesia proporcionada, ataxia apendicular e da marcha. Avaliação laboratorial revelou pancitopenia, elevação de transaminases, carga viral VIH 372.456cp/mL, 3 CD4+; RM-CE evidenciou hiperintensidades T2 subcorticais e simétricas nas regiões frontal e parietal; LCR com hiperproteinorráquia e 291cp/mL de VIH. Admitiu-se diagnóstico de Encefalite por VIH e iniciou antirretrovirais. Nos 7 anos que sucederam este evento, foi internada 23 vezes por quadro clínico semelhante, com instalação subaguda de lentificação psicomotora, disartria, instabilidade da marcha, mioclonias da face e membros, hipotermia, bradicardia e pancitopenia. Entre episódios, apresentava lentificação psicomotora e disartria ligeiras, tremor mioclónico das mãos e marcha de base alargada. Em 9 internamentos, identificou-se estado de mal não convulsivo em EEG. Por suspeita de disfunção hipotalâmica, verificou-se, no doseamento dos neurotransmissores no LCR, diminuição do ácido 5-hidroxiindolacético (5- HIAA) e homovanílico (HVA); valores normais de 3-O-Metildopa, 3-Metoxi-4-hidroxi-fenilglicol, 5-hidroxitriptofano e rácio HVA/5-HIAA, aspetos compatíveis com SHP. Iniciou tratamento profilático com intuito de aumentar concentração monoaminérgica cerebral (Clomipramina e Clonidina), sem efeito na redução dos episódios. Nunca se observou qualquer efeito abortivo dos episódios com escalada da terapêutica anti-crise. A doente faleceu de causa desconhecida no domicílio.

Conclusões: Alertamos para a existência desta síndrome rara, em associação com VIH. Colocamos a hipótese do envolvimento do SNC pela infeção VIH estar relacionada com a disfunção hipotalâmica e cortical manifestando-se como Hipotermia, Encefalopatia e Epilepsia recorrentes.

EP-15 - EPILEPSIA E SÍNDROME DE COFFIN-SIRIS: CARACTERIZAÇÃO DE UMA COORTE DE DOENTES PEDIÁTRICOS

Inês V. Carvalho¹; Inês Nunes Vicente²; Daniela Oliveira^{3,4}; Sérgio B. Sousa^{3,4}; Margarida Henriques⁵; Conceição Robalo^{6,7}; Cristina Pereira^{6,7}

1 - Neurologia, Hospital da Universidade de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (HUC-CHUC); 2 - Neurodesenvolvimento, Hospital Pediátrico - Centro Hospitalar Universitário de Coimbra (HP-CHUC); 3 - Genética Médica, Hospital Pediátrico - Centro Hospitalar Universitário de Coimbra (HP-CHUC); 4 - Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 5 - Neuropediatria, Centro Hospitalar de Leiria; 6 - Neuropediatria, Hospital Pediátrico - Centro Hospitalar Universitário de Coimbra (HP-CHUC); 7 - Neurofisiologia do HP-CHUC e Rede Europeia EpiCare

Introdução: A síndrome de Coffin-Siris (CSS) é uma síndrome rara provocada por alterações autossómicas dominantes que ocorrem geralmente de novo num dos diversos genes que codificam componentes do complexo remodelador da cromatina BAF. A CSS é caracterizada pela presença de dismorfologia facial e das extremidades, microcefalia, baixa estatura e atraso global de desenvolvimento de gravidade variável, com ausência ou limitação importante da linguagem. Alguns doentes podem apresentar epilepsia.

Objetivo: Caracterização das manifestações clínicas e eletroencefalográficas de uma população de doentes com CSS e epilepsia.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo de uma população de doentes com diagnóstico de CSS em idade pediátrica.

Resultados: Foram incluídos treze doentes com diagnóstico de CSS, 6 dos quais realizaram estudo eletroencefalográfico. Quatro doentes (30.8%) foram diagnosticados com epilepsia associada a mutações de novo nos genes ARID1A (n=1), ARID1B (n=2) e SMARCC2 (n=1). A idade de início das crises variou entre os 3 dias e os 9 anos (média 5.0 ± 0.7 anos). No eletroencefalograma foram detetados: atividade paroxística (AP) generalizada (n=2), AP focal occipital esquerda (n=1) e centrotemporoparietal esquerda (n=1). Os doentes encontram-se medicados com 1 a 3 fármacos anti-epiléticos incluindo ácido valpróico (n=4), levetiracetam (n=2) e perampanel (n=1), com controlo das crises em 3 dos 4 doentes. Dois doentes com CSS relacionado com o ARID1B (CSS-ARID1B) apresentam malformações do corpo caloso identificadas em ressonância magnética.

Um doente de 3 anos com CSS-ARID1B CSS apresentou AP na região central direita no eletroencefalograma sem tradução clínica.

Conclusões: A epilepsia é uma das manifestações da CSS. A idade de início, achados eletroencefalográficos e resposta terapêutica são heterogéneos. A co-existência de epilepsia, atraso de desenvolvimento e dimorfismos deve motivar a realização de estudo genético. O diagnóstico deste grupo de patologias é cada vez mais precoce, pelo que a recolha contínua de informação clínica e caracterização da história natural são essenciais.

EP-16 - EPILEPSIA É MUITO MAIS DO QUE CRISES!

Joana Almeida^{1,2}; Dulcília Lages^{2,3}; Isabel Lucas^{2,4}; Constança Santos⁵; Cristina Pereira^{2,6,7,8}; Conceição Robalo^{2,6,7}

1 - Serviço de Psicologia Clínica-CHUC, CDC-HP-CHUC; 2 - Centro de Referência de Epilepsia Refratária HP-CHUC; 3 - Educação CDC, HP-CHUC; 4 - Terapia da Fala CDC, HP-CHUC; 5 - Pediatra CDC, HP-CHUC; 6 - Neuropediatria CDC, HP-CHUC; 7 - Neurofisiologia HP-CHUC e Rede Europeia EpiCare; 8 - Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

Introdução: A associação entre epilepsia e um risco acrescido de défice neurocognitivo e, por conseguinte, de dificuldades de aprendizagem, é reconhecida, fazendo parte da definição de alguns tipos de epilepsia. Setenta por cento de indivíduos com epilepsia, mesmo em epilepsias ditas autolimitadas, apresentam, em algum momento, défice de memória, défice de atenção e, como consequência dificuldades de aprendizagem.

Objetivos: Caracterização neurocognitiva e pedagógica de uma amostra de crianças aquando do diagnóstico de epilepsia e antes de iniciada terapêutica medicamentosa utilizando ferramentas clássicas (Escala de Inteligência de Wechsler para Crianças - Terceira Edição (WISC-III)) e ferramentas de rápida aplicação durante a consulta de rotina (Epitrack).

Metodologia: Crianças observadas em primeira consulta de Epilepsia no Hospital Pediátrico de Coimbra-CHUC, com idades compreendidas entre os 6 e 14 anos, sem medicação antiepilética. Foi efetuada avaliação intelectual utilizando a WISC-III e aplicado o Epitrack. Na avaliação pedagógica, foi realizado o registo da história escolar e aplicadas provas de avaliação da leitura, compreensão da leitura, escrita e raciocínio lógico-matemático.

Resultados: Foram incluídas neste estudo preliminar 26 crianças, com uma idade média de 10 anos e DP de 2 anos e 2 meses. A média do Quociente de Inteligência (QI) de escala completa do grupo é de 89*, de QI verbal é de 89* e de QI realização de 95* (*média=100, DP=15). Sete das 26 crianças (27%) revelaram compromisso intelectual (QI_{ec}<85). O Epitrack revelou em 17 crianças (65%) défice significativo nas funções executivas (Total<28 pontos). No registo da história escolar, seis crianças apresentam necessidade de medidas de apoio à aprendizagem e à inclusão.

Conclusão: Pelo estudo prévio realizado, pode-se, para já concluir, que simultaneamente com o diagnóstico de epilepsia e antes da introdução da terapêutica definem-se défices neurocognitivos que comprometem a aprendizagem regular das crianças e deverão ser atempadamente diagnosticados e orientados.

EP-17 - CATATRENIA E EPILEPSIA: CAUSA OU COINCIDÊNCIA?

Carla Morgado¹; Isabel Loução Amorim¹; Célia Machado¹

1 - Serviço de Neurologia, Hospital de Braga

Introdução: As crises epiléticas ocorrem durante o sono em cerca de 12% dos doentes epiléticos, podendo apresentar-se com vocalizações. Contudo, as vocalizações isoladas durante o sono estão também presentes nas parassónias do sono NREM/REM e nos distúrbios respiratórios relacionados com o sono. O diagnóstico diferencial das vocalizações em sono pode ser desafiante.

Caso clínico: Homem de 23 anos, sem antecedentes relevantes, apresenta episódios de vocalizações durante o sono, tipo monossílabos, pela 1h da madrugada, que, segundo testemunha, não se faziam acompanhar por movimentos involuntários, despertar confuso ou incontinência de esfíncteres. Estes episódios foram desvalorizados até ocorrência de crise tónico-clónica generalizada, diurna, que motivou recurso ao serviço de urgência. O exame neurológico, análises, RM CE e EEG não revelaram alterações. O registo vídeo-PSG com registo EEG revelou apneia obstrutiva do sono de índice ligeiro e episódios de ruídos expiratórios durante o sono REM, sem evidência de fragmentação do sono e sem registo de movimentos involuntários ou comportamento anómalo, achados compatíveis com catatrenia. Manteve-se sem FACE. Recorreu novamente ao serviço de urgência 8 meses após crise inaugural por nova crise tónico-clónica generalizada diurna, não provocada. Teve alta medicado com Levetiracetam 500 mg bid.

Conclusão: A presença de eventos noturnos paroxísticos num doente com crises epiléticas diurnas leva, muitas vezes, ao pressuposto de inclusão destes eventos como manifestações da epilepsia durante o sono. A semiologia detalhada do evento torna-se essencial para o diagnóstico diferencial entre epilepsia, parassónias do sono NREM/REM ou distúrbios respiratórios. Neste caso clínico, o vídeo-PSG tornou-se fundamental, uma vez que permitiu o diagnóstico de catatrenia em doente com epilepsia.

EP-18 - ESTADO MAL EPILÉPTICO NÃO CONVULSIVO EM UNIDADE DE CUIDADOS INTENSIVOS: FACTORES DE PROGNÓSTICO

Catarina Borges¹; Daniela Dos Santos Bento²; Sara Lima¹; Rui Chorão^{1,3}; Andreia Veiga^{1,3}; Francisco Esteves²; Michel Mendes¹; Pedro Guimarães^{1,3}

1 - FMUC - Faculdade de Medicina, Universidade 1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2 - Serviço de Medicina Intensiva, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 3 - Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: O estado de mal epilético é uma emergência médica com morbilidade significativa. O subtipo não convulsivo é uma entidade cuja resposta à terapêutica é extremamente variável, consequentemente certos casos exigem admissão em Unidade de Cuidados Intensivos (UCI).

Objectivos: Análise descritiva dos doentes internados em UCI por estado de mal não convulsivo (EMNC).

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo. Seleccionados doentes com diagnóstico de EMNC, segundo os critérios de classificação de ILAE, internados em UCI, entre 2009 a 2020. Análise descritiva de variáveis demográficas e clínicas.

Resultados: Totalizaram-se 21 doentes com EMNC, perfazendo 17,5% do total de casos de EM admitidos na UCI (n=120). A média de idades foi de 60,7 anos, predominando o sexo masculino (n=11; 52,4%). Prevaleceu a etiologia aguda (n=13; 61,9%), sobretudo por incumprimento terapêutico e por disfunção metabólica. Predominou o padrão electroencefalográfico com descargas epileptiformes <2,5Hz (n=14; 66,7%). 7 (33,3%) doentes tinham antecedentes de epilepsia. O tempo médio de permanência na UCI foi de 9,1 dias (mediana=5). 28% (n=6) dos casos culminaram em óbito. A mediana de idades foi superior no grupo de doentes com evolução desfavorável (p=0,036). O desfecho fatal pareceu relacionar-se com o tempo de permanência na UCI (p=0,005), o tempo sob ventilação mecânica invasiva (0,014) e com determinadas intercorrências médicas, tais como disfunção cardíaca (p= 0,046) e alterações hidro-electrolíticas (p=0,031), mais precisamente hipocaliémia (p=0,011). Não se verificou relação com outras variáveis analisadas, nomeadamente escala de coma de Glasgow, antecedentes de epilepsia, etiologia do EMNC e administração de corticoterapia.

Conclusões: Certos factores, como o tempo de permanência na UCI e sob ventilação e intercorrências médicas, parecem associar-se a uma evolução desfavorável. A prevalência de EMNC obtida na nossa amostra é inferior à descrita na literatura (25%), evidenciando a problemática do subdiagnóstico desta entidade que clinicamente se manifesta por sinais subtis, sendo crucial uma elevada suspeição clínica.

EP-19 - TUMOR NEUROEPITELIAL POLIMÓRFICO DE BAIXO GRAU DO JOVEM - UM NOVO TUMOR EPILEPTOGÉNICO

José Maria Bandeira Costa¹; Diogo Antão¹; Mariana Valente Fernandes¹; Joana Marques¹; Teresa Pimentel¹; Manuela Mafra²

1 - Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil; 2 - Departamento de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

Introdução: Diversos tumores neuro-epiteliais de baixo grau estão associados a epilepsia na população pediátrica e em jovens adultos. Recentes avanços na caracterização molecular permitiram uma classificação mais precisa e a descoberta de novas entidades. O tumor neuroepitelial polimórfico de baixo grau do jovem (PLNTY), recentemente descrito, é caracterizado pela presença de componentes celulares oligo-like, imunopositividade para CD34 e associação frequente a mutações dos genes BRAF e FGFR.

Caso Clínico: Mulher de 37 anos com episódio inaugural de crise epiléptica focal com progressão para tónico-clónica bilateral. O exame neurológico era normal. A RM CE demonstrou uma lesão expansiva, com componente quístico, não captante, temporo-polar esquerda. O EEG inicial não apresentou alterações. A doente iniciou terapêutica com lacosamida. Foi submetida a neurocirurgia, com remoção subtotal da lesão. No pós-operatório apresentou um episódio de crise focal com compromisso parcial da consciência, adicionando-se à terapêutica levetiracetam. No EEG realizado um mês após a intervenção observou-se uma actividade lenta e paroxística, pouco abundante, meso-temporal esquerda. A histologia inicial admitiu o diagnóstico de Astrocitoma grau 2, IDH não mutado. Contudo, o fenótipo rico em células tipo oligodendroglial mas fortemente positivas para CD34, na ausência de codelecção 1p19q e mutação IDH, e com a presença de mutação BRAFV600E, permitiram o diagnóstico de PLNTY. A doente mantém vigilância clínica e imagiológica, sem evidência de crescimento tumoral ou novas crises epilépticas em 2 anos de seguimento.

Conclusão: O PLNTY representa uma nova entidade histológica, imunofenotípica e biomolecular, associada a elevada epileptogenicidade. Salientamos a necessidade de ter em conta este novo diagnóstico no diagnóstico diferencial de tumores, não só em idade pediátrica, mas também no adulto jovem pelas suas fortes implicações terapêuticas e prognósticas.

EP-20 - ESTADO DE MAL FOCAL OLFACTIVO

Diogo Antão¹; José Bandeira Costa¹; Mariana Fernandes¹; Duarte Salgado¹; Teresa Pimentel¹

1 - Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia Francisco Gentil, Lisboa

Introdução: As crises olfactivas são raras, têm uma duração curta (geralmente segundos) e traduzem-se clinicamente na forma de odores desagradáveis. Ocorrem mais frequentemente na epilepsia meso-temporal, muitas vezes de etiologia tumoral.

Caso clínico: Doente do sexo feminino, com diagnóstico de Ganglioglioma grau 1 cerebeloso direito aos 14 anos. Aos 17 anos, constatou-se uma recidiva assintomática local do tumor, que foi re-operado e submetido a radioterapia focal. A histologia nesta altura foi compatível com Neurocitoma anaplásico grau 3. Aos 22 anos, encontrando-se totalmente assintomática, diagnosticou-se uma disseminação leptomeníngea, nomeadamente com lesões em topografia fronto-basal, temporo-basal e meso-temporal à esquerda, de agravamento progressivo, pelo que iniciou quimioterapia com temozolomida. Meio ano depois, iniciou episódios repetidos de cheiro intenso a queimado, de curta duração, sem alteração do estado de consciência. Numa vinda à consulta, encontrava-se com esta alucinação olfactiva mantida há já várias horas, o exame neurológico era inocente e no EEG documentou-se uma actividade lenta e paroxística quase contínua, constituída por ondas delta e ondas abruptas, formando frequentemente complexos onda abrupta-onda lenta, com uma ritmicidade variável, entre 0,5 e 2 cps, sobre a região temporal esquerda. Foi assumido estado de mal focal olfactivo, sem compromisso da consciência. Iniciou-se levetiracetam, com resolução da sensação desagradável. Não se encontrava em progressão oncológica.

Conclusão: Este caso destaca-se pela presença de um estado de mal focal raro, apenas com manifestações olfactivas.

EP-21 - EPILEPSIA VISUAL OCCIPITAL INFANTIL (COVE) ASSOCIADA A UMA DELEÇÃO NOS GENES GABRA1 E GABRG2

Joana Fonte¹; Gonçalo Videira¹; Rui Chorão²; João Parente Freixo³; Jorge Oliveira³; Inês Carrilho⁴; João Chaves¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2 - Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 3 - 4- Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP), Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), i3S, Universidade do Porto; 4 - Serviço de Neuropediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto

Introdução: A epilepsia visual occipital infantil (COVE) é uma síndrome epilética de hereditariedade complexa. A forma familiar é muito rara, existindo apenas a descrição de quatro famílias na literatura. Não foi até agora identificado gene associado.

Casos Clínicos: Caso 1- Sexo masculino, pelos 11 anos inicia crises com alterações visuais, caracterizadas por padrões circulares multicoloridos, com duração de 1-2 minutos, seguidas de cefaleia tipo enxaqueca. Em raras ocasiões as crises evoluíram para crise tónico-clónica bilateral. A RM-CE é normal, o EEG ictal revelou uma crise com pontas rítmicas, seguido de pontas-onda temporo-occipitais de predomínio esquerdo. Iniciou carbamazepina, com melhoria significativa. Até à idade atual (26 anos) apresenta crises ocasionais, mantendo tratamento anticrise.

Caso 2- Sexo feminino, 49 anos (mãe do caso 1), iniciou pelos 7 anos, episódios diurnos de alterações visuais, com flashes multicoloridos, por vezes seguidos de cefaleia tipo enxaqueca. Nas crises pode perder a visão durante poucos minutos, noutras pode evoluir para crise tónico-clónica bilateral. O EEG apresentava atividade paroxística occipital com surtos de pontas, ondas abruptas, ondas lentas teta, ativadas pela estimulação luminosa intermitente, e a RM-CE foi normal. Faz carbamazepina e levetiracetam mantendo atualmente 2-3 crises/ano.

Foi realizado um estudo genético por painel multigene para epilepsia, baseado na sequenciação total do exoma com análise de alterações do número de cópias. Identificou-se em ambos os pacientes, uma deleção de ~340 Kb em 5q34, que envolve a totalidade do gene GABRA1 e parte do gene GABRG2, classificada como provavelmente patogénica.

Conclusões: Este é a primeira descrição genética associada à COVE na forma familiar. Na base de dados HGMD estão reportados dois casos com deleções envolvendo os genes GABRA1 e GABRG2, mas com fenótipos distintos. Este caso permitiu aumentar o espectro fenotípico associado a deleção nestes genes e reforçar a relevância dos estudos genéticos para esclarecimento etiológico de síndromes epiléticas.

EP-22 - RESIDÊNCIA ARTÍSTICA PARA CRIANÇAS COM EPILEPSIA - PROJETO PILOTO

Maria José Fonseca¹; Luisa Rocha¹; Silvia Moreira²; Mário Rainha Campos²

1 - Centro de Desenvolvimento Da Criança Torrado da Silva - Hospital Garcia de Orta; 2 - Serviço Educativo Casa da Cerca Câmara Municipa de Almada

Introdução: A epilepsia é uma patologia complexa, heterogénea, com amplo espectro de gravidade. O preconceito de familiares, amigos e muitas vezes do próprio, prejudica a sua funcionalidade intelectual e social.

As artes têm sido parte integrante da experiência humana, promovendo a inovação e fortalecendo a coesão do grupo. Integrando diferentes formas de comunicação, de expressão, desenvolvem a criatividade, promovem a socialização e estimulam o desenvolvimento psicomotor global.

Objetivos: - Observar as particularidades de crianças com Epilepsia, num ambiente não hospitalar e avaliar o impacto da actividade artística no comportamento, interação social e comunicação.

- Promover o seu desenvolvimento global através da Arte para estimular as competências de forma integrada e reforçar a auto-estima.

Material e métodos: 15 crianças com Epilepsia com diferentes níveis de gravidade foram incluídas no projeto Herbário Criativo XI , programa de 37 horas, definido para crianças sem patologia.

Cada participante foi introduzido à botânica através do estudo do girassol (*Helianthus annuus* L.), realizando exercicios de expressão plástica, inspiradaos numa seleção de obras de arte contemporânea em exposição.

Resultados: Concluíram 13, M:7/F:6, mediana de 10 anos. Através dos sentidos foram explorando texturas, cores, cheiros, descobrindo plasticamente essa planta. O contacto prolongado, em diferentes contextos, permitiu uma avaliação privilegiada destas crianças e da reacção à sua doença.

Foi enriquecedor avaliar a heterogeneidade de comportamentos e a evolução ao longo da semana, com maior empenho e concretização das tarefas, revelando aptidões e interesse pela arte.

No final foi criado um portfólio individual para participação posterior numa exposição colectiva

Discussão: Consideramos uma atividade com particular interesse e com impacto positivo nas crianças e famílias.

O experienciar múltiplas atividades, em contexto lúdico, mas sempre monitorizado, permitiu a aquisição de estratégias sociais, promovendo a autoestima e autocontrolo.

A Arte surge assim como linguagem universal, possibilitando a expressão de ideias e emoções, independentemente das (in)capacidades.

EP-23 - DOIS CASOS PEDIÁTRICOS DE ESTADO DE MAL EPILEPTICO SUPER REFRACTÁRIO DE PROVÁVEL ETIOLOGIA IMUNE

Laura Azurara^{1,2}; Teresa Painho¹; Andreia Pereira¹; Joana Faustino³; Sandra Jacinto¹; Rita Lopes Da Silva¹; Ana Isabel Dias¹; João Estrada³; José Pedro Vieira¹

1 - Unidade de Neuropediatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central; 2 - Serviço de Pediatria, Hospital de São Francisco Xavier, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 3 - Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

Introdução: O *status*epiléptico super refractário, definido como o que persiste após 24h de instituição de anestésicos, constitui uma emergência médica e um desafio etiológico e terapêutico. *New-onset refractory status epilepticus* (NORSE) é uma condição rara caracterizada pela instalação de estado de mal refractário de novo sem causa estrutural, metabólica ou tóxica identificável, apesar de investigação etiológica extensa, em pessoas previamente saudáveis. *Febrile infection-related epilepsy syndrome* (FIRES) é uma subcategoria do NORSE que requer a presença de febre previamente à instalação do estado de mal.

Mecanismos imunes poderão estar implicados na fisiopatologia do NORSE, o que é suportado pela resposta a terapias anti-citocinas.

Casos Clínicos: Criança de 11 anos, sexo masculino, com NORSE criptogénico. Na admissão com crises focais com perturbação da consciência. Necessitou de tratamento com 5 fármacos anti-convulsivos (FACE), anestésicos (midazolam, propofol e tiopental), IVIG e metilprednisolona. Duração total do estado de mal 19 dias; ventilado invasivamente durante 20 dias; teve alta após 36 dias de internamento, com epilepsia controlada com 3 FACE. Após 13 meses de *follow up*, não apresenta alterações ao exame neurológico mas mantém crises (sob 3 FACE) e sintomatologia depressiva.

Criança de 6 anos, sexo masculino, com NORSE de etiologia infecciosa - FIRES - (PCR SARS-Cov-2 positiva nas secreções respiratórias, negativa no LCR). Na admissão com crises focais com generalização secundária. Manteve-se em estado de mal super refractário durante 13 dias, tendo falecido apesar do tratamento com 6 FACE, anestésicos (midazolam, alfentanil, propofol, ketamina e tiopental), dieta cetogénica, IVIG, metilprednisolona e anakinra, bem como antimicrobianos.

Conclusões: A etiologia do NORSE permanece inexplicada em cerca de 50% dos casos; a causa infecciosa é a mais frequente nos casos de NORSE pediátrico não criptogénico, como ilustram estes casos.

A dificuldade na abordagem terapêutica e a elevada mortalidade neste grupo nosológico justificam a discussão destes casos.

EP-24 - EPILEPSIA GENÉTICA COM CRISES FEBRIS PLUS ASSOCIADA A MUTAÇÃO NO GENE *CLCN4* LIGADO AO X

Lénia Silva¹; Joel Freitas¹; João Chaves¹

1 - Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: Mutações no gene *CLCN4* ligado ao X estão associadas a síndromes neurológicas caracterizadas por epilepsia, debilidade cognitiva, alterações comportamentais, dismorfias faciais e microcefalia. As crises epiléticas podem ser de vários tipos, maioritariamente com início na infância e refratária em mais de metade dos casos. Pretende-se descrever o caso de um doente com história pessoal e familiar de epilepsia genética com crises febris plus (GEFS+) associada a mutação em hemizigotia no gene *CLCN4*.

Caso Clínico: Homem de 56 anos, com antecedentes de catarata congénita e estrabismo, apresenta história de crises tónico-clónicas bilaterais febris e não-febris e crises mioclónicas fotossensíveis desde os 5 anos de idade, refratárias a múltiplos fármacos anticrise. Adicionalmente, tem debilidade cognitiva moderada (nunca trabalhou), alterações neuropsicológicas (de predomínio frontal) confirmadas em avaliação neuropsicológica e comportamentais (heteroagressividade, desinibição, delírios místicos e mitomania). No EEG predomina atividade fronto-centro-temporal bilateral, mais à esquerda, sem generalização. Da história familiar, destaca-se um tio materno com epilepsia não caracterizada e uma irmã com desenvolvimento intelectual normal que teve crises febris na infância. Esta irmã tem dois filhos com história de crises febris e evolução para crises focais, tónico-clónicas bilaterais e mioclónicas associadas a debilidade cognitiva e alterações comportamentais, um deles com microcefalia. Um filho tem EEG com atividade paroxística focal com bilateralização e o outro com surtos generalizados. A outra irmã do doente tem dois filhos rapazes saudáveis. O estudo genético, do doente e seus sobrinhos doentes, identificou a mesma variante missense [c.1576G>A; p.G526S] em hemizigotia no exão 10 do gene *CLCN4* ligado ao X.

Conclusões: Do nosso conhecimento, não estão descritos casos semelhantes com fenótipo GEFS+ associados a mutações no gene *CLCN4*. Perante uma epilepsia familiar com atingimento apenas dos homens, associada a debilidade cognitiva e/ou alterações comportamentais, é sensato pesquisarem-se mutações no gene *CLCN4*.

EP-25 - APITO ICTAL

Luís Rufo Costa¹; João Saraiva²; Carla Morgado³; Célia Machado³; João Soares Fernandes²; João Pereira³

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho; 2 - Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Braga; 3 - Serviço de Neurologia, Hospital de Braga

A semiologia auditiva é raramente descrita, em menos de 3% dos doentes com epilepsia. É mais frequentemente associada à epilepsia do lobo temporal lateral, podendo assumir a forma de alucinações auditivas elementares ou mais complexas. Descreve-se um caso de epilepsia de causa estrutural com esta particularidade semiológica.

Mulher de 27 anos, sem antecedentes pessoais e familiares de relevo, seguida em consulta de Neurologia por epilepsia desde os 13 anos. Apresenta crises focais com perda de contacto, seguidas de afasia global e automatismo mastigatórios. Desde os 19 anos refere que as crises se iniciam com um som no ouvido direito (descrito como uma "apito") a que se segue afasia sensitiva breve, sem aparente perturbação da consciência ou amnésia para o evento. Os episódios duram 1-2 minutos e ocorrem mensalmente. O exame neurológico é normal. A RM-CE apresenta uma lesão cortico-subcortical no giro temporal médio esquerdo com características sugestivas de lesão da série glial de baixo grau. EEG interictal sem alterações. Iniciou ácido valpróico alterado para levetiracetam e lacosamida após estado de mal não convulsivo.

Apresenta-se um caso de epilepsia temporal onde a sequência dos sintomas descritos pela doente ilustra de uma forma muito objetiva a progressão da despolarização neuronal neocortical.

EP-26 - CONFIAR NA SEMIOLOGIA, DESCONFIAR DA ETIOLOGIA Luís Rufo Costa¹; João Saraiva²; Carla Morgado³; Célia Machado³; João Soares Fernandes²; João Pereira³

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho; 2 - Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Braga; 3 - Serviço de Neurologia, Hospital de Braga

As malformações do desenvolvimento cortical constituem um grupo heterogéneo de perturbações dos processos de formação do córtex cerebral. São a segunda causa de epilepsia focal refratária em adultos. Apesar disso, permanecem um desafio diagnóstico e terapêutico, como pretendemos ilustrar neste caso.

Homem de 30 anos, sem antecedentes pessoais de relevo, seguido em consulta de Neurologia por epilepsia focal de início aos 18 meses. As crises eram caracterizadas por perturbação da consciência, olhar fixo, de curta duração, sem outros sinais ou sintomas associados. O exame neurológico não tinha alterações, o EEG não mostrava atividades epileptiforme e a RM-CE mostrava um angioma cavernoso temporo-occipital esquerdo. Foi polimedicado, conseguindo-se controlo das crises epiléticas aos 20 anos de idade com ácido valpróico e zonisamida.

Aos 30 anos com recorrências das crises epiléticas, sem fator desencadeante identificado. Para além das crises previamente observadas, apresentava episódios fenomenologicamente distintos, caracterizados por desvio oculocefálico para a esquerda e perturbação da consciência, por vezes acompanhados de clonias dos membros esquerdos. Pelo aumento da frequência das crises epiléticas e alteração da sua semiologia habitual repetiu RM-CE que revelou, além do angioma cavernoso com aspetos imagiológicamente sobreponíveis, uma malformação do desenvolvimento cortical de aspecto polimicrogírico insular direita. Atualmente com controlo das crises epiléticas, sob ácido valpróico, zonisamida e perampanel. Mantém seguimento em consulta de Neurologia.

Em suma, salienta-se a dificuldade patente no diagnóstico deste caso, particularmente pela inespecificidade semiológica das crises iniciais e pelo angioma cavernoso que se assumiu como etiologia da epilepsia do doente. Realça-se também a necessidade de revisão dos aspectos clínicos e imagiológicos e da importância da discussão multidisciplinar em doentes com epilepsia focal refratária.

EP-27 - EPILEPSIA GENÉTICA COM (APARENTE) BOA RESPOSTA AO CLOBAZAM

Luís Rufo Costa¹; Pedro Correia¹; Sandra Perdigão¹

1 - Unidade Local de Saúde do Alto Minho

A síndrome da duplicação MECP2 é uma doença rara recessiva ligada ao X, estando descritos cerca de 300 casos mundialmente. Manifesta-se com hipotonia neonatal, atraso do desenvolvimento psicomotor, maior suscetibilidade a infecções respiratórias e em 50% dos casos com epilepsia.

Homem de 23 anos, diagnosticado com a síndrome da duplicação MECP2. Apresentava hipotonia nos primeiros meses de vida, atraso psicomotor na infância, infecções urinárias e respiratórias recorrentes e epilepsia desde os 21 anos. As crises eram caracterizadas como episódios diários de perda súbita do tônus, sem sinais ou sintomas antecedentes e sem desencadeantes. Um mês depois apresentou também crises tónico-clónicas bilaterais frequentes. Inicialmente medicado com levetiracetam, mostrou melhoria parcial, mantendo crises atónicas quinzenais. O EEG mostrava disfunção cerebral difusa e atividade epileptiforme multifocal e generalizada. O ecocardiograma transtorácico e Holter não mostraram alterações relevantes.

Nos meses seguintes apresentou múltiplas crises atónicas por dia, refratárias à medicação. Foi medicado com ácido valpróico, rufinamida, eslicarbazepina e zonisamida, sem qualquer benefício no controle das crises epilépticas. Neste contexto, as crises frequentes ocasionaram maior dependência do doente, com perda da capacidade de deambulação e maior apatia. Foi encaminhado para Centro de Epilepsia Refractária para ponderar Dieta Cetogénica e/ou neuroestimulador.

Aos 22 anos, mantendo o mesmo quadro refratário à terapêutica com levetiracetam, ácido valpróico e zonisamida, decidiu-se associar clobazam. Verificou-se a cessação completa das crises epilépticas e melhoria da autonomia do doente. Mantém atualmente bom controlo da epilepsia, sem recorrência em avaliações subsequentes e mantendo a terapêutica supracitada.

Realça-se nesta doença rara que, nos casos descritos, pode manifestar-se com vários tipos de crises epilépticas e apresentar-se refratária à terapêutica em cerca de 82% dos casos. Salienta-se neste caso a aparente maior sensibilidade ao clobazam que permitiu controlar as crises epilépticas e constitui uma atipia em relação ao descrito na literatura.

EP-28 - CONTRIBUTO DO EXOMA NO DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO DE UMA ETIOLOGIA RARA DE EPILEPSIA ASSOCIADA A ATRASO DE DESENVOLVIMENTO PSICOMOTOR

Mafalda Matias¹; Alyne Cordeiro²; Carolina Oliveira Gonçalves³; Teresa Barata Silvério^{1,2}; Juliette Dupont⁴; José Paulo Monteiro¹

1 - Serviço de Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança Professor Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta, EPE, Almada, Portugal; 2 - Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, EPE, Almada, Portugal; 3 - Departamento da Criança e do Jovem, Hospital Prof. Doutor Fernando da Fonseca, EPE, Amadora, Portugal; 4 - Serviço de Genética Médica, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, EPE, Lisboa, Portugal

Introdução: A maioria dos casos de epilepsia associada a atraso de desenvolvimento psicomotor (ADPM) permanece sem etiologia. O exoma é uma ferramenta diagnóstica importante no estudo etiológico destas situações, permitindo uma melhor classificação e correlação genético-fenotípica. As mutações no gene COL4A3BP foram recentemente associadas a casos, embora raros, de epilepsia associada a ADPM. A hipótese subjacente seriam malformações corticais associadas a mutações nos genes do colagénio.

Caso clínico: Criança do sexo feminino, 8 anos, diagnosticada com epilepsia e ADPM grave no primeiro ano de vida. Segunda filha de pais não consanguíneos, sem antecedentes familiares relevantes. Gravidez vigiada, sem intercorrências. Parto de termo por cesariana, Apgar 8/9, peso 2945g (P10), comprimento 45,5 cm (P10), perímetro cefálico 33cm (P10). Período neonatal sem intercorrências. Atraso global das aquisições do desenvolvimento psicomotor desde os 6 meses. Aos nove meses inicia crises focais motoras, caracterizadas por versão oculocefálica para a direita e clonias da hemiface e mão direitas, inicialmente em contexto febril e, posteriormente, em apirexia, com boa resposta à monoterapia com Levetiracetam. Ao exame objetivo destaca-se microcefalia (<P5), baixa estatura (<P5), dismorfia facial, mãos e pés pequenos, bruxismo e estereotípias vocais e motoras. Do estudo etiológico salienta-se: EEG com atividade paroxística frontal esquerda; RM-CE 1,5T relatada como normal; estudo metabólico e bioquímico da cadeia respiratória mitocondrial normais; cariótipo 46 XX e estudo molecular do X frágil normal. Foi então avaliada em consulta de genética, onde realizou array-CGH sem deleções ou duplicações. Posteriormente, realizada sequenciação do exoma em trio, que identificou a variante missense c.779C>Tp.(Ser260Leu) em heterozigotia no gene COL4A3BP, classificada como patogénica.

Conclusão: Este caso ilustra um ADPM grave associado a uma síndrome epilética e achados fenotípicos previamente descritos na literatura associados à mutação no gene COL4A3BP. A descrição de futuros casos permitirá uma melhor compreensão da epileptogénese associada a este grupo de mutações.

EP-29 - PROVÁVEL TUMOR NEURONAL MULTINODULAR E VACUOLAR NUM CASO DE EPILEPSIA DE INÍCIO TARDIO

Mariana Seco¹; Eduarda Pinto²; Heloísa Silva³; Catarina Cruto^{1,3}; Paula Salgado¹; Sara Duarte¹

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 2 - Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 3 - Laboratório de Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos

Introdução: O tumor neuronal multinodular e vacuolar (MVNT) é uma entidade recentemente descrita cuja história natural e epidemiologia não estão ainda bem definidas, encontrando-se provavelmente subdiagnosticada. Podem ser lesões assintomáticas ou associar-se a crises epiléticas.

Caso clínico: Homem de 53 anos com antecedentes de diabetes mellitus tipo 2, dislipidemia e um episódio autolimitado de confusão em 2006. Admitido em 2022 no Serviço de Urgência por um episódio de movimentos involuntários da mão esquerda e desvio conjugado do olhar para a esquerda, sugestivo de crise focal motora sem perturbação da consciência. Não apresentava alterações ao exame neurológico. Na TC cerebral foi identificada uma lesão hemisférica direita hipodensa, de predomínio subcortical, com envolvimento descontínuo da região temporoparietal, sem captação de contraste. A RM cerebral mostrou agregados de pequenas imagens de aspeto quístico hiperintensas em T2 e que não atenuam em T2FLAIR, rodeados por parênquima normal, sem efeito de massa ou captação de contraste. Esta lesão já se encontrava presente numa RM cerebral de 2006, na altura com menores dimensões. O EEG apresentava atividade lenta descontínua frontotemporal direita, sem atividade epilética. Considerando o padrão imagiológico típico, foi assumido como diagnóstico um provável MVNT com apresentação com crises de natureza epilética. O doente iniciou eslicarbazepina, sem recorrência dos episódios. Dada a estabilidade da lesão, a ausência de crises e a natureza benigna e indolente do tumor, não foi realizada biópsia para confirmação histológica do diagnóstico, optando-se por manter vigilância clínica e imagiológica.

Conclusão: Apresentamos um caso de provável MVNT com um curso de pelo menos 16 anos, cuja evolução apoia a estabilidade clínica e imagiológica descrita previamente na literatura em follow-ups mais curtos. Pretendemos salientar a importância da descrição destes casos para que melhor se compreenda a sua epidemiologia e história natural e, conseqüentemente, a orientação mais adequada.

EP-30 - A BRAIN ON FIRES

Miguel Saianda Duarte¹; Joana Vítor¹; Vasco Fonseca¹; Ana Isabel Gonçalves²; Nuno Canas¹; Vanessa Silva¹; Rita Pinto¹; Ana Cláudia Ribeiro¹; José Vale¹

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures; 2 - Serviço de Neurologia, Hospital Dr.Nélio Mendonça, Funchal

Introdução: O NORSE-New-onset refractory status epilepticus é um estado mal epiléptico refratário, de novo, sem uma causa aguda estrutural, infecciosa, metabólica ou tóxica identificável. Um dos seus subtipos, FIRES-Febrile infection-related epilepsy syndrome implica um quadro febril com início 2 semanas a 24 horas a anteceder o evento. É uma entidade rara associado a uma elevada morbimortalidade.

Caso clínico: Homem, 19 anos, sem antecedentes patológicos e terapêutica ou vacinação recente. Trazido à urgência por crise tónico-clónica generalizada (CTCG) inaugural e quadro febril com 6 dias de evolução. No hospital apresentou 2 CTCG sem recuperação de consciência entre as mesmas, diagnóstico de estado de mal convulsivo, medicado com levetiracetam, valproato e lacosamida. Por manutenção do quadro de depressão grave de consciência (GSC 7) foi internado na UCI. LCR com citoquímico normal, vírus neurotrópicos e BOC negativas, EEG com processo encefalopático grave com padrão de delta brushes sobreposto, RM-CE sem alterações. Admitido o diagnóstico de FIRES, foram pesquisados Anticorpos anti-NMDA, AMPA, mGluR5, DPPX, IgLON5, Nuerexina, LGI1, CASPR2, GABA A e GABA B no soro e LCR, negativos. Foi medicado com metilprednisolona, IgIV e plasmaferese, e sob controlo EEG na UCI induzido surto-supressão com propofol, cetamina e midazolam e otimizada terapêutica com 5 FACE. Após controlo do estado de mal, reduziu gradualmente os FACE, iniciando prednisolona e azatioprina. O extenso estudo autoimune e paraneoplásico não revelou alterações. Iniciou ciclos de rituximab com boa resposta clínica, sendo actualmente o exame neurológico normal e tendo retomado as suas actividades académicas.

Conclusões: Apresenta-se um caso de FIRES por provável encefalite autoimune seronegativa. A raridade desta entidade e a dificuldade no diagnóstico etiológico, com achados laboratoriais e imagiológicos negativos tornam este caso exemplificativo da necessidade de alta suspeita clínica e da necessidade de instituição de terapêutica imunomoduladora precoce, que define o prognóstico.

EP-31 - MODULATION OF NEURONAL ACTIVITY AND GABAERGIC SYNAPSES BY AUTOANTIBODIES FROM EPILEPTIC PATIENTS

Catarina Rodrigues⁴; Inês V. Carvalho¹; Conceição Bento²; Josep Dalmau³; Carlos B. Duarte^{4,5}; Miranda Mele^{4,6}

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2 - Centro de Epilepsia Refractária - Serviço de Neurologia - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3 - Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer (IDIBAPS) (J.D., R.S.-V.), Hospital Clínic, Universitat de Barcelona, Spain; 4 - CNC-Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Portugal.; 5 - Department of Life Sciences, University of Coimbra, Coimbra, Portugal.; 6 - Institute for Interdisciplinary Research, University of Coimbra, Coimbra, Portugal.

Introduction: The identification of circulating autoantibodies against neuronal proteins in the serum of epileptic patients refractory to the treatment with antiepileptic drugs, revolutionized the epilepsy field, defining autoimmunity as a possible aetiology. Nowadays, autoimmune epilepsy has already been recognized as a distinct clinical entity. Although rare, GABAA receptor (GABAAR)-associated encephalitis is one of the most severe and challenging types of encephalitis described, related to severe refractory seizure episodes. GABAAR play a central role in the regulation of brain excitability, being the major mediators of fast inhibitory neurotransmission in the adult brain and highly downregulated in epilepsy. Due to their rarity and recent discovery, the understanding of the molecular mechanisms mediating the effects of GABAAR-autoantibodies is still limited and uncertain. **Objectives:** In this work, a combination of functional and molecular analyses were performed to uncover the effect of anti-GABAAR-autoantibodies on hippocampal neuron network activity and on GABAergic synapses.

Methodology: Hippocampal neurons in culture were incubated with patient's serum samples containing anti-GABAAR antibodies and the analysis of neuronal network activity was performed using microelectrode arrays (MEA). The incubation of hippocampal neuron in culture with the serum containing GABAAR-autoantibodies followed by immunocytochemistry experiments, based on live cell staining, were used to analyse the effect of GABAAR-autoantibodies on GABAAR expression on the neuronal plasma membrane.

Results: MEA experiments showed an increase in the strength and rhythmicity of networks excitability induced by anti-GABAAR-autoantibodies, resembling patients' clinical seizures. Furthermore, we found that anti-GABAAR-autoantibodies promote the endocytosis of GABAAR in hippocampal neurons preceding the observed functional alterations.

Conclusions: This work showed pathogenic mechanisms mediated by anti-GABAAR-autoantibodies that might be on the basis of epileptogenesis in anti-GABAAR associated encephalitis. These findings may be the drivers for future development of new antiepileptic strategies pointing to the preservation of GABAergic neurotransmission.

This project received the scientific Grant awarded by LPCE-2019.

EP-32 - ESTADO DE MAL EPILÉTICO SUPER-REFRATÁRIO DE NOVO (NORSE) NO ADULTO RESPONSIVO À DIETA CETOGÉNICA

João Moura¹; Gonçalo Videira¹; Rui Lopes¹; Maria Manuela Tavares¹; Ana Cavalheiro¹; João Chaves¹; Raquel Samões¹

1 - Centro Hospitalar Universitário do Porto

Introdução: O estado de mal epilético super-refratário de novo (NORSE) define-se como um estado de mal de causa indeterminada após a investigação inicial, sendo o prognóstico reservado. A evidência que suporta as terapêuticas em uso é escassa. A dieta cetogénica tem demonstrado eficácia, mas a sua implementação pode ser difícil.

Caso Clínico: Mulher de 52 anos, admitida na urgência por crise tónico-clónica bilateral (CTCB) inaugural em sono. Sem outros sintomas prévios ou desencadeantes identificáveis. Tinha antecedentes de perturbação delirante crónica e polidipsia primária de longa data. À admissão na sala de emergência apresentava automatismos mastigatórios e estereotípias bimanuais, sem abertura ocular à chamada, tendo ocorrido recidiva das CTCB sem recuperação. Estava subfebril (37.8°C), sem outras alterações ao exame objetivo. O EEG apresentava critérios de estado de mal. Analiticamente apresentava hiponatremia (124 mmol/L - próximo dos eu basal), sem outras alterações, incluindo no LCR e anticorpos antineuronais negativos no sangue e LCR. Sem achados relevantes na RM cerebral. Foi sedada com propofol até burst supressão e admitida em cuidados intensivos. Foram sendo introduzidos e titulados vários fármacos anti-crise (levetiracetam, fenitoina, lacosamida, topiramato e perampanel) e fez pulsos de metilprednisolona. O estudo etiológico não foi conclusivo. Depois de duas tentativas de levante de sedação com recrudescimento do estado de mal, após 3 semanas, iniciou dieta cetogénica. A cetose foi atingida precocemente e após 48h de cetose tentou-se novo levante de sedação com melhoria clínica e eletroencefalográfica progressiva. Foi depois transferida para enfermaria nível 1, progredindo de forma favorável com redução progressiva da terapêutica anti-crise. Teve alta para unidade de reabilitação.

Conclusões: Apresentamos um caso de NORSE responsivo à dieta cetogénica, enfatizando a segurança e eficácia desta alternativa terapêutica. A dieta cetogénica é uma opção terapêutica em casos de NORSE, particularmente quando super-refratário e não se apura etiologia que tenha tratamento com evidência superior.

EP-33 - EPILEPSIA FOCAL REFRATÁRIA NO ADULTO - NÃO ESQUECER A GENÉTICA

Patrícia Faustino¹; Rita Ventura²; Francisca Sá^{2,3}; Nuno Canas^{3,4}

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central; 2 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 3 - Centro de Referência de Epilepsia Refratária CHLC e CHLO; 4 - Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo

Introdução: Nos doentes com diagnóstico de epilepsia refratária em idade adulta as causas estruturais são as mais prevalentes. Considerando um doente com início de epilepsia em idade mais tardia, sem qualquer défice cognitivo e sem história familiar não costuma ser levantada a suspeita de etiologia genética.

Caso-clínico: Homem 32 anos, advogado, cognitivamente íntegro, apenas com tio-bisavó com epilepsia. Início aos 16 anos de crises tónico-clónicas generalizadas, sem aparente início focal. Período livre de crises até aos 25 anos, quando iniciou episódios com duração de até uma hora de perturbação da consciência, caracterizados por alteração da expressão facial, seguido de alteração comportamental com componente hiperssexual e automatismos manuais, alteração de responsividade e amnésia para o evento. O EEG revelou atividade epileptiforme bitemporal e a RM-CE não tinha alterações. Realizou punção lombar com citoquímico e estudo imunológico sem alterações. A monitorização por vídeo-EEG prolongado revelou abundante atividade paroxística multifocal, sem registo de crises clínicas. Houve necessidade de aumento de fármacos anti- crise epiléptica com controlo de crises apenas sob lamotrigina, clobazam, perampanel, zonisamida e dieta cetogénica. Em contexto de consulta de fertilidade, o doente realizou cariótipo que revelou mosaicismo com cromossoma 20 em anel.

Conclusões: O síndrome do cromossoma 20 em anel é raro e subdiagnosticado. Está associado a epilepsia focal refratária com estados de mal não convulsivos frequentes, sendo que a maioria dos casos ocorrem de modo espontâneo e portanto sem história familiar. Neste doente em particular, o fenótipo mais ligeiro poderia ser justificado pelo padrão em mosaicismo encontrado, existindo uma correlação entre a percentagem de células com o cromossoma em anel e a gravidade clínica. Este caso levanta a questão de que em certas situações de epilepsia refratária de etiologia indeterminada se possa considerar uma etiologia genética, mesmo na ausência de défice cognitivo ou história familiar.

EP-34 - SÍNDROMA DO GIRASSOL - TRÊS CASOS DE UMA EPILEPSIA FOTOSSENSÍVEL PECULIAR

Gonçalo Videira¹; Pedro Marques¹; Inês Cardoso¹; Rui Chorão¹

1 - Centro Hospitalar Universitário do Porto

Introdução: A síndrome do girassol é uma epilepsia generalizada de início na criança. É caracterizada por fotossensibilidade marcada, comportamento heliotrópico e crises em que há inicialmente movimentos repetidos de aceno diante dos olhos, simulando luz intermitente. O seu diagnóstico diferencial inclui síndrome de Jeavons, tiques motores e perturbações obsessivo-compulsivas, sendo controverso se estes movimentos são voluntários e de autoindução ou integrantes da crise.

Casos clínicos: Identificámos três crianças atualmente seguidas em consulta de Epilepsia Pediátrica por síndrome do girassol. São do género feminino, a idade atual varia entre os 5 e os 11 anos, e a idade de início entre os 3 e os 5 anos. Em todos os casos as crises se iniciam com abanar das mãos entre os olhos e a luz do sol, seguindo-se mioclonias palpebrais ou ausências. Duas das crianças também apresentaram crises tónico-clónicas generalizadas e todas têm um comportamento heliotrópico. Não se objetivou perturbação do desenvolvimento intelectual significativo. Duas doentes tinham alterações comportamentais, com seguimento em Pedopsiquiatria; uma das crianças foi inicialmente diagnosticada com tiques motores. Duas doentes têm pelo menos um familiar com fotossensibilidade ou epilepsia fotossensível. O EEG revelou atividade epileptiforme generalizada do tipo poliponta-onda e resposta fotoparoxística. Duas doentes tiveram um controlo satisfatório com valproato e clonazepam, e uma mantém uma epilepsia refratária. Os tratamentos não farmacológicos incluíram medidas de evicção (lentes escuras, chapéu), de difícil implementação nas crianças mais pequenas.

Discussão: Apresentamos uma série de casos de uma síndrome epilética rara, com crises muito particulares, em contexto de fotossensibilidade. Além do tratamento farmacológico, habitualmente de eficácia reduzida, são da maior importância as estratégias comportamentais no sentido de evitar o heliotropismo e, assim, a recorrência das crises.

EP-35 - SÍNDROME DE ALIEN LIMB: PODERÁ INTEGRAR A SEMIOLOGIA ICTAL? Mafalda Rita Cagigal¹; Henrique Costa¹; J. A. Mendes Ribeiro²; António Martins Campos²

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho; 2 - Laboratório de Neurofisiologia Clínica, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho

Introdução: A síndrome de alien limb refere-se a atividade motora complexa, com aparente propósito, que não é iniciada de forma voluntária. É um fenómeno raro, de mecanismo desconhecido. Pensa-se que terá génese na disrupção das redes neuronais envolvidas nos movimentos dos membros e da sua interação com o ambiente: área motora suplementar, cíngulo anterior e, principalmente, o corpo caloso.

Existem poucos casos que descrevem este fenómeno como semiologia ictal de uma epilepsia focal. Reportamos um caso de alien limb em contexto de estado de mal não convulsivo.

Caso clínico: Senhora, 74 anos. Antecedentes de AVC hemorrágico hemisférico esquerdo, com afasia motora ligeira e hemiparesia direita sequelares.

Recorreu ao SU por agravamento da afasia, associado a distonia do membro superior esquerdo, com evolução para crise tónico-clónica bilateral. Desde há 4 meses que apresentava episódios paroxísticos semelhantes ao supracitado, com frequência crescente, o que motivou vindas prévias ao SU. Estava medicada com levetiracetam, eslicarbazepina e a terminar ciclo de plurilfloxacilina para ITU.

Ao exame neurológico apresentava afasia motora grave e múltiplos episódios de tremor com componente clónico da mão esquerda, associado a postura distónica, alternado com alien limb ipsilateral.

Realizou eletroencefalograma, que revelou inscrição contínua de pontas ou ondas abruptas na região fronto-central esquerda com envolvimento da linha média, por vezes com propagação à região homóloga contralateral, a frequências variáveis atingindo os 8 Hz. Foi assumido diagnóstico de estado de mal não convulsivo, de etiologia estrutural, desencadeado pelo uso de quinolonas.

A doente ficou internada 5 dias sob levetiracetam e lacosamida, sem recorrência dos episódios e com franca melhoria da afasia. O eletroencefalograma de controlo apresentava atividade lenta intermitente hemisférica esquerda, sem atividade epileptiforme.

Conclusão: O alien limb não é exclusivo da patologia neurodegenerativa e, portanto, deve ser considerada a etiologia epiléptica, sobretudo quando ocorre em episódios paroxísticos.

EP-36 - FIRES (FEBRILE INFECTION-RELATED EPILEPSY SYNDROME): DO PARADIGMA DIAGNÓSTICO AO DESAFIO TERAPÊUTICO

Rita Martins¹; Sofia Quintas¹

1 - Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

Introdução: A FIRES (febrile infection-related epilepsy syndrome) é uma entidade pediátrica rara, associada a elevada morbi-mortalidade. Apresentamos três doentes com FIRES, pertencentes ao nosso centro (2011 a 2022). Em todos, foi realizada extensa investigação etiológica, que excluiu causas infecciosas, neurometabólicas, autoimunes/paraneoplásicas e genéticas.

Caso clínico: 1) Menino de 6 anos com febre e infecção respiratória alta. Progrediu desfavoravelmente para estado de mal epiléptico super-refractário (EME-SR), com crises clónicas dos membros esquerdos e evolução bilateral tónico-clónica. A RMCE documentava hipersinal T2/FLAIR dos gânglios da base. EEG demonstrava actividade epiléptica periódica bilateral. Esteve sob terapêutica anestésica durante 3 semanas. Realizou imunoterapia (metilprednisolona e imunoglobulina), hipotermia induzida e dieta cetogénica. Após terapêutica com anankira, às cinco semanas verificou-se estabilização das crises. Actualmente, apresenta atraso do desenvolvimento psicomotor (ADPM) grave, discinesias dos membros superiores e epilepsia refractária.

2) Menino de 11 anos com febre e infecção respiratória alta. Admitido por EME-SR com dois meses de duração. Apresentava crises com versão cefálica esquerda e evolução bilateral tónico-clónica. EEG com actividade paroxística multifocal. RMCE documentava reforço leptomeníngeo supratentorial e hipersinal T2/FLAIR cortical difuso. Sob sedação anestésica durante 4 semanas. Realizou imunoterapia sequencial (metilprednisolona, imunoglobulina e plasmaferese), hipotermia induzida e dieta cetogénica. Realizou posteriormente anankira em ambulatório. Actualmente com 19 anos, apresenta ADPM grave e epilepsia refractária.

3) Menino de 10 anos com quadro febril isolado. EME-SR com duas semanas de evolução. Crises clónicas do hemicorpo direito ou esquerdo. RMCE com hipersinal T2/FLAIR dos sulcos da alta convexidade. EEG com actividade epiléptica intercrítica multifocal. Esteve em coma barbitúrico durante duas semanas. Actualmente com 22 anos, apresenta marcadas alterações cognitivo-comportamentais e epilepsia refractária.

Conclusão: Os três doentes sobreviveram à fase fulminante e evoluíram para cronicidade, com marcado atraso psicomotor e epilepsia refractária. A terapêutica com anankira, antagonista do receptor da IL-1, pode ser benéfica, sobretudo se iniciada precocemente.

EP-37 - ABORDAGEM TERAPÊUTICA NO NORSE (NEW ONSET REFRACTORY STATUS EPILEPTICUS)- QUANDO INICIAR DIETA CETOGÉNICA?

Sara França¹; Axel Ferreira¹; Carla Batista¹

1 - Unidade Local de Saúde de Matosinhos-Hospital de Pedro Hispano

Introdução: O NORSE é um estado de mal epilético super-refratário (EMESR) em doentes sem epilepsia prévia e sem uma etiologia clara. Representa cerca de 2% de todos os EMSR e está associado a uma elevada mortalidade. Não existem recomendações específicas para o tratamento mas está preconizado que, após uma falência farmacológica, seja tentada dieta cetogénica.

Caso 1: Doente de 37 anos, antecedentes de tiroidite de Hashimoto/Síndrome de Sjögren, admitida por EME documentando por EEG. Realizou tratamento com FACE e por manter EME refratário (EMER), evoluiu-se para tratamento anestésico (4 ciclos de surto-supressão) e tratamento imunomodulador (MP e IGIV). A RM-CE revelou um hipersinal em T2/FLAIR frontal-esquerdo. EM D12 por ausência de melhoria iniciou dieta cetogénica e ciclofosfamida. Em D20 documentou-se a resolução do EME. Cerca de 84 dias após a admissão teve alta sem défices neurológicos focais, com ligeira alteração comportamental.

Caso 2: Doente de 21 anos internada por EME precedido de síndrome febril. Realizou tratamento com FACE e por manter EMER, evoluiu-se para tratamento anestésico (7 ciclos de surto-supressão) e tratamento imunomodulador. Apesar do tratamento instituído, em D19 manteve-se em EME, com electrográficas recorrentes. A RM-CE foi normal. Iniciou dieta cetogénica, com dificuldade em obter cetose, facto potencialmente atribuída a íleo paralítico, o que também dificultou os demais tratamentos. A doente evoluiu com choque hipovolémico e morte em D20.

Conclusão: Não existem orientações rígidas para o NORSE/FIRES, sendo possível uma miríade de terapêuticas, entre as quais a dieta cetogénica. Especula-se que no primeiro caso, a precocidade dos tratamentos possa ter contribuído para o bom prognóstico. Já no segundo caso, os efeitos laterais dos múltiplos fármacos poderão ter contribuído para o íleo, o que limitou a atuação de outros tratamentos, nomeadamente a dieta cetogénica remetendo-nos, para a dificuldade em gerir estas terapêuticas, sobretudo em relação ao melhor timing de introdução das mesmas.

EP-38 - ESTADO DE MAL EPILÉTICO SUPER REFRACTÁRIO (EMESR) SECUNDÁRIO A EMBOLIA GASOSA CEREBRAL

Sara França¹; Luís Ribeiro¹; Carla Batista¹; Catarina Cruto¹

1 - Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Hospital de Pedro Hispano

Introdução:A embolia de gás arterial cerebral (EGAC) é um evento raro, e ocorre quando um gás, geralmente o ar, entra na circulação arterial cerebral. O tratamento com oxigenoterapia hiperbárica reduziu de forma considerável a mortalidade associada a esta entidade. Cerca 20% destas embolias cursam com crises epiléticas e um número ainda mais escasso evoluiu para EMESR.

Caso Clínico:Mulher de 57 anos, autónoma, com instalação de coma súbito e mioclonias, alguns minutos após ter realizado uma desvitalização dentária. Por manter compromisso significativo da consciência foi sedada e entubada e transportada para o hospital.A TC-CE revelou hipodensidades lineares nos sulcos corticais cerebrais configurando alterações típicas de embolia gasosa. Realizou oxigenoterapia hiperbárica com resolução das bolhas, mas sem melhoria clínica. Realizou EEG que revelou crises epiléticas recorrentes com início fronto-central esquerdo suportando, o diagnóstico de estado de mal epilético (EME). A RM-CE documentou lesões frontais bilaterais com hipersinal em T2, sem restrição à difusão. Por ausência de resposta a vários fármacos anti-crisas epiléticas (FACE) decidiu-se evoluir para terapêutica anestésica, tendo sido necessário realizar 3 ciclos de surto-supressão, até resolução do EME, 20 dias depois do início do quadro. À data da alta, apresentava-se vigil, com ligeira disfunção cognitiva, hemiparesia esquerda mas capaz de marcha autónoma.

Conclusão:Os autores apresentam um caso de EMESR cujo prognóstico inicial era francamente desfavorável, quer pela etiologia e pela mortalidade descrita na EGAC assim como pela persistência do estado de mal mesmo após vários ciclos de surto supressão. O mecanismo proposto para as crises na EGAC está relacionado com uma hipoperfusão transitória.Neste caso o rápido acesso à oxigenoterapia hiperbárica poderá ter contribuído para a minimização das lesões sequelares isquémicas com e sobrevivência da doente sem sequelas major.

EP-39 - SUBACUTE ENCEPHALOPATHY WITH SEIZURES IN ALCOHOLICS SYNDROME - AN UNDERDIAGNOSED DISORDER IN CHRONIC ALCOHOLISM

Sara Matos¹; Isabel Rovisco Monteiro¹; Inês Carvalho¹; José Vieira Barbosa¹; Conceição Bento¹; Fernando Matias¹; Sónia Batista¹

1 - Neurology Department, Coimbra University Hospital Center, Coimbra, Portugal

Introduction: Subacute encephalopathy with seizures in alcoholics (SESA) syndrome is a rare clinical manifestation in patients with chronic alcohol abuse, that is distinct from typical alcohol withdrawal seizures and requires a different diagnostic and management approach.

Case Report: A 58-year-old male with a history of alcohol abuse and no previous seizures history presented to the hospital with altered mental status and left hemiparesis. His blood tests were unremarkable. Brain MRI revealed a right thalamus and cortical frontal hyperintensities suggesting an inflammatory process. PET-FDG demonstrated a congruent focal hypermetabolism of the right frontal lobe. CSF studies showed values within the normal ranges for proteins and cells. Serum and CSF panel excluded infectious and autoimmune disorders. Electroencephalogram (EEG) performed at this point disclosed lateralized right parietooccipital periodic discharges. Treatment with intravenous levetiracetam, acid valproic and lacosamide was started. On the following days, his mental state slowly improved. Several consecutive EEGs revealed focal right frontal slow waves but epileptiform discharges were not seen. The patient was discharged with oral levetiracetam and lacosamide, without recurrence of seizure for a follow-up period of 2 years.

Conclusions: The incidence of SESA is thought to be underestimated as many patients may be misdiagnosed with alcohol withdrawal seizures. An accurate diagnose is essential since long term treatment with antiepileptic medication may be require to prevent recurrence.

EP-40 - ENCEFALITE ANTI-LGII - UM DOENTE, TRÊS TIPOS DE CRISES
Patrícia Faustino¹; Tiago Millner¹; Ângela Abreu¹; Andreia Fernandes¹; Teresa Aguiar¹

¹ - Hospital Central do Funchal

Introdução: Encefalite auto-imune é uma causa rara mas tratável de epilepsia. A encefalite anti-LGII caracteriza-se habitualmente por alterações mnésicas e da percepção, crises focais, crises distónicas fácio-braquiais, hiponatrémia e perturbações do sono.

Caso Clínico: Mulher de 66 anos, que em julho de 2022 inicia quadro de alucinações olfactivas e auditivo-visuais com crítica, e episódios de parestesias com duração de segundos do hemicorpo esquerdo com início na hemiface e progressão ao membro inferior. Tinha adicionalmente queixas mnésicas. Um mês depois é admitida em SU por crise convulsiva tónico-clónica generalizada. Analiticamente apresentava hiponatrémia grave, compatível com SIADH. Em outubro de 2022 relatava múltiplos episódios diários de mal-estar epigástrico ascendente seguido de postura distónica da mão direita e esgar facial, com duração de segundos. Da investigação realizada destaca-se RM-CE com meningioma no pólo temporal anterior esquerdo, sem outras alterações, citoquímico do LCR sem alterações, EEG com surtos de ondas delta de predomínio à esquerda e anticorpos anti-LGII séricos positivos. O estudo de neoplasia oculta foi negativo. Cumpriu 5 dias de metilprednisolona 1g/ev com melhoria clínica parcial, seguido de 5 dias de imunoglobulina humana EV (IgEV) 0,4 g/kg/dia com franca melhoria clínica e resolução da hiponatrémia. Ficou sob corticoterapia 1 mg/kg/dia. Por recorrência da sintomatologia 4 semanas após IgEV, repetiu IgEV com melhoria clínica e foi proposto rituximab, aguardando parecer da comissão de farmácia.

Conclusão: Pretendemos salientar a relevância não só da semiologia das crises, que pode ser múltipla, mas também da presença de outros sinais de alarme como alterações da percepção, memória, comportamento e alterações iónicas que, na presença de uma epilepsia de novo, deverão obrigatoriamente levar à investigação e tratamento de etiologia autoimune. Adicionalmente, na ausência de resposta à corticoterapia, deverão ser instituídas terapêuticas dirigidas à eliminação de anticorpos de superfície, patogénicos e circulantes.

EP-41 - SINTOMATOLOGIA PSICOPATOLÓGICA E EPILEPSIA: TRÊS CASOS CLÍNICOS ILUSTRATIVOS DA SUA ASSOCIAÇÃO

Sara Lima¹; Carolina Azóia¹; Catarina Silva¹; Andreia Veiga¹; Pedro Guimarães¹

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

Introdução: A relação entre os distúrbios epilépticos e psiquiátricos é bidireccional, sendo que as psicoses em doentes epilépticos podem ser classificadas tanto de acordo com a sua relação temporal com a crise epiléptica, como também pela ocorrência de normalização do electroencefalograma. Determinados fármacos antipsicóticos estão associados a significativa diminuição do limiar epileptogénico.

Casos clínicos: Apresentamos três casos clínicos, que ilustram a intrínseca relação entre sintomatologia psicopatológica e crises epilépticas. O primeiro doente, sexo masculino, de 78 anos, com antecedentes de perturbação psicótica partilhada, inicia crises epilépticas após introdução de clozapina, apresentando melhoria da sintomatologia psiquiátrica após as crises, mas com subsequente deterioração aquando da gradual normalização electroencefalográfica. A segunda doente, sexo feminino, 57 anos, com antecedentes de epilepsia refratária, inicia quadro de alterações de comportamento, três meses após ter sido submetida a amigdalohipocampectomia, não havendo relato de crises epilépticas desde o procedimento cirúrgico. O terceiro doente, sexo masculino, 60 anos, também com antecedentes de epilepsia refratária, apresenta alterações do comportamento no período pré-ictal, particularmente nos três dias antes da crise, e melhoria do humor após a crise. Em todos os doentes são iniciados neurolépticos, na tentativa de melhoria da sintomatologia psicopatológica, com respostas variadas.

Conclusão: As perturbações psiquiátricas associadas a crises epilépticas possuem apresentações diversas e constituem um desafio diagnóstico e terapêutico. A associação de neurolépticos e antiepilépticos para controlo sintomatológico é frequente.

EP-42 - ENCEFALOPATIA EPILEÁTICA GRAVE COM DOENÇA DE MOVIMENTO ASSOCIADA A MUTAÇÃO DE NOVO NO GENE GABRA2

Teresa Barata Silvério^{1,2}; Alyne Cordeiro²; Carolina Oliveira Gonçalves³; Mafalda Matias¹; Ana Berta Sousa⁴; José Paulo Monteiro¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho; 1 - Serviço de Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança Professor Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta, EPE, Almada, Portugal; 2 - Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, EPE, Almada, Portugal; 3 - Departamento da Criança e do Jovem, Hospital Prof. Doutor Fernando da Fonseca, EPE, Amadora, Portugal; 4 - Serviço de Genética Médica, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, EPE, Lisboa, Portugal

Introdução: Os receptores GABA A têm um papel fundamental na regulação inibitória da atividade neuronal. As mutações envolvendo este receptor correlacionam-se com o desenvolvimento de diversas formas de epilepsia, como crises febris e encefalopatia epilética. Recentemente foram descritas mutações de novo no gene GABRA2 associadas a epilepsia e atraso do desenvolvimento psicomotor (ADPM).

Caso Clínico: Adolescente do sexo masculino, 17 anos, primeiro e único filho de pais saudáveis não consanguíneos. Gravidez vigiada, sem intercorrências. Parto distócico por cesariana. Apgar 7/8, peso 2910g (P15), comprimento 49cm (P15-50), perímetro cefálico 34cm (P15-50). Seguimento em neuropediatria a partir dos dois meses de vida por epilepsia, com crises caracterizadas por espasmos tónicos e crises parciais com generalização secundária, refratária à terapêutica, associadas a ADPM e hipotonia com agravamento progressivo, sem aquisição de marcha ou linguagem. Apresentava dismorfismos faciais, com pavilhões auriculares grandes e anteversão das narinas, hipotonia global com contracturas distais, movimentos coreiformes dos membros. Da extensa investigação etiológica destacou-se: RM-CE sem alterações; cariótipo 46 XY; estudo metabólico e da cadeia mitocondrial sem alterações; eletromiograma e biópsia muscular normais; EEG com atividade paroxística generalizada e focal occipital esquerda e temporal posterior direita. Realizou ainda array CGH com alterações de significado incerto e finalmente o exoma em trio que permitiu esclarecer a etiologia desta encefalopatia epileptica: uma mutação no gene GABRA2, c.838A>Cp.(Asn280His). A evolução clínica foi desfavorável, vindo a falecer com 17 anos por infecção respiratória.

Conclusão: O nosso caso ilustra uma mutação de novo no gene GABRA2 associada a encefalopatia epilética, dismorfia facial, hipotonia generalizada e mortalidade precoce, como previamente descrito na literatura. O GABRA2 está localizado no cromossoma 4, em conjunto com outros genes envolvidos na regulação da atividade neuronal, e é altamente expresso no hipocampo. A identificação de futuros casos poderá ajudar na descrição fenotípica desta síndrome e compreensão da sua fisiopatologia.

EP-43 - EPILEPSIA DE INÍCIO TARDIO E PATOLOGIA MICROVASCULAR SUBCLÍNICA

Ricardo Pires¹; Fábio Gomes²; Rute Teotónio²; Francisco Sales²; Conceição Bento²; Daniela Pereira¹

1 - Unidade Funcional de Neurorradiologia, Serviço de Imagem Médica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal;

2 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal

Introdução: A epilepsia de início tardio (EIT), i.e. após os 60 anos de idade, tem como causa mais comum o acidente vascular cerebral, seguida da patologia neurodegenerativa, neoplásica e traumática. Na ausência de etiologia definida, tem sido proposta uma ligação causal com fatores de risco vascular (como hipercolesterolemia e hipertensão) e a presença imagiológica de alterações microvasculares, sendo contudo ainda escassa a evidência científica.

Objetivos: Avaliar as características clínicas, imagiológicas e electroencefalográficas de doentes com epilepsia de início tardio, com etiologia indeterminada e doença microvascular documentada em RM.

Métodos: Avaliação retrospectiva de RM de doentes com EIT e indivíduos com >60 anos com patologia microvascular incidental reportada, tendo em consideração: topografia das lesões da substância branca (periventricular e/ou subcortical), carga lesional de acordo com a escala de Fazekas, presença de micro-hemorragias, siderose, micro-enfartes corticais. Realizada segmentação e volumetria automática através da plataforma online volBrain (<https://www.volbrain.upv.es>). Efetuaram-se testes paramétricos para comparação entre grupos, com correção de Bonferroni.

Resultados: Incluídos 15 indivíduos com EIT (53% sexo masculino, idade média 73,9) e 17 no grupo de controlo (47% sexo masculino, idade média 73,9). A atividade inter-ictal estava localizada ao lobo temporal na totalidade dos doentes; 80% destes apresentavam-se sem crises há mais de um ano, a maioria (93,3%) com 1 FACE. Das variáveis imagiológicas, apenas o volume lesional atingiu significância estatística ($p=0,007$), sendo superior no grupo de controlo.

Discussão/Conclusões: A carga lesional não parece contribuir para a EIT, havendo aliás um maior volume de lesões no grupo controlo, podendo representar um viés de seleção da amostra. Foram identificados mais micro-enfartes corticais no grupo epilepsia, porém num número muito reduzido, não tendo alcançado significância estatística. Uma limitação importante para a análise volumétrica e identificação de micro-enfartes corticais foi a falta de sequências tridimensionais isotrópicas em muitos casos, reforçando-se a importância de um protocolo estruturado.

EP-44 - COMPLEXOS PERIÓDICOS NA MENINGOENCEFALITE HERPÉTICA-QUAL A MELHOR ABORDAGEM TERAPÊUTICA?

Sara França¹; Axel Ferreira¹; Carla Batista¹; João Felgueiras¹; Margarida Calejo¹; Catarina Cruto¹

1 - Serviço de Neurologia da ULSM-HPH

Introdução: A encefalite por vírus herpes simplex (HSV) é uma doença devastadora e, por vezes mortal, caracterizada por um atingimento preferencial do lobo temporal. Cursa frequentemente com crises epiléticas e complexos periódicos lateralizados (LPDs) de predomínio temporal, no electroencefalograma.

Estes tipo de padrões, quando associados a alteração da consciência, podem colocar dúvidas de diagnóstico e terapêutica desafiantes.

Caso 1. Homem de 70 anos admitido por quadro de febre e alteração do comportamento. O estudo de LCR evidenciou uma infecção do SNC por HSV-1 e o EEG revelou LPDs temporais posteriores, tendo iniciado aciclovir e fármacos anti-crisas epiléticas (FACE). A RM-CE revelou alterações sugestivas de meningoencefalite herpética, com atingimento bi-temporal marcado. Apesar da terapêutica evoluiu para um estado comatoso. Repetiu EEG que revelou flutuação marcada dos LPDs, com critérios para estado de mal epilético possível. Realizou dois ciclos de surto-supressão (SS) com melhoria eletroencefalográfica e clínica progressivas. Manteve-se sob FACE e teve alta três semanas depois com uma afasia motora.

Caso 2. Homem de 62 anos, admitido por afasia e clonias do hemicorpo direito. Foi documentada uma infecção por HSV-1, tendo iniciado tratamento com aciclovir e FACE. O EEG evidenciou um padrão periódico temporal posterior esquerdo e crises electroclínicas com início na mesma localização, existindo critérios para EME convulsivo focal. A RM-CE revelou um hipersinal cortical temporo-parietal esquerdo. Apresentou evolução clínica favorável e teve alta, com disfunção cognitiva e afasia motora sequelares.

Conclusão: A encefalite herpética cursa tipicamente com alterações estruturais do lobo temporal e LPDs. Nos doentes que apresentam alteração isolada da consciência, este padrão, sobretudo quando associado a flutuação de frequência e morfologias mais complexas, pode constituir um desafio de diagnóstico, dentro do continuum ictal-interictal, com conseqüente implicação terapêutica. Nalguns doentes, como evidenciado no primeiro caso descrito, pode ser necessário uma rápida escalada terapêutica para um desfecho favorável.

EP-45 - SÉRIE DE DOENTES ACOMPANHADOS EM CONSULTA DE EPILEPSIA NO HOSPITAL DE BRAGA SUBMETIDOS A CIRURGIA

Sofia Reis Marques¹; Luís Rufo Costa²; Célia Machado¹; João Pereira¹; Esmeralda Lourenço¹; Fátima Almeida¹

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

Introdução: Aproximadamente 1 em 3 doentes com epilepsia não atinge controlo das crises com fármacos anti-convulsivos (FACE). A cirurgia é uma opção terapêutica segura e eficaz, podendo reduzir a frequência das crises, bem como a morbilidade associada à epilepsia

Objetivos: Avaliar a eficácia da cirurgia da epilepsia na redução da frequência das crises e investigar as suas complicações, assim como dos exames invasivos realizados no contexto da avaliação pré operatória numa amostra de doentes com epilepsia refratária acompanhados em consulta de Epilepsia no hospital de Braga (HB).

Métodos: Realizamos um estudo retrospectivo através da análise do processo clínico de todos os doentes com idade ≥ 18 anos (à data da cirurgia) submetidos a cirurgia ressectiva. Foram excluídos doentes submetidos a cirurgia paliativa ou implantação de estimulador do nervo vago, ou cujo período de follow up após cirurgia era inferior a 24 meses.

Resultados: A nossa amostra é constituída por 16 doentes, 8 (50%) do sexo feminino. A maioria (10, 62.5%) apresentava predominantemente crises focais com perturbação da consciência e a frequência média pré-cirurgia era de 8 crises epiléticas por mês. 13 doentes (81.3%) estavam medicados com 3 ou 4 FACE. Apenas 1 doente foi proposto com um ressonância magnética (RM) não lesional, com necessidade de colocação de eletrodos subdurais. A cirurgia mais realizada foi a amigdalohipocampectomia (10, 62.5%) e a complicação mais frequente foi a alteração de linguagem (6, 37.5%), persistente em 3 doentes (18.8%). Na última avaliação, apesar de 87.5% (14) não ter tido qualquer crise nos últimos 6 meses, apenas 3 doentes se encontravam totalmente livres de crises desde a cirurgia (classe I - A na classificação de Engel).

Conclusão: A cirurgia de epilepsia é segura e bastante eficaz na redução da frequência de crises, com o potencial de deixar o doente livre de crises.



Ipce 
LIGA PORTUGUESA
CONTRA A EPILEPSIA



Bial

Keeping life
in mind.

