

8 E 9 DE MARÇO DE 2024

COIMBRA

36^o ENE

ENCONTRO
NACIONAL DE
EPILEPTOLOGIA

EPILEPSIA E COGNIÇÃO

lpce 
LIGA PORTUGUESA
CONTRA A EPILEPSIA

36° ENE

ENCONTRO
NACIONAL DE
EPILEPTOLOGIA

Ipce
LIGA PORTUGUESA
CONTRA A EPILEPSIA

PATROCINADORES



36^o ENE

**ENCONTRO
NACIONAL DE
EPILEPTOLOGIA**

COMISSÃO ORGANIZADORA

Ana Bela Silva, ULS Coimbra
Ana Brás, ULS Coimbra
Cristina Pereira, ULS Coimbra
Francisco Antunes, ULS Almada - Seixal
Francisco Millet Barros, ULS Coimbra
Francisco Sales, ULS Coimbra
Inês Cunha, ULS Coimbra
Inês Marques, ULS Almada - Seixal
Joana Parra, ULS da Região de Aveiro
Margarida Henriques, ULS da Região de Leiria
Rui André, ULS Viseu Dão - Lafões
Rute Teotónio, ULS Coimbra - Secretária Geral

COMISSÃO CIENTÍFICA

Carla Bentes
Conceição Robalo
Lopes Lima
Manuela Santos
Nuno Canas

lpce 
LIGA PORTUGUESA
CONTRA A EPILEPSIA

8:00 Abertura do secretariado

8:30-8:45 Sessão de Abertura

8:45-10:00 Mesa Redonda 1: Epilepsia e Cognição ao longo da vida

Moderadores: Dra. Conceição Robalo e Dr. Dílio Alves

- Para lá das crises: mecanismos subjacentes às alterações cognitivas e comportamentais nas crianças com encefalopatias epilépticas e do desenvolvimento.

Orador: Dra. Sofia Quintas, ULS Santa Maria

- *When children with epileptic encephalopathies reach adulthood – what to expect?*

Orador: Prof. Doutor Ángel Aledo, Vithas Neurosciences Institute, Madrid, Espanha

- Cognição em Epilepsias Autolimitadas da Infância

Orador: Prof. Doutora Ana Filipa Lopes, ULS Almada-Seixal

10:00-10:30 Conversa Com o Especialista (BIAL)

O tratamento da epilepsia focal da infância à idade adulta: qual o impacto na cognição

Orador: Prof. Doutor João Chaves, ULS de Santo António

10:30-11:00 Coffee Break e Sessão de Posters (EP01-10)

Moderadores: Dra. Helena Rocha e Dra. Filipa Rodrigues

11:00-12:00 Comunicações Orais 1 (CO01-06)

Moderadores: Dra. Francisca Sá e Dr. Peter Grebe

12:00-13:00 Simpósio 1 (Angelini Pharma)

Challenges and Opportunities in Clinical Development in Epilepsy: Ontozry® Case Study

Moderador: Prof. Doutora Carla Bentes

Orador: Prof. Doutor Gregory Krauss, John Hopkins Hospital, Baltimore, EUA

13:00-14:30 Almoço

14:30-15:30 Simpósio 2 (EISAI)

Epilepsy & Beyond: Unravelling The Sleep-Cognition Nexus

Moderador: Dr. Nuno Canas

- *Shedding light on the Triad: Epilepsy, Cognition & Sleep*

Orador: Dra. Ana Franco, ULS Santa Maria

- *Clinical Snapshots: Novel Findings on Epilepsy, Cognition and Sleep*

Orador: Dra. Vanessa Silva, ULS de Loures-Odivelas

15:30-16:30 Mesa Redonda 2: Cognição, EEG e Avaliação pré-cirúrgica

Moderadores: Prof. Doutor Alberto Leal e Dr. Ricardo Rego

- *Dementia and Cognitive decline in epilepsy within the scope of neurophysiology*

Orador: Prof. Doutor Claudio Babiloni, Sapienza Università di Roma, Itália

- *The role of functional brain imaging techniques in the noninvasive presurgical evaluation.*

Orador: Prof. Doutora Margitta Seeck, Hôpitaux Universitaires de Genève, Suíça

16:30-17:00 Coffee Break e Sessão de Posters (EP11-20)

Moderadores: Dr. Paulo Rego e Dr. Pedro Correia

17:00-18:00 Comunicações Orais 2 (CO7-13)

Moderadores: Dra. Rita Peralta e Dr. José Carlos Ferreira

20:00 Jantar

8:30-9:30 Conferência: Epilepsia, Cognição e Doenças Neurodegenerativas

Moderadores: Prof. Doutora Isabel Santana, Prof. Doutor João Chaves
- *Epilepsy and Neurodegenerative Diseases: a bidirectional relation?*

Orador: Prof. Doutor Guido Rubolli, Clinical Epileptology, Institute of Clinical Medicine, University of Copenhagen, Dinamarca

09:30-10:00 Conversa Com o Especialista (LivaNova)

VNS Therapy™ and Quality of Life

Orador: Dra. Ana Rita Peralta, ULS Santa Maria

10:00-10:30 Coffee Break e Sessão de Posters (EP21-30)

Moderadores: Dra. Catarina Cruto e Dra. Joana Jesus Ribeiro

10:30-11:30 Comunicações Orais 3 (CO14-19)

Moderadores: Dr. Joel Freitas e Dr. José Paulo Monteiro

11:30-12:30 Simpósio 3 (UCB)

O Futuro começa por "F"

- Falando de patologia: LGS e DS

Orador: Dr. Ricardo Rego, ULS São João

- Fenfluramina: o que podemos aprender da prática clínica real

Orador: Prof. Doutor Ángel Aledo, Vithas Neurosciences Institute, Madrid, Espanha

12:30-14:00 Almoço

14:00-14:30 Conversa Com o Especialista (Jazz Pharmaceuticals)

Atualização sobre EEDs e tratamentos

Oradores: Dra. Sofia Quintas, ULS Santa Maria

e Dr. Nuno Canas, ULS de Loures-Odivelas

14:30-15:45 Mesa Redonda 3: Controvérsias em Epilepsia

Moderadores: Prof. Doutora Carla Bentes e Dr. Francisco Sales

- EEG com actividade epiléptica nas demências: tratar só se houver crises?

Orador: Dr. Nuno Canas, ULS de Loures-Odivelas

- Fármacos anti-epileptogénicos: miragem ou realidade?

Orador: Prof. Doutor João Chaves, ULS de Santo António

- Fármacos na gravidez e cognição nas crianças: o que realmente se sabe?

Orador: Dra. Andreia Pereira, Hospital D. Estefânia – ULS São José

15:45-16:15 Coffee Break e Sessão de Posters (EP 31-40)

Moderadores: Dra. Vanessa Silva e Dr. Pedro Guimarães

16:15-16:45 Sessão da responsabilidade da YES - Portugal

Moderador: Dra. Ana Franco

- Inteligência Artificial na Epilepsia: Estado da Arte e Desafios Futuros.

Orador: Prof. Doutor António Luís Lopes, Investigador em Inteligência Artificial e Coordenador do Gabinete de Desenvolvimento de Sistemas de Informação do ISCTE

16:45-17:00 Sessão de Encerramento / Prémios da LPCE

18:00 Assembleia Geral LPCE



Ipce
LIGA PORTUGUESA
CONTRA A EPILEPSIA

COMUNICAÇÕES ORAIS

CO-01 - EFICÁCIA E SEGURANÇA DO CENOBAMATO E O IMPACTO NA GESTÃO DOS OUTROS FACE: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO DE REFERÊNCIA DE EPILEPSIA REFRACTÁRIA

Catarina Fernandes¹; Inês Cunha¹; Ana Brás¹; Rute Teotónio¹; Conceição Bento¹; Francisco Sales¹; Ana Isabel Silva²

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2 - Serviço de Neurologia, UMES, ULS Coimbra

Introdução: O cenobamato é um fármaco anti-convulsivo (FACE) de elevada eficácia e perfil de segurança moderado, com indicação na epilepsia refratária com crises focais. A politerapia e as interações medicamentosas são uma questão fundamental nos doentes com epilepsia, frequentemente de difícil gestão.

Objetivos: Avaliar a eficácia e os efeitos secundários do cenobamato em doentes com epilepsia refratária e avaliar o impacto na gestão e doseamento dos outros FCE.

Metodologia: estudo observacional, prospetivo e unicêntrico, incluindo doentes seguidos na consulta de epilepsia refratária do nosso centro que iniciaram tratamento com cenobamato entre Março e Dezembro de 2023.

Resultados: Incluídos 21 doentes, 11 do sexo masculino (52,4%) e idade média 35±10,8 anos. Duração média de anos da epilepsia de 27±10,0 e mediana de três FACE concomitantes. A maioria com diagnóstico de epilepsia focal e a etiologia mais comum estrutural (66,7%). Aos 3 meses, 62,5% apresentavam redução na frequência de crises superior a 50% e 31,3% superior a 75%. Aos 6 meses, os respondedores a 75% aumentou para 37,5%. Contudo, aos 3 meses 57,1% dos doentes reportavam efeitos secundários, como sonolência e desequilíbrios, tendo esta percentagem diminuído para 50% aos 6 meses. Analiticamente objetivámos aumento da GGT em 93,8% e ausência de impacto na função renal. Apenas um dos doentes descontinuou o fármaco aos 6 meses por falta de eficácia. No doseamento dos FACE concomitantes houve uma tendência à diminuição na concentração plasmática do valproato e ao aumento da lacosamida, perampnel, carbamazepina, lamotrigina e fenobarbital.

Conclusões: O cenobamato mostrou eficácia em 62,5% dos doentes nas duas avaliações com taxa de retenção de 100% e 87,5%, aos 3 e 6 meses respetivamente. No entanto um elevado número apresenta efeitos secundários que podem ser minimizados com uma abordagem mais pró-ativa na redução da politerapia. Contrariamente ao descrito, na nossa população notou-se um aumento na concentração plasmática de lamotrigina.

CO-02 - DESENVOLVIMENTO E VALIDAÇÃO DE UM MODELO FARMACOCINÉTICO POPULACIONAL PARA INDIVIDUALIZAÇÃO POSOLÓGICA DE PERAMPANEL

Rui Silva^{1,2}; Helena Colom^{3,4}; Anabela Almeida^{2,5}; Joana Biker^{1,2}; Ana Silva⁶; Francisco Sales⁶; Isabel Santana⁶; Amílcar Falcão¹; Ana Fortuna^{1,2}

1 - Laboratório de Farmacologia, Faculdade de Farmácia, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2 - CIBIT/ICNAS – Coimbra Institute for Biomedical Imaging and Translational Research, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 3 - Farmacoteràpia, Farmacogenètica i Tecnologia Farmacèutica, Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge, IDIBELL, 08907 Hospitalet de Llobregat, Spain; 4 - Pharmacy and Pharmaceutical Technology and Physical Chemistry Department, Universitat de Barcelona, 08028 Barcelona, Spain; 5 - CIVG – Centro de Investigação Vasco da Gama / EUVG – Escola Universitária Vasco da Gama, Coimbra, Portugal; 6 - Centro de Referência de Epilepsia Refratária, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE, Coimbra, Portugal

Introdução: A otimização posológica através de modelos farmacocinéticos populacionais (PopPK) tem vindo a destacar-se como a abordagem mais precisa para conceber regimes posológicos eficazes e seguros de fármacos antiepiléticos, especialmente quando estes apresentam elevada variabilidade farmacocinética.

Objetivo: Desenvolver e validar um modelo PopPK para aplicação na individualização e otimização posológica do perampanel.

Material e Métodos: Foram investigadas 72 concentrações plasmáticas de perampanel recolhidas de 44 doentes internados no Centro de Referência de Epilepsia Refratária do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, entre 2018 e 2022. O modelo foi desenvolvido por modelação não linear de efeitos mistos e validado através de técnicas estatísticas como o *bootstrap resampling* e *visual predictive check*, utilizando o software NONMEM®. Posteriormente, foram realizadas simulações de Monte-Carlo para explorar a influência das covariáveis com impacto significativo na farmacocinética do perampanel e consequentemente na definição da sua posologia.

Resultados: Os perfis farmacocinéticos do perampanel foram descritos através do modelo monocompartimental com eliminação linear. A clearance (CL) e o volume de distribuição (Vd) estimados foram 0,419 L/h e 29,50 L, respetivamente. A variabilidade interindividual associada à CL foi de 30,8% e significativamente determinada pela coadministração de fármacos antiepiléticos indutores enzimáticos. Por sua vez, o Vd mostrou ser dependente do índice de massa corporal. As simulações realizadas demonstraram que os doentes co-prescritos com fármacos antiepiléticos indutores enzimáticos devem receber doses diárias entre 4 e 12 mg para alcançarem concentrações terapêuticas (0,1 – 1,0 mg/L). Por sua vez, doentes que não tomam fármacos antiepiléticos indutores enzimáticos atingirão concentrações terapêuticas com doses diárias de perampanel menores.

Conclusões: A validação do modelo PopPK desenvolvido demonstrou que se trata de uma ferramenta precisa para otimizar a posologia do perampanel na prática clínica, promovendo a eficácia e segurança do tratamento.

CO-03 - EXPERIÊNCIA INICIAL COM O PROGRAMA DE ACESSO PRECOCE A CENOBAMATO EM DOENTES COM EPILEPSIA FOCAL DO NORTE DE PORTUGAL

Inês Margarido³; Joana Fernandes¹; Raquel Samões¹; Ricardo Rego²

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

Introdução: cerca de um terço dos doentes com epilepsia não atinge controlo adequado apesar de politerapia com fármacos anticrise epilética (FACE); muitos não são candidatos ou não beneficiaram de cirurgia. O cenobamato tem demonstrado elevada eficácia como tratamento adjuvante em epilepsia focal, tanto em ensaios clínicos randomizados como em estudos de “mundo real”.

Objetivos: caracterizar a coorte de doentes incluídos no Programa de Acesso Precoce (PAP) do cenobamato nos Centros de Referência de Epilepsia Refratária (CRER) do norte de Portugal e monitorizar a sua eficácia e segurança.

Metodologia: estudo observacional, retrospectivo, multicêntrico dos doentes incluídos no PAP-cenobamato nos CRER do Norte de Portugal. Os dados foram colhidos nos registos clínicos eletrónicos na visita inicial e aos 3, 6, 9 meses e última visita. Os outcomes primários foram: proporção de doentes com melhoria (100%, 75-100%, 50-75%, 25-50%, <25%) ou agravamento de crises; proporção doentes com efeitos adversos (EA); variação absoluta de FACE concomitantes.

Resultados: incluímos 29 doentes com mediana de 33 anos, 19 homens. Na visita basal a duração mediana da epilepsia era de 19 anos (AIQ: 14.0-29.0) anos e o número mediano de FACE prévios e concomitantes de 8 e 4, respetivamente. Na última visita o tempo mediano de follow-up foi de 26 (14.8-35.5) semanas e 85.71% estavam sob ≥ 200 mg de cenobamato. Houve redução significativa no número de crises nos 3 meses que precederam a última visita em comparação com a inicial [27(15-87) vs 15 (5.5-28.5), $p=0.003$]. Houve redução de crises $>50\%$ em 42.9% doentes, 7.1% com remissão completa; 10.7% agravaram. A mediana de FACE concomitantes reduziu para 3 ($p<0.001$). A percentagem cumulativa de doentes com EA foi de 46.4% - os mais frequentes sonolência e desequilíbrio; nenhum doente suspendeu o fármaco por EA.

Conclusões: os nossos resultados confirmam a elevada eficácia e segurança do cenobamato numa subpopulação de doentes com epilepsia altamente refratária.

CO-04 - MICRORNAS INFLAMATÓRIOS NO TRATAMENTO DE ESTADO DE MAL REFROTÁRIO

Lígia Palhete-Ferreira^{1,2,3}; Bárbara Leal⁴; Cristina Santos⁴; Ana Franco^{5,6}; Ana Rita Peralta^{3,5,6}; Sara Parreira^{6,7}; Isabel Moniz^{8,9}; Nuno Gaibino^{8,9}; Andreia Teixeira^{5,6}; Cristiana Mateus^{5,6}; Liliana Sousa^{5,6}; Rosa Santos^{5,6}; Carla Bentes^{3,5,6}

1 - Escola Superior de Tecnologia da Saúde de Lisboa, Instituto Politécnico de Lisboa (ESTeSL – IPL); 2 - Centro de Investigação em Saúde e Tecnologia (H&TRC); 3 - Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa (FML-UL); 4 - Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica (UMIB), Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto (ICBAS-UP); 5 - Laboratório de EEG/Sono-Unidade de Monitorização Neurofisiológica, Unidade de Saúde Local de Santa Maria (ULS-SM); 6 - Centro de Referência para a área da Epilepsia Refratária do ULS-SM (Full Member of ERN EpiCARE); 7 - Laboratório de EEG/Sono-Unidade de Monitorização Neurofisiológica, Unidade de Saúde Local de Santa Maria (ULS-SM); 8 - Serviço de Medicina Intensiva, ULS-SM; 9 - Clínica Universitária de Medicina Intensiva FML-UL

INTRODUÇÃO: Estado de Mal Refratário (EMR) define-se pela persistência de crises epiléticas apesar da terapêutica endovenosa com dois FACE, incluindo uma benzodiazepina. A abordagem terapêutica inclui tratamento da causa subjacente, outros FACE e anestésicos intravenosos (AIV). Na prática clínica, são necessários biomarcadores de resposta à terapêutica do EMR, visando a sua reversão eficaz e diligente redução dos AIV. MicroRNAs (miR) foram identificados na epileptogénese, incluindo epilepsias refratárias, com promissor papel de biomarcadores diagnóstico, prognóstico e de resposta terapêutica. Estudos anteriores referem aumento de miR no soro, em modo animal de EMR, e no LCR de doentes em EM. Contudo, miR sérico no modelo clínico do EMR não foi estudado.

OBJETIVO: Avaliar níveis séricos de miR-146a e mir-134 em doentes sob AIV para tratamento de EMR.

MATERIAL E MÉTODOS: Estudo observacional prospetivo de adultos em EMR sob tratamento com AIV. Excluída etiologia pós-anóxica ou tóxica. Níveis séricos de miR-146a e miR-134 foram quantificados, sob AIV otimizados para reversão do EMR. Resultados foram comparados com grupo controlo de adultos saudáveis, sem patologia neurológica ou imunológica (teste Mann-Whitney; $p < 0,05$).

RESULTADOS: Incluídos 19 doentes ($58,53 \pm 15,70$ anos), previamente em EM electroclínico (84,21%) e EM electrográfico (15,79%), e grupo de controlo com 10 indivíduos. Nos doentes, o miR-146a encontra-se 20x diminuído ($p < 0,001$); enquanto o miR-134 encontra-se 3x diminuído ($p < 0,001$).

DISCUSSÃO e CONCLUSÃO: Neste trabalho, foi demonstrada diminuição significativa dos níveis séricos dos miR -146a e miR-134, em doentes sob AIV para tratamento do EMR. Considerando o aumento de miR descrito em EM, modelo animal e humanos, é possível postular que os atuais resultados sejam devidos à terapêutica instituída para o EMR, refletindo a importância de modelos de intervenção em mecanismos de inflamação e excitabilidade neuronal. Trabalhos futuros deverão analisar o papel dos miRs como biomarcadores da resposta à terapêutica do EMR.

Bolsa IDI&CA-2022 (IPL/2022/PRSE1_ESTeSL), Bolsa Científica LPCE-2023

CO-05 - FATORES DE PROGNÓSTICO NO ESTADO DE MAL EPILÉPTICO REFRACTÁRIO E SUPER-REFRACTÁRIO: UM ESTUDO RETROSPECTIVO

Jorge M Ferreira Machado¹; Mariana Seco¹; Ângelo Fonseca¹; Heloísa Silva^{1,2}; Axel Ferreira^{1,2}; Catarina Cruto^{1,2}

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Hospital Pedro Hispano; 2 - Laboratório de Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Hospital Pedro Hispano

Introdução: O Estado de Mal Epiléptico refratário (EMER) e super-refratário (EMESR) são entidades complexas e difíceis de tratar, tornando a gestão dos doentes verdadeiramente desafiante.

Objetivos: Identificar fatores que influenciaram o prognóstico no EMER e EMESR.

Metodologia: Estudo retrospectivo com análise descritiva e comparativa de possíveis fatores influenciadores de prognóstico em doentes com EMER e EMESR internados entre 2019 e 2023.

Resultados: Foram incluídos 47 doentes, 55,3% do sexo feminino. A idade média foi 63,3 ($\pm 18,9$) anos, com mRankin prévio médio de 2 ($\pm 1,6$). A pontuação média na escala "Status Epilepticus Severity Score" (STESS) à admissão foi de 4,6 ($\pm 1,4$). A etiologia mais frequente foi a doença cerebrovascular (21,3%). A mortalidade global foi de 68,1%. 51,1% dos doentes realizou pelo menos um ciclo de surto-supressão (SS). A pontuação na escala STESS demonstrou correlação linear com o mRankin aos 3 meses no global dos doentes ($r=0,64$). Os maiores preditores de morte foram a idade ($p=0,05$) e a existência de EME não convulsivo ($p=0,042$). No tratamento, os doentes que realizaram SS apresentaram menor taxa de mortalidade (45,8% vs. 91,3%, $p<0,001$), mesmo quando ajustada à idade ($p=0,05$). Nos doentes submetidos a tratamento anestésico, 11 apresentaram EMER e 13 EMESR; não se verificou diferenças na mortalidade (36,4% vs. 53,8%, $p=0,39$) nem no mRankin aos 3 meses (2,14 vs. 2,17, $p=0,97$), entre os grupos

Discussão: À semelhança do descrito na literatura, este estudo demonstrou que os doentes com pontuação mais baixa na escala de STESS têm menor mortalidade e incapacidade. Realça ainda que a realização de SS diminui a mortalidade, independentemente da idade. Nos doentes submetidos a tratamento anestésico não existiram diferenças significativas entre o EMER e o EMESR no que respeita à morbi-mortalidade. Pensamos que a etiologia subjacente, a idade e a robustez física dos doentes com EMESR poderão ter contribuído para este resultado.

CO-06 - A PESQUISA DE BIOMARCADORES INFLAMATÓRIOS NO PLASMA PODE AUXILIAR DA DETECÇÃO DE EPILEPSIA FARMACORRESISTENTE

Daniel Campinho Schachter¹; João Schaum De Mendonça Lima¹; Isabelle Vasconcellos De Souza¹; Glenda Corrêa Borges De Lacerda¹

¹ - Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro

Introdução: Epilepsia é das mais comuns doenças crônicas e incorre em elevado custo para o paciente e a sociedade. Um terço dos pacientes apresenta farmacorresistência, cujo diagnóstico repousa na tentativa frustrada do uso de sucessivos fármacos, o que pode demandar tempo. Um conjunto de biomarcadores presentes no sangue periférico seria útil ao diagnóstico de farmacorresistência.

Objetivos: Quantificar marcadores inflamatórios (interferon) IFN-gama, (interleucina) IL-1beta, IL-2, IL-4, IL-5, IL-6, IL-8, IL-10, TNF-alfa e M-CSF no plasma de pacientes com epilepsia mesial temporal farmacorresistentes (EFR), pacientes com epilepsia mesial temporal farmacossensíveis (EFS) e num grupo controle (C).

Métodos: Realizado estudo observacional transversal, aprovado pelo Comitê de Ética local sob o número CAAE 74772917.0.0000.5258. Do ambulatório de Epilepsias do Hospital Universitário Gaffrée e Guinle e após consentimento esclarecido, foram selecionados 10 pacientes com epilepsia mesial temporal refratária, 10 pacientes com epilepsia mesial temporal controlada, média de idade 44,25 (DP=10.94) diagnosticados segundo ILAE, 2017, livres de comorbidades, e 20 voluntários sadios pareados pela idade com os pacientes. As interleucinas foram dosadas em amostras de plasma por meio de imunoensaio multiplex/Luminex com o painel ProcartaPlex Human Cytokine Magnetic 10-plex, catálogo LHC0001M (Thermo Fisher/ Viena, Áustria). As comparações entre os grupos foram realizadas com o teste de Mann-Whitney, $p < 0.05$.

Resultados: As concentrações de IL-6 diferenciaram os pacientes farmacorresistentes dos controles e dos pacientes farmacossensíveis: C : $2,88 \pm 0,21$ pg/ml; EFS: $2,97 \pm 0,31$ pg/ml EFR: $3,30 \pm 0,24$ pg/ml; C x EFS $p = 0.44$; C x EFR $p < 0.0001$; EFS x EFR $p < 0.0001$. As concentrações de IFN-gama diferenciaram os controles dos pacientes, mas não os pacientes farmacorresistentes dos farmacossensíveis: C : $1,31 \pm 0,46$; EFS: $1,52 \pm 0,41$; EFR: $1,78 \pm 0,79$; C x EFS $p = 0.03$; C x EFR $p = 0.01$; EFS x EFR $p = 0.99$

Conclusão: A detecção de farmacorresistência pode ser auxiliada por ensaios de interleucinas no plasma.

CO-07 - CIRURGIA RESSETIVA EM EPILEPSIA FOCAL REFRACTÁRIA: SUB-ANÁLISE DE UMA POPULAÇÃO COM MAIS DE 50 ANOS

Rita Cagigal¹; Mariana Seco²; Augusto Ferreira⁵; Clara Chamadoira³; Manuel Rito³; Helena Rocha⁴; Ricardo Rego⁴

1 - Serviço de Neurologia, ULS Gaia-Espinho; 2 - Serviço de Neurologia, ULS Matosinhos; 3 - Serviço de Neurocirurgia, ULS São João; 4 - Unidade de Neurofisiologia do Serviço de Neurologia, ULS São João; 5 - Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia do Porto-Pelo Grupo de Cirurgia de Epilepsia da ULS São João

Introdução: O tratamento cirúrgico é eficaz nos casos de epilepsia refratária, porém menos proposto a doentes mais velhos pelo potencial risco de complicações cirúrgicas, em contexto das suas comorbilidades, e pela menor evidência disponível nesta subpopulação. O objetivo deste trabalho é descrever as características de duas subpopulações de doentes, com mais e com menos de 50 anos, submetidos a cirurgia ressetiva ou desconectiva, num centro de referência.

Métodos: Análise retrospectiva dos doentes operados entre 2010 e 2022, divididos em dois grupos: cirurgia antes e após os 50 anos. Foram colhidos dados demográficos e clínicos, relativos à etiologia, procedimento cirúrgico, complicações, tempo de seguimento e resultado do controlo de crises.

Resultados: Foram realizadas um total de 129 cirurgias, 109 em doentes com idade inferior a 50 anos (média 31 anos) e 20 após os 50 anos (média 56 anos, máxima 64). A duração média da epilepsia foi de 20 anos nos doentes mais novos e 41 nos mais velhos. A etiologia mais frequente foi a esclerose mesial temporal em ambos os grupos.

O tempo de seguimento médio nos doentes com idade inferior a 50 anos foi de 68 meses (13-150 meses) estando 63.6% em Engel I. Nos doentes com mais de 50 anos, o tempo de seguimento médio foi de 49 meses (13-135 meses), encontrando-se metade em Engel I.

A taxa de complicações foi 17.4% nos doentes mais novos e 5% acima dos 50 anos, todas transitórias. Não houve mortalidade nos dois grupos.

Conclusão: Nesta série, a cirurgia acima dos 50 anos teve um resultado relativamente ao controlo de crises e de complicações semelhante ao reportado noutras séries publicadas, corroborando a tese de que estes doentes, só pelo critério da idade, não devem ser excluídos da possibilidade de tratamento cirúrgico.

CO-08 - MONITORIZAÇÃO INVASIVA COM ÍNDICES DE EPILEPTOGENICIDADE E TERMOCOAGULAÇÃO POR RADIOFREQUÊNCIA – PASSO INTERMÉDIO OU OPORTUNIDADE PROMISSORA?

Catarina Fernandes¹; Inês Cunha¹; Sulaiman Abuhaiba²; Andreia Pereira³; Ana Brás¹; Daniela Pereira⁴; Diana Duro⁵; Daniela Matos⁶; Pedro Monteiro⁶; Ricardo Pereira⁶; Rute Teotónio¹; Conceição Bento¹; Francisco Sales¹

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Coimbra, Coimbra; 2 - Instituto de Ciências Nucleares Aplicadas à Saúde, Universidade de Coimbra, Coimbra; 3 - Serviço de Neuropediatria, Hospital Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde São José, Lisboa; 4 - Serviço de Neurorradiologia Unidade Local de Saúde Coimbra, Coimbra; 5 - Neuropsicologia, Serviço de Neurocirurgia e de Neurologia, Unidade Local de Saúde Coimbra, Coimbra; 6 - Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde Coimbra, Coimbra

INTRODUÇÃO: A monitorização invasiva(SEEG) é um método de diagnóstico cada vez mais utilizado. A sua combinação com a termocoagulação por radiofrequência(TC-RF) atua como oportunidade terapêutica. O papel dos índices de epileptogenicidade(IE) no SEEG com TC-RF é ainda desconhecido.

OBJETIVOS: Caraterização dos doentes submetidos a SEEG com TC-RF, integrando os IE, com vista à melhoria do algoritmo de abordagem cirúrgica.

METODOLOGIA: Análise retrospectiva dos doentes submetidos a SEEG com TC-RF no nosso centro, desde dezembro 2020 a novembro 2023. Avaliámos dados demográficos, clínicos, eletrofisiológicos e imagiológicos, assim como os IE (através do Brainstorm). Analisámos o resultado em termos do controlo de epilepsia, com seguimento mínimo de 2 meses após o procedimento.

RESULTADOS: Foram realizados 7 SEEG com TC-RF, com idade média à data do procedimento de 28,43 anos. O tempo médio de duração da epilepsia foi de 17,51 anos. O número de contatos termocoagulados por doente variou entre 7 a 28. Todos os doentes reduziram o número de crises após o procedimento, ficando 5 doentes sem crises até aos 2 meses. Em 4 doentes que se mantiveram sem crises [com seguimento de 2,5 (n=1), 6 (n=2) e 15 (n=1) meses], verificámos que foram termocoagulados a maioria dos contatos com elevados IE, sendo que um aos 6 meses progrediu para cirurgia ressetiva. Nos 2 doentes que mantiveram crises e naquele em que houve recorrência 2 meses após procedimento, observámos uma maior discordância entre os contatos com maior IE e os contatos escolhidos para TC-RF.

CONCLUSÕES: No nosso centro, a TC-RF contribuiu para o controlo da epilepsia. Os IE poderão auxiliar na seleção dos contatos para a TC-RF e no prognóstico do procedimento, parecendo existir uma maior resposta quanto maior a concordância entre os IE e os contatos termocoagulados. Serão necessários mais estudos para determinar o papel dos IE no SEEG com TC-RF.

CO-09 - EPILEPSIA TEMPORAL UNILATERAL OU BILATERAL? CARACTERIZAÇÃO DOS DOENTES SUBMETIDOS A SEEG COM IMPLANTAÇÃO BILATERAL

Augusto Ferreira¹; Rafaela Costa²; Clara Chamadoira³; Manuel Rito³; Helena Rocha⁴; Ricardo Rego⁴

1 - Serviço de Neurologia do Instituto Português de Oncologia do Porto; 2 - Serviço de Neurologia da Unidade local de Saúde São João (ULSSJ); 3 - Serviço de Neurocirurgia da ULSSJ; 4 - Unidade de Neurofisiologia do Serviço de Neurologia da ULSSJ

Introdução: Estudos indicam que doentes com presumível epilepsia temporal bilateral (ETB) com base na investigação pré-cirúrgica não invasiva têm afinal epilepsia temporal unilateral (ETU) e favorável outcome após cirurgia ressetiva. Por outro lado, nalguns com ETB confirmada, é ainda possível considerar cirurgia ressetiva unilateral e outros poderão beneficiar de procedimentos terapêuticos, como a termocoagulação por radiofrequência (TC-RF).

Metodologia: Análise retrospectiva dos doentes com ETB presumida (EEG de escalpe ictal bilateral síncrono, com switch ou de inícios bilaterais independentes) ou com restante investigação com sinais de alarme para ETU, submetidos a stereo-EEG (SEEG) com exploração temporal bilateral. Foi avaliado o diagnóstico final, se houve lugar a cirurgia ressetiva ou TC-RF e o outcome com pelo menos 6 meses de seguimento.

Resultados: Foram identificados 14 doentes, a quem foram implantados 9 a 16 eléctrodos (entre 2 e 11 em cada hemisfério). Nove doentes tinham lesão epileptogénica unilateral (6 com esclerose temporal mesial), quatro tinham lesões bilaterais (heterotopias nodulares periventriculares ou encefalocelos) e num a RM era normal. O diagnóstico foi de ETU em seis doentes, ETB em seis doentes, e epilepsia extratemporal em dois. Cinco doentes com ETU e dois doentes com ETB foram submetidos a cirurgia ressetiva, estando todos em Engel I ou II (a referir um óbito não relacionado com a epilepsia). Dos doentes não operados foi realizada TC-RF em 4, todos em Engel I ou II, e sem complicações associadas.

Conclusões: na nossa série confirma-se uma parte significativa dos doentes submetidos a SEEG e presumida ETB têm afinal ETU, e bom controlo de crises após cirurgia ressetiva. Mesmo naqueles com ETB, e considerados não candidatos a cirurgia ressetiva, houve também benefício significativo com TC-RF, procedimento cada vez mais disponível e utilizado nas monitorizações invasivas.

CO-10 - TERMOCOAGULAÇÃO GUIADA POR SEEG NO TRATAMENTO DE EPILEPSIA REFRACTÁRIA: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO DE REFERÊNCIA

Manuel J. Ferreira-Pinto^{1,2}; Augusto Ferreira^{2,3}; Helena Rocha^{2,3}; Ricardo Rego^{2,3}; Clara Chamadoira^{1,2}; Manuel Rito^{1,2}

1 - Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 2 - Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 3 - Unidade de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto

Introdução e objectivos A termocoagulação guiada por SEEG (SEEG-TC) permite produzir lesões focais através de eléctrodos intracerebrais implantados para exploração de epilepsia, interferindo na rede epileptogénica de forma individualizada.

Desde a sua descrição em 2004, várias séries internacionais têm reportado o benefício e eficácia desta técnica, permitindo melhorar o controlo da epilepsia num número significativo de doentes. O nosso grupo iniciou este procedimento em 2021 e este trabalho pretende descrever a nossa série de doentes submetidos a SEEG-TC, aferindo a sua segurança e eficácia.

Metodologia Trata-se de um estudo retrospectivo, descritivo de uma série de pacientes submetidos a SEEG-TC na nossa instituição até ao final de 2023. Foram obtidos dados demográficos, natureza da epilepsia, as classificações de Engel e ILAE pós-procedimento, necessidade de cirurgia subsequente e complicações.

Resultados Foram submetidos a SEEG-TC 15 doentes, com média de idades de 38 ± 15 anos e duração média da epilepsia de 22 ± 15 anos. A zona epileptogénica compreendia os lobos: frontal (1), ínsula (1), operculo-insular (2), occipital (1), temporal (7) e temporo-occipital (3). A patologia subjacente incluía heterotopia nodular periventricular (5), esclerose temporal mesial (4), angioma cavernoso (1), LEAT (1), polimicrogiria (1), encefalocelos (1) ou indeterminada (2). O tempo médio de follow-up pós SEEG-TC é de 14 ± 8 meses. As classificações de ILAE pós-procedimento foram: 36% 1, 14% 3, 14% 4, e 36% 5. A classificação de Engel consistiu em: 29% Ia, 7% Ic, 7% IIa, 7% IIb, 7% IIIa, 7% IIIb, 36% IVb. Apenas 36% dos pacientes prosseguiram para cirurgia ressectiva após SEEG-TC. Não foram registadas complicações atribuíveis à termocoagulação.

Conclusões Na nossa experiência, a SEEG-TC é uma técnica segura e eficaz, produzindo efeito benéfico em vários doentes e reduzindo a necessidade de cirurgia ressectiva. Sendo ainda uma série curta, os resultados obtidos suportam o benefício deste procedimento em casos seleccionados de epilepsia refractária.

CO-11 - IMPLANTAÇÃO DE ESTIMULADOR DO NERVO VAGO EM IDADE PEDIÁTRICA – EXPERIÊNCIA DE DUAS DÉCADAS DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Rui Lopes¹; António Costa¹; Firmina Sambayeta¹; Inês Laranjinha¹; Inês Carrilho²; Sónia Figueiroa²; Teresa Temudo²; Cristina Garrido²; Manuela Santos²; Rui Chorão³; Márcia Tizziani⁴; Rui Rangel⁴; João Chaves¹; Raquel Samões¹

1 - Serviço de Neurologia - Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA); 2 - Serviço de Neuropediatria - Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA); 3 - Serviço de Neurofisiologia - Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA); 4 - Serviço de Neurocirurgia - Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA)

Introdução O estimulador do nervo vago (ENV) é uma terapêutica paliativa para doentes com epilepsia refratária. Dados da vida real relativos à sua implantação em idades precoces e com seguimento a longo prazo são de singular importância.

Objetivos Caracterizar uma população de doentes submetida a implantação de ENV em idade pediátrica e avaliar a sua eficácia e segurança.

Metodologia Foram consultados os processos clínicos dos doentes implantados em idade pediátrica, entre 2000-2023. Aplicou-se a classificação de McHugh (I-redução da frequência de crises 80-100%; II-50-79%; III-<50%; IV- apenas benefício do magneto; V-sem melhoria), na:

- a) primeira avaliação após 1 ano e estimulação ³ 1,5mA (T1)
- b) última avaliação e estimulação ³ 1,5mA (T2).

Resultados Em 56 doentes implantados, 51,8% eram do sexo masculino. As medianas da idade e duração da epilepsia à data da implantação foram de 12 (IQR=6,8) e 9,2 (IQR=6,4) anos. Registaram-se 10 epilepsias focais/multifocais, 20 generalizadas, e 26 focais/generalizadas combinadas. Trinta eram encefalopatias epiléticas/desenvolvimento (16 com mutações conhecidas), 19 estruturais, 3 infecciosas, 2 imunológicas, e 2 síndromes neurocutâneas. A mediana de seguimento foi de 1,1 anos (IQR=0,19) até T1 e 5,3 (IQR=4,08) até T2. Observou-se uma redução do número de crises em 70,4% (T1) e 60% (T2) dos doentes. A proporção de respondedores $\geq 50\%$ (McHugh I-II) foi de 40,7% (T1) e 29,1% (T2). Entre os doentes com quedas, 48,5% apresentou redução na sua frequência (T2). Verificou-se melhoria cognitivo-comportamental em 50,9% dos doentes (T2). Registaram-se complicações ligeiras em 32,1% dos doentes, as mais comuns: disfonia (61%) e tosse (38,9%). O gerador/bateria foi substituído em 15 doentes; 3 destes por valorização de melhoria qualitativa e/ou cognitivo-comportamental. Em 15 doentes optou-se pela não substituição por falta de eficácia.

Conclusões

Globalmente, o ENV foi seguro e eficaz, ainda que com um efeito menos expressivo em T2. Assinala-se ainda o benefício qualitativo e cognitivo-comportamental.

CO-12 - ESTUDO EXPLORATÓRIO DA INCIDÊNCIA DE OSCILAÇÕES DE ALTA FREQUÊNCIA NA EPILEPSIA PEDIÁTRICA

Alberto Leal¹

1 - Hospital Júlio de Matos, Unidade Local de Saúde São José

Introdução: A demonstração da possibilidade de registar Oscilações de Alta Frequência (HFOs) (80-500 Hz) no EEG do escalpe, que previamente só eram detectáveis com eléctrodos intracranianos, representou um avanço importante nas ferramentas de estudo das epilepsias. Esta actividade contém importante informação sobre a localização, diagnóstico, prognóstico e monitorização de resposta à terapêutica que promete impacto significativo na epileptologia. No entanto a incidência de HFOs na população pediátrica está mal caracterizada, sendo o seu papel na prática clínica corrente incerto.

Objectivos: Determinar a incidência de HFOs nas epilepsias da idade pediátrica.

Metodologia: Pacientes submetidos a EEG num laboratório de Neurofisiologia pediátrica no período de um ano, com moderados a abundantes paroxismos e informação clínica permitindo enquadramento sindromático, foram incluídos no estudo. Dos 104 casos, criaram-se 4 grupos: Epilepsias Focais Idiopáticas (EFI, N=37); Generalizadas Idiopáticas (GI, N=20); Focais Indeterminadas (FI, N=31); Encefalopatias Epilépticas (EE, N=16). Pesquisamos individualmente a ocorrência de HFOs associados aos paroxismos, usando o software RippleLab.

Resultados: Os HFO evidenciaram boa correlação espacial com o pico das pontas, mas não completamente sobreponível. A percentagem de casos com HFOs foi: EFI(38%), GI(30%), FI(15%), EE(50%). A maioria dos pacientes com HFOs apresentava índice inferior a 10%. Em alguns casos individuais os HFOs evidenciaram contributo na monitorização da resposta terapêutica e na localização da área epileptogénica da EEs.

Discussão: A ocorrência de HFOs é comum nos principais grupos sindromáticos das epilepsias na idade pediátrica, sendo maior a incidência nas EEs e EFIs. A análise preliminar evidencia resposta distinta à terapêutica do Índice de POCS e Frequência de Pontas nas EEs. A distribuição espacial das HFOs tem potencial para complementar a localização da área epileptogénica obtida através da análise das pontas e crises.

Conclusões: As HFOs são comuns nos principais grupos sindromáticos das epilepsias na idade pediátrica, sendo um biomarcador promissor nestas patologias.

CO-13 - THE RNA-BINDING PROTEIN HNRNPH2: A NOVEL PLAYER IN EPILEPTOGENESIS

Marta Silva¹; Emanuel Tahiri^{1,2,3}; Afonso Lourinho¹; Carlos B. Duarte^{1,4}; Rui O. Costa¹

1 - Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 2 - Institute for Interdisciplinary Research, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 3 - PhD programme in Experimental Biology and Biomedicine (PDBEB), Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 4 - Department of Life Sciences, University of Coimbra, Coimbra, Portugal

Introduction: Patients with Bain type x-linked syndromic mental retardation (MRXSB), a rare neurodevelopmental disorder, present developmental delay, intellectual disability, autism, hypotonia. Additionally, 60% of patients develop either clinical seizures or seizure activity on EEG. The syndrome is associated with variants in the X-linked gene HNRNPH2, which encodes the hnRNPH2 protein, a member of the heterogeneous ribonucleoprotein family (hnRNPs) of RNA-binding proteins whose role is not clearly understood.

Objectives: This project aimed to characterize the physiologic role of hnRNPH2 in neuronal morphology and function during development, its putative contribution to epileptogenesis, and to study the impact of MRXSB-associated mutations in neurons.

Methodology: In cultured rat hippocampal neurons, we used confocal and super-resolution microscopy, to address the intra-neuronal localization of hnRNPH2 and its role in neuronal morphology. With molecular tools we studied hnRNPH2 mutations and modulated the levels of hnRNPH2 in neurons. Using electrophysiology we addressed the role of hnRNPH2 in neuronal function.

Results: We found that hnRNPH2 protein is present in dendritic shaft and spines, and its presence at synapses is regulated by synaptic activity. Then, we found that hnRNPH2 knockdown (KD) hampers dendritic spine maturation and causes alterations in dendritic arborization in cultured rat hippocampal neurons. Additionally, we found that hnRNPH2 KD induces functional alterations in neurons. We found that KD of hnRNPH2 impairs synaptic transmission, as assessed by patch-clamp experiments. Additionally, the spontaneous network activity was recorded using a Microelectrode Array (MEA) system, which allows the monitoring of neuronal electrical activity in real-time. The results indicate that hnRNPH2 KD decrease the neuronal mean firing rate in mature neurons. Finally, we found that human hnRNPH2 protein mutants alter the synaptic density and change neuronal morphology.

Conclusions: Using different models and strategies we demonstrated a novel physiological role for hnRNPH2 in neuronal function and its potential involvement in epileptogenesis.

Acknowledgements: This work was performed at the Center of Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Portugal, and financed by a Scientific Incentive Grant 2022 -Portuguese Epilepsy foundation (LPCE) under the project “the RNA-binding protein hnRNPH2: a novel player in epileptogenesis” (PI: Rui O. Costa), and by the European Regional Development Fund (ERDF), through the Centro 2020 Regional Operational Programme under project CENTRO-01-0145-FEDER-000008, and through the COMPETE 2020 - Operational Programme for Competitiveness and Internationalisation and Portuguese national funds via FCT – Fundacao para a Ciencia e a Tecnologia, under project UIDB/04539/2020. Emanuel Tahiri is funded by FCT UI/BD/154202/2022. Rui O. Costa is funded by an DL 57/2016/CP1448/CT0009 contract

CO-14 - PERFIL COGNITIVO, COMPORTAMENTAL E EMOCIONAL DE CRIANÇAS E ADOLESCENTES SEGUIDOS EM CONSULTA DE EPILEPSIA – ESTUDO PRELIMINAR

Constança Soares Dos Santos^{1,2}; Joana Almeida^{1,2}; Dulcília Lages¹; Isabel Lucas¹; João Picoito³; Joana Amaral¹; Joana Ribeiro¹; Filipe Palavra^{1,4}; Cristina Pereira^{1,2,4,5}; Conceição Robalo^{1,2,5}

1 - 1 – Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 2 - 2 – Centro de Referência de Epilepsia Refratária, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 3 - 3 – Serviço de Pedopsiquiatria, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 4 - 4 – Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 5 - 5 – Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra e Rede Europeia EpiCare

Introdução: A morbidade neurocomportamental é muito importante na criança com epilepsia. Inicialmente descritas como consequência das crises epiléticas ou como efeito adverso da medicação, as alterações cognitivas e comportamentais e dificuldades escolares estão presentes na altura do diagnóstico, podendo mesmo precedê-lo, sendo atualmente conceptualizadas como *comorbilidade essencial* da epilepsia.

Objetivos: Caracterizar o perfil neurocognitivo e comportamental de uma amostra clínica de crianças e adolescentes com epilepsia não estrutural, identificando fatores clínicos associados a estes perfis.

Metodologia: Estudo observacional, longitudinal, prospetivo, incluindo crianças e adolescentes com diagnóstico de epilepsia recente, avaliadas antes do início da terapêutica (T0), aos 6 meses (T1) e aos 12 meses (T2) pós diagnóstico. Neste estudo utilizaram-se como ferramentas o *Epitrack Junior*, a WISC-III e o *Strengths and Difficulties Questionnaire* (SDQ). A análise estatística dos resultados foi realizada com software SPSS.

Resultados: A amostra incluiu 38 indivíduos. Em T0, no *Epitrack Junior* 51% apresentava incapacidade significativa e 22% incapacidade ligeira; na WISC-III, 11% apresentava perturbação do desenvolvimento intelectual e 14% QI Borderline. No SDQ, 26% apresentava valor superior ao *cutoff* clínico (SDQ total>14), 55% apresentava sintomas significativos na subescala de hiperatividade e 11% na subescala de sintomas emocionais. Em T1 e T2 não houve diferenças estatisticamente significativas. Não se verificou associação estatística entre os resultados do *Epitrack Junior*, da WISC-III e SDQ com as variáveis clínicas – idade de início, frequência das crises, tipo de epilepsia, medicação anti-criques epiléticas e resposta à terapêutica.

Conclusões: Os dados demonstram uma elevada frequência de disfunção cognitiva e comportamental em crianças e adolescentes, à data do diagnóstico de epilepsia e persistindo ao longo do tempo, reforçando a importância da sua identificação aquando do diagnóstico de epilepsia.

CO-15 - ANGIOPATIA AMILÓIDE – PARA ALÉM DA HEMORRAGIA CEREBRAL

Maria Rosa Andrade Ferreira¹; Marta Filipa Graça¹; Heloísa Silva^{1,2}; Margarida Calejo¹; Axel Ferreira^{1,2}; Catarina Cruto^{1,2}

1 - Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 2 - Laboratório de Neurofisiologia

Introdução: A angiopatia amilóide cerebral (AAC) é uma doença que afeta primariamente os vasos leptomeníngeos, apresentando-se mais frequentemente com hemorragia. O subtipo raro da inflamação relacionada com a AAC (AAC-ri) associa-se a uma resposta inflamatória exuberante. O envolvimento cortical inerente à fisiopatologia da doença pode predispor a crises epiléticas e, raramente, a estado de mal epilético (EME).

Caso 1: Mulher, 71 anos, autónoma, avaliada no SU por períodos de confusão. Na avaliação inicial, observou-se um episódio transitório de afasia motora. O EEG revelou um padrão ictal contínuo frontal bilateral, de predomínio esquerdo, compatível com EME focal. A doente manteve crises epiléticas, mesmo após tratamento com 3 fármacos anti- crise epilética (FACE), tendo sido realizado ciclo de tratamento com metilprednisolona, com posterior resolução do EME. A RM-CE revelou múltiplos focos hemorrágicos predominantemente subcorticais, supra e infra-tentoriais, sugestivos de AAC. A restante investigação etiológica foi negativa. A AAC foi considerada como etiologia mais provável para o EME. Mantém seguimento em consulta, sem recorrência de crises, tendo evoluído para uma síndrome demencial.

Caso 2: Mulher, 72 anos, recorreu ao SU por crise epilética com bilateralização tónico-clónica e recuperação clínica espontânea. O EEG demonstrou disfunção cortical difusa. Da restante investigação realizada, salienta-se a RM-CE, que revelou múltiplas microbleeds associando extensa alteração de sinal da substância branca cerebral, com áreas de aspeto tumefacto e apagamento de sulcos corticais, sugestiva de alterações de natureza inflamatória, compatíveis com AAC-ri. Após ajuste de FACE e corticoterapia, a doente não apresentou recorrência de crises, mas evoluiu para uma síndrome demencial grave.

Conclusão: Estes casos clínicos pretendem enfatizar que a angiopatia amilóide deve ser considerada no diagnóstico diferencial de crises epiléticas e EME de novo, sobretudo em doentes idosos. Adicionalmente, a imunomodulação poderá contribuir para o tratamento de algumas das complicações associadas à angiopatia amilóide, mesmo nas formas não inflamatórias.

CO-16 - EPILEPSIA E FUNÇÕES NEUROCOGNITIVAS ESPECÍFICAS

Joana Almeida^{1,2}; Constança Santos¹; Dulcília Lages¹; Isabel Lucas¹; Joana Ribeiro¹; Filipe Palavra^{1,3}; Joana Amaral¹; Conceição Robalo^{1,2,4}; Cristina Pereira^{1,2,3,4}

1 - Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 2 - Centro de Referência de Epilepsia Refratária, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 3 - Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 4 - Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra e Rede Europeia EpiCare

Introdução: A disfunção cognitiva é comum em crianças/adolescentes com epilepsia. Pode incluir défices neuropsicológicos específicos, como da atenção, funções executivas, competências psicomotoras, memória, linguagem ou das funções visuo-espaciais e pode estar presente no início da doença, antes do tratamento.

Objetivos: Caracterizar a capacidade de atenção, competências psicomotoras, memória, linguagem e funções visuo-espaciais de crianças e adolescentes com diagnóstico de epilepsia, avaliados na consulta de Psicologia.

Metodologia: Foram incluídas crianças e adolescentes (6-17anos) com diagnóstico de epilepsia (excluídas encefalopatias e lesões estruturais), seguidas na consulta de Epilepsia e avaliadas em Neuropsicologia com o teste Epitrack Junior (avalia atenção e funções executivas) e, adicionalmente, com as Escalas de Inteligência de Wechsler.

Resultados: Foram incluídos 69 indivíduos (ICmédia=13anos±5anos), epilepsia focal=39 e generalizada=30. A análise dos resultados obtidos no Epitrack revelaram que a média da amostra no resultado total é de 27.48pontos, o que corresponde a incapacidade significativa (42[61%] com incapacidade significativa, 14[20%] incapacidade ligeira e 13[19%] com resultado médio). A média dos resultados obtidos nas seis subescalas indicam maiores dificuldades na velocidade e antecipação visuo-motora e na flexibilidade mental e menor défice na inibição de respostas, no acesso lexical rápido e na memória de trabalho. Apesar de não se verificarem diferenças estatisticamente significativas, quando analisados os resultados por tipo de epilepsia, observam-se défices ligeiramente menores no grupo da epilepsia generalizada em todos os subtestes, com exceção da memória de trabalho e flexibilidade mental. Em termos de QI (N=64), os resultados são médios na área verbal, realização e escala completa.

Conclusão: Os dados revelam a presença de défices neurocognitivos específicos em crianças e adolescentes com epilepsia, apesar de as capacidades intelectuais se encontrarem de alguma forma preservadas. A identificação precoce dos défices comumente presentes considera-se fundamental, uma vez que têm um impacto negativo no desenvolvimento neurocognitivo futuro, na aprendizagem escolar e no funcionamento diário.

CO-17 - CONSULTA DE EPILEPSIA DIAGNÓSTICO: ANÁLISE RETROSPETIVA DO PRIMEIRO ANO

Filipa Assis Jacinto¹; Ângelo Fonseca¹; Heloísa Silva^{1,2}; João Felgueiras^{1,2}; Carla Batista^{1,2}; Catarina Cruto^{1,2}; Axel Ferreira^{1,2}

1 - Serviço de Neurologia, ULS Matosinhos - Hospital Pedro Hispano; 2 - Laboratório de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia - ULS Matosinhos - Hospital Pedro Hispano

Introdução: O diagnóstico de epilepsia engloba várias dificuldades, considerando o seu vasto diagnóstico diferencial, a variedade semiológica das crises epiléticas e a baixa sensibilidade do EEG, sobretudo quando de curta duração. Além disso, uma primeira crise epilética não prevê necessariamente o diagnóstico de epilepsia. Estas dificuldades de diagnóstico traduzem-se em opções terapêuticas que nem sempre são as mais corretas. Neste sentido, em janeiro de 2023, criou-se uma consulta de Epilepsia Diagnóstico (ED) com critérios de referenciação e tempos de espera pré-determinados.

Objetivos: Análise descritiva de doentes seguidos em consulta de ED.

Métodos: Estudo observacional retrospectivo da consulta de ED num período de 1 ano.

Resultados: Observaram-se 94 doentes, com uma idade média de 56.65 anos (± 20.16). Os doentes foram referenciados à consulta por possível primeira crise epilética ou suspeita de epilepsia em 29,6% e 70,4%, respetivamente. A maioria foi avaliada até 3 meses após a referenciação. 48.3% realizaram EEG e 35.1% RM-CE antes da primeira consulta. Nos restantes, o tempo mediano para realização de EEG e de RM-CE foi de 62 e 67 dias, após a consulta, respetivamente. O diagnóstico de epilepsia foi feito em 21,3% dos casos. Não ocorreram novos eventos após primeira consulta em 75.9% dos doentes.

O primeiro EEG revelou atividade lenta focal e/ou atividade epilética em 29.7%. A RM-CE documentou alterações com potencial epileptogénico em 26.6%. A estratégia terapêutica inicial foi alterada em 11.7% dos doentes.

Verificou-se ainda que a recorrência de episódios foi maior nos doentes que aguardaram mais tempo até avaliação em primeira consulta ($p < 0.001$).

Conclusão: A análise destes dados permitiu-nos confirmar que esta consulta está fortemente centrada no diagnóstico diferencial de epilepsia, cumprindo o propósito inicial da sua criação. Adicionalmente, constatámos que o tempo mediano até a uma primeira consulta está aquém do recomendado, o que reflete a necessidade de aperfeiçoamento deste circuito.

CO-18 - CODIFICAÇÃO CLÍNICA EM EPILEPSIA – CASUÍSTICA ANUAL DE DOENTES INTERNADOS NUM CENTRO TERCIÁRIO

António Costa¹; Sara Costa¹; Raquel Samões¹; Manuela Santos^{1,2}

1 - Serviço de Neurologia – Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto; 2 - Serviço de Neuropediatria,

Introdução A Classificação Internacional de Doenças (CID) pode ser útil na caracterização epidemiológica de doentes com epilepsia.

Objetivos Atestar a validade desta codificação para caracterizar uma amostra de doentes internados em serviços de Neurologia/Neuropediatria.

Metodologia Incluíram-se doentes internados nestes serviços em 2022, cuja codificação pertence ao grupo G40 (Epilepsia e crises recorrentes). Consultaram-se os processos clínicos, reportando-se os dados à data da alta.

Resultados Estiveram internados 74 adultos (59,5% do sexo feminino) e 29 crianças (58,6% do sexo masculino), com média de idades de 63,5 e 5,2 anos (DP=18,63 e 4,8), e duração de internamento com mediana de 10 e 7 dias (IQR=26,75 e 8). Aproximadamente 55% dos adultos e 97% das crianças tinham epilepsia, diagnosticada no internamento em 24,4% e 39,3% dos grupos, respetivamente. Os adultos com epilepsia estiveram internados sobretudo para abordagem a primeiras crises, e enfartes cerebrais (22% cada). Os restantes sem epilepsia tiveram crises/estados-de-mal sintomáticos agudos (C/EDMSA, 36%) ou outra fenomenologia epilética (9%), sem critérios para epilepsia. As crianças com epilepsia estiveram internadas sobretudo por agravamento da epilepsia (60%), e para abordagem a primeiras crises (34,3%). Registou-se um caso de C/EDMSA e um de eventos paroxísticos de etiologia não epilética. Aproximadamente 68% dos adultos tiveram um resultado 'Melhorado' (13 'Estacionário'; 11 óbitos), correspondendo a 97,3% nas crianças (1 'Estacionário'; 0 óbitos). Em 67,6% dos internamentos de adultos e 48,6% dos pediátricos a codificação clínica não foi adequada, incluindo incorreções na classificação de C/EDMSA como epilepsias, na classificação das crises/epilepsias, e sua refratariedade. Os códigos mais utilizados foram o G40909 (24,3%, *Epilepsia, SOE, n-refr, s/Emal-epilé*) e G40019 (16,2%, *Epil e s-epilé idiop relacc/loc(focal/parcial) c/CRIS INI focal, refr, s/Emal-epilé*), respetivamente.

Conclusões Destacamos a elevada proporção de codificações incorretas, alertando para a necessidade de melhoria da codificação clínica para garantir a validade dos estudos epidemiológicos nesta baseados.

CO-19 - ESPASMOS INFANTIS: UMA REFLEXÃO DE 31 ANOS NA CONSULTA DE NEUROPEDIATRIA

Ana Isabel Foles¹; Joana Vieira De Melo²; Francisca Sena Batista³; Mariana Simões⁴; João Carvalho⁵; José Paulo Monteiro⁵

1 - Serviço de Pediatria - ULS Arrábida; 2 - Serviço de Pediatria - ULS Baixo Alentejo; 3 - Serviço de Neurorradiologia - ULS Almada-Seixal; 4 - Serviço de Pediatria - ULS Arco Ribeirinho; 5 - Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva - ULS Almada-Seixal

Introdução: Os espasmos infantis (EI) são a encefalopatia epilética mais comum nos lactentes.

Objetivos: Caracterizar os lactentes com EI seguidos na consulta de Neuropediatria, do ponto de vista clínico, etiológico, terapêutico e prognóstico, e identificar fatores preditivos de evolução futura.

Metodologia: Estudo descritivo retrospectivo, com análise de processos clínicos com o diagnóstico de EI, no período entre 1992 a 2023.

Resultados: Identificámos 34 lactentes, 17 (50%) do sexo masculino, 11 (32,4%) tinham história familiar de doença neurológica e 8 (23,5%) eram prematuros. No momento do diagnóstico, 21 (62%) tinham regressão/ estagnação do desenvolvimento. A mediana de início de EI foi seis meses (21 dias–20 meses) e a mediana de diagnóstico foi sete meses (51 dias–22 meses). Etiologia sintomática em 27 (79,4%): Predomínio de displasia cortical (n=7) e insultos perinatais (n=7). Em 22 (64,7%) documentada hipsarritmia e em 10 (29,4%) atividade focal no EEG. 33 lactentes (97%) realizaram RM-CE dos quais 22 (66,7%) apresentavam alterações. Responderam à terapêutica farmacológica 26 (76,5%), 22 dos quais nos primeiros 30 dias (6 com um fármaco e 16 com pelo menos dois). Ocorreu evolução para outra forma de epilepsia em 25 lactentes (73,5%) sendo refratária em 11 (44%); destes, seis (17,6%) necessitaram de tratamento cirúrgico. Os lactentes com epilepsia refratária tiveram mediana de idades ao diagnóstico inferior (4 meses), e maior frequência de displasia cortical (5/11; 45,5%) e atividade focal no EEG (6/11; 54,5%). 30 lactentes (88,2%) evoluíram com perturbação do desenvolvimento. Nos espasmos de etiologia idiopática verificou-se menor frequência de progressão para epilepsia (42,9% vs. 81,5%) e menor perturbação do desenvolvimento (71,4% vs. 92,6%), em comparação com etiologia sintomática.

Conclusões: Observámos elevada prevalência de casos sintomáticos, sendo o exame de imagem fundamental no diagnóstico. O prognóstico foi globalmente desfavorável, independentemente da abordagem terapêutica, contudo os espasmos de etiologia idiopática tiveram uma melhor evolução.



lpce 
LIGA PORTUGUESA
CONTRA A EPILEPSIA

E POSTERS

EP-01 - RM ENCEFÁLICA EM CRIANÇA COM KERNICTERUS CRÓNICO: UMA DIVERSIDADE DE ASPECTOS IMAGIOLÓGICOS E SUA INTERPRETAÇÃO

João P. Saraiva¹; João Pereira²; João P. Soares-Fernandes¹

1 - Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Braga; 2 - Serviço de Neurologia, Hospital de Braga

Criança do sexo masculino, de 4 anos de idade, imigrado de Angola, com história de síndrome de West diagnosticado pelos 9 meses. Nos antecedentes, destaca-se ex-prematuridade de 33-34 semanas e icterícia neonatal. A criança apresentava um grave atraso global do desenvolvimento psicomotor, não tendo adquirido controlo cefálico nem linguagem. Ao exame, revelava tetraparésia espástica e um quadro de discinesia com hipertonia. A RM encefálica demonstrou atrofia encefálica global, lesões destrutivas simétricas dos globos pálidos e núcleos subtalâmicos, alterações de sinal bilaterais nos pulvinares talâmicos e regiões peri-trigonais, e sinais de esclerose hipocampal bilateral. O conhecimento da semiologia imagiológica dos diferentes processos lesionais perinatais é fundamental na interpretação dos achados. Assim, a lesão dos globos pálidos e núcleos subtalâmicos é atribuível à toxicidade primária pela hiperbilirrubinemia. A topografia peritrigonal da lesão da substância branca sugere, em ex-prematuro, a co-existência de um processo hipoxico-isquémico. A esclerose hipocampal bilateral e o atingimento dos pulvinares talâmicos são muito sugestivas de sequelas de lesão por estado de mal epilético.

EP-02 - RING-SHAPED LATERAL VENTRICLE NODULES AS NON-EPILEPTOGENIC INCIDENTAL FINDINGS

João Saraiva¹; Miguel Neves¹; Esmeralda Lourenço¹; João Fernandes¹

1 - Unidade Local de Saúde de Braga

Ring-shaped Lateral Ventricle Nodules as non-epileptogenic incidental findings

A 33-year-old man with a history of head trauma after a high speed motorcycle accident was referred to neurology due to uncontrolled seizures consisting of leftward conjugate eye and cephalic deviation. EEG showed right fronto-temporal epileptiform activity. MRI revealed a right cortico-subcortical fronto-temporal clastic lesion with reactive gliosis and multiple infracentimetric ependymal-based nodular formations protruding into the ventricular system, most of them attached to the roof of the body of the lateral ventricles; both their ring-shaped appearance and peripheral hyperintensity on FLAIR sequence compared to gray matter suggested the incidental diagnosis of ring-shaped lateral ventricle nodules (RSLVNs).

Despite being an uncommon incidental finding, one should be aware of their existence, with MRI being paramount to differentiate them from periventricular nodular heterotopia (PVNH) which, unlike RSLVNs, is an epileptogenic condition. Such distinction may be additionally important when a potentially resectable epileptogenic lobar lesion coexists, in which case the presence of RSLVNs - instead of PVNH - disfavours a widespread disorder, hence foreseeing better surgical outcomes.

EP-03 - ETIOLOGIA DA EPILEPSIA: NUNCA É TARDE PARA INVESTIGAR OS GENES

Sara Gomes¹; Leonor Francisco²; Rita Coutinho¹; João Saraiva¹; Carla Morgado¹; Alexandra Rocha¹; Célia Machado¹

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

Introdução: A epilepsia genética habitualmente manifesta-se em idade jovem e associa-se a atraso no desenvolvimento intelectual e motor, bem como a outras comorbilidades.

Caso Clínico: Mulher de 51 anos, com atraso do desenvolvimento intelectual e diagnóstico de epilepsia criptogénica em idade jovem. Fratria de 4, pais não consanguíneos, duas irmãs com atraso do desenvolvimento intelectual e uma delas com diagnóstico de epilepsia desde os 21 anos.

Crises desde os 36 anos, em remissão há 11 anos, sob ácido valpróico 2000 mg/dia. Reavaliada em consulta de Neurologia por dúvida do médico assistente relativamente à manutenção do fármaco anticrises epiléticas. Apresentava um discurso escasso e laborioso e face dismórfica.

Vídeo-EEG interictal revelou área de disfunção hemisférica direita de predomínio posterior. RM-CE sem malformações do desenvolvimento cortical, particularmente heterotopias periventriculares, e sem disgenesia do corpo caloso, mas com atrofia de predomínio bi-parieto-occipital.

Encaminhada à consulta de Genética Médica, tendo realizado arrayCGH com deteção de duplicação de genes do cromossoma X associada a patologia do neurodesenvolvimento. A mãe e as duas irmãs também apresentavam esta alteração genética. Foi realizado aconselhamento genético da doente e dos familiares em risco.

Conclusão: Este caso ilustra a reclassificação etiológica das epilepsias que é possível realizar face aos avanços na área da genética. A presença de atraso do desenvolvimento intelectual e história familiar de epilepsia apontaram para uma etiologia genética.

As duplicações de regiões do cromossoma X podem estar associadas a défice intelectual, epilepsia, atraso no desenvolvimento da linguagem, dimorfismos faciais, entre outros; sendo que mulheres portadoras podem apresentar um espectro de doença alargado.

O caso apresentado ilustra a variabilidade fenotípica destas síndromes que podem associar-se a alterações imagiológicas, nomeadamente heterotopias periventriculares, e epilepsias farmacorresistentes.

EP-04 - GENE CHD2, PAPEL NO DESENVOLVIMENTO E FUNCIONAMENTO NEURONAL: UMA DESCRIÇÃO FENOTÍPICA

Mafalda Perdicoúlis¹; Sara Lima¹; Rui Chorão⁵; João Freixo^{2,3}; Pedro Guimarães^{1,4}

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2 - CGPP-IBMC, Centro de Genética Preditiva e Preventiva do IBMC;; 3 - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde (i3S), Universidade do Porto; 4 - Unidade de Neurofisiologia da Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro; 5 - Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: É notória a forte associação entre a epilepsia e as perturbações do espectro do autismo, tendo vindo a ser identificadas cada vez mais variantes genéticas associadas à conjugação destas entidades.

Caso clínico: Senhora actualmente com 38 anos de idade, que aos 7, iniciou seguimento em consulta de pedopsiquiatria por fenótipo comportamental sugestivo de perturbação do espectro do autismo tendo sido diagnosticada perturbação de neurodesenvolvimento compatível com Síndrome de Asperger. Aos 27 anos de idade foi observada em consulta de neurologia por queixas mnésicas, dificuldades de concentração e inatenção, tendo sido apurados episódios transitórios de perturbação da consciência caracterizados por “paragem de actividade” recorrentes e progressivamente mais frequentes. Salienta-se a ausência de história familiar de epilepsia ou alteração do neurodesenvolvimento. A avaliação electroencefalográfica viria a revelar actividade epileptiforme generalizada com ponta-onda, dupla ponta-onda e polipontas, por vezes com manifestações clínicas associadas (mioclonias palpebrais) e fotossensibilidade. O estudo genético realizado revelou variante em heterozigotia do gene CHD2 (NM_001271.4 - c.1650 A>T (p.(Arg550Ser))). Esta alteração ainda não tinha sido descrita e a análise bioinformática sugeriu tratar-se de uma variante deletéria. O estudo familiar entretanto efectuado mostrou que a variante indicada no gene CHD2 teve origem de novo.

Conclusão: O gene CHD2 tem sido descrito como associado a perturbações do neurodesenvolvimento. Salienta-se neste caso o seu respectivo reconhecimento em idade adulta no contexto de manifestação fenotípica epiléptica sugestiva de epilepsia generalizada com mioclonias palpebrais, ausências e fotossensibilidade em senhora com história de fenótipo comportamental cabimentável em Síndrome de Asperger.

EP-05 - VARIANTE NO GENE KCNK4: UM CASO DE EPILEPSIA GENÉTICA REFROTÁRIA NUM DOENTE COM DISMORFIA FACIAL, HIPERTRICOSE E SOBRECRESIMENTO GENGIVAL

Duarte Carapinha¹; José Costa¹; André Travessa²; João Peres¹

1 - Serviço de Neurologia, ULS Amadora-Sintra; 2 - Serviço de Genética Médica, ULS Amadora-Sintra

Introdução: O desenvolvimento do conhecimento e da tecnologia na área da genética médica permite o diagnóstico de síndromes polimalformativas raras que se manifestam, em parte, por epilepsia.

Caso Clínico: Doente do sexo masculino, de 18 anos, dependente nalgumas atividades de vida diária. Como antecedentes pessoais, perturbação do desenvolvimento intelectual (PDI). Sem antecedentes familiares relevantes, pais não consanguíneos. Transitou da Neuropediatria, por epilepsia focal frontal direita de etiologia desconhecida, refratária, a motivar múltiplos internamentos, manifestada por crises tónico-clónicas generalizadas. Teve a primeira crise aos 18 meses e desde então foram tentados múltiplos regimes de fármacos anticrise epilética. À observação, apresentava dismorfia facial, caracterizada por hipertelorismo, nariz com ponta larga e ligeira indentação vertical, lábios grossos e queixo quadrangular, hirsutismo, genu valgum, discurso parco com dificuldade na repetição e cumprimento de ordens a três passos, distonia cervical com latero-flexão esquerda, tremor postural, ataxia dos membros superiores e desequilíbrio não preferencial na marcha. Como investigação, para além de monitorização com vídeo-EEG, que identificou o foco epileptogénico, realizou estudo metabólico, RM-CE de 1.5 e 3 Tesla, cariótipo, Array Comparative Genome Hybridization e estudo molecular da síndrome de X-frágil, que não revelaram alterações. O teste de ADN em painel multigénico alargado, por Sequenciação de Nova Geração, identificou 3 variantes de significado indeterminado, nomeadamente uma envolvendo o gene KCNK4, que poderia justificar o quadro. Realizou-se estudo de segregação nos pais, que foi negativo, reclassificando-se a variante para provavelmente patogénica.

Conclusão: Com este caso, apresentamos uma síndrome rara, descrita pela primeira vez em 2018, designada FEIGH, que consiste em dismorfia facial, epilepsia, PDI/atraso do desenvolvimento, sobrecrescimento gengival e hipertricosose. Queremos ainda destacar que em doentes com epilepsia, PDI e dismorfia, sem lesão estrutural na RM-CE, o estudo genético é uma ferramenta essencial, que deve ser usada para um diagnóstico cada vez mais preciso e precoce.

EP-06 - VARIANTE EM HETEROZIGOTIA NO GENE PRICKLE1 NUMA FAMÍLIA COM EPILEPSIA MIOCLÓNICA FOTOSSENSÍVEL E ATROFIA CEREBELOSA DE PADRÃO AUTOSSÓMICO DOMINANTE

Catarina Caldeiras²; Alice Vasconcelos¹; Inês Margarido²; Ana Oliveira²; Ricardo Rego³

1 - Serviço de Genética, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 3 - Unidade de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal

Introdução Variantes patogénicas em homozigotia no gene PRICKLE1 associam-se a epilepsia mioclónica progressiva e ataxia. Mais raramente, variantes em heterozigotia podem causar um fenótipo que combina de forma variável epilepsia, ataxia e défice intelectual, com hereditariedade autossómica dominante (PRICKLE1-AD). Apresentamos uma família com fenótipo consistente com PRICKLE1-AD, contribuindo para a expansão genotípica e fenotípica desta entidade.

Caso clínico: Paciente 1 (progenitora): feminino, 61 anos, diagnóstico de epilepsia mioclónica aos 20 anos, controlada com levetiracetam e clonazepam. Subsequentemente quadro progressivo de ataxia global, tetraparésia espástica, parkinsonismo e défice executivo. EEG com actividade epileptiforme precipitada pela oclusão ocular e estimulação luminosa intermitente (ELI). RM CE com atrofia global de predomínio cerebeloso. O exoma clínico revelou a variante: PRICKLE1 c.824C>T p.(Thr275Met) em heterozigotia, classificada como de significado indeterminado. Excluídas ataxias por expansão de repetições trinucleotídicas. Paciente 2 (filha) - feminino, 32 anos. Epilepsia mioclónica desde a infância, controlada com levetiracetam. Dificuldades de aprendizagem. Exame neurológico inicialmente normal, progressão com ataxia global e sinais piramidais nos membros inferiores. EEG com complexos ponta-onda (CPO) generalizados, agravados pela oclusão ocular e ELI, crises mioclónicas precipitadas pela ELI. Portadora da variante materna em heterozigotia. Paciente 3 (filho): masculino, 23 anos, epilepsia desde a infância com mioclonias precipitadas por estímulos luminosos alternantes; parcialmente controlada com valproato. Dificuldades ligeiras de aprendizagem. Sacadas hipométricas como única alteração ao exame neurológico. EEG com CPO generalizados de máximo posterior, precipitados pela ELI ou oclusão ocular; crises mioclónicas espontâneas e na ELI. RM CE com atrofia pancerebelosa e desdiferenciação dos denteados. Aguarda teste genético.

Conclusão A clínica apresentada nesta família é concordante com o diagnóstico de PRICKLE1-AD, corroborando a possível patogenicidade da variante encontrada. Alguns dos sinais evidenciados raramente ou nunca foram reportados, nomeadamente a fotossensibilidade marcada, o piramidalismo, o parkinsonismo e a atrofia cerebelosa evidente, contribuindo para a expansão fenotípica desta entidade.

EP-07 - VARIABILIDADE FENOTÍPICA NUM CASO DE GEFS+ TIPO 10

Vítor Mendes Ferreira¹; Rita Ventura¹; Rita Lopes Silva^{2,3}; Francisca Sá^{1,3}

1 - Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2 - Hospital Dona Estefânica, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 3 - Centro de Referência de Epilepsia Refratária do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental e Lisboa Central

Introdução: A epilepsia generalizada com convulsões febris plus tipo 10 é uma doença genética autossômica dominante provocada por mutações em heterozigotia no gene HCN1. É uma forma de epilepsia generalizada com um fenótipo variável caracterizado por crises de ausência, crises tónico-clónico generalizadas e/ou convulsões febris, com início tipicamente na infância.

Caso Clínico: Mulher de 20 anos referenciada por epilepsia generalizada refratária idiopática, com história pessoal de episódio único de convulsão febril na infância e posterior registo de ausências com mioclonias palpebrais e crises tónico-clónicas generalizadas desde a adolescência. Foi controlada com levetiracetam 2000mg/dia, valproato de sódio 1700mg/dia, zonisamida 200mg/dia e clonazepam 2mg/dia. Da história familiar destaca-se mãe com epilepsia generalizada, com crises tónico-clónico generalizadas, com início na adolescência controlada com carbamazepina em monoterapia e irmã mais nova também com epilepsia generalizada, com crises de ausência, controlada com valproato de sódio em monoterapia. Do estudo realizado destacam-se múltiplos EEGs de rotina e videoEEG a revelar atividade paroxística generalizada com ponta-onda e poli-ponta-onda generalizada. Concomitantemente, como comorbilidade a registar internamentos na Psiquiatria por quadro de psicose com alucinações auditivas e visuais, refratária à terapêutica antipsicótica. Repetição de monitorização prolongada videoEEG no contexto das alterações comportamentais e alteração do padrão de crises, com o aparecimento de episódios diários sugestivos de crises focais, caracterizados por movimentos de rotação cefálica, mutismo e movimentos de extensão dos membros superiores. Nenhum dos episódios apresentou tradução eletrográfica e registo eletroencefalográfico com redução marcada das descargas epileptiformes comparativamente com monitorização prévia, pelo que se assumiu o diagnóstico de pseudocrises. Pedido painel genético de epilepsia pela refratariedade terapêutica e contexto familiar, que revelou uma mutação em heterozigotia no gene HCN1 c.2018T>A (p.(Leu673Gln)).

Conclusões: Este caso pretende ilustrar a importância da realização de estudo genético em doentes com epilepsias generalizadas refratárias com história familiar, bem como a variabilidade fenotípica destas formas de epilepsia genética.

EP-08 - CHARACTERIZATION OF SLEEP QUALITY IN CHILDREN WITH EPILEPSY - A CROSS-SECTIONAL STUDY

Sara Gomes¹; Constança Santos²; Núria Madureira³; Cristina Pereira^{1,2,3,4}

1 - Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 2 - Neuropediatria do Centro de Desenvolvimento da Criança do Hospital Pediátrico e Centro de Referência de Epilepsia Refratária, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 3 - Consulta de Sono do Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 4 - Neurofisiologia do Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra e Rede Europeia EpiCare

Introduction: Epilepsy affects 0,5 to 1% of children. The connection between seizures and sleep is mutually influential. Inadequate sleep enhances seizures and seizure activity itself causes sleep fragmentation. Epilepsy patients report more sleep disturbances than healthy ones, but most studies have small or heterogenous samples.

Objective: To characterize sleep quality in children with non-structural controlled epilepsy using a parent-report questionnaire.

Methods: Observational, descriptive, cross-sectional, questionnaire-based study. The inclusion criteria were children aged between two and ten years with non-structural controlled (with monotherapy or any drug therapy) epilepsies and without cognitive delay nor encephalopathy. The Children's Sleep Habits

Questionnaire: Portuguese version, was used as an assessment tool during Epilepsy appointments. Data statistical analysis was carried out using the 29th Statistical Package for Social Science (SPSS) version.

Results: The sample included 50 children with epilepsy aged three to ten years. 26 had Self-limited epilepsy (18-Self-limited Epilepsy with Centrotemporal Spikes, 17-Self-limited Epilepsy with Autonomic Seizures, 1-Childhood Occipital Visual Epilepsy), 20 Idiopathic Generalized Epilepsy (11-Epilepsy with Generalized Tonic-Clonic Seizures Alone, 9-Childhood Absence Epilepsy), 3 Genetic Epilepsy with Febrile seizures plus, 1 Frontal epilepsy. 88% (n=44) exhibited a total scale score over the cutoff of the Portuguese population (48). 94% (n=47) reported problems with sleep duration and 62% (n=31) with the sleep onset delay. Daytime sleepiness and night wakings were the subscales where children scored less, with 4% (n= 2) and 12% (n=6) respectively had scores above the cutoffs. A total scale score above 56 was more frequent in children with Idiopathic Generalized Epilepsy (45%, n=10) than in Self-limited Epilepsies (34,6%, n=9).

Conclusion: Children with epilepsy have a higher incidence of sleep disturbances. Screening sleep disturbances should be an important component in the management of epileptic patients.

Conflict of interest: The authors have no potential conflicts of interest to disclose.

EP-09 - LOCALIZAÇÃO DA ÁREA EPILEPTOGENICA NA EPILEPSIA OCCIPITAL VISUAL DA INFÂNCIA (COVE)

Daniel Carvalho^{1,2}; Carla Mendonça³; Alberto Leal^{4,5}

1 - Unidade de Neurofisiologia Clínica, ULS São José – Polo Hospital Dona Estefânia; 2 - Escola Superior de Tecnologia da Saúde de Lisboa.; 3 - Serviço de Pediatria, Hospital de Faro; 4 - Unidade Autónoma de Neurofisiologia, Hospital Júlio de Matos, Lisboa; 5 - Instituto de Sistemas e Robótica, Instituto Superior Técnico, Lisboa

Introdução: A “*Childhood Occipital Visual Epilepsy (COVE)*” é uma forma de epilepsia focal autolimitada reconhecida pela ILAE. Descrita por Gastaut em 1982, é uma entidade relativamente rara, apesar da sintomatologia com amaurose, alucinações visuais e preservação da consciência a tornar de fácil identificação. A área no lobo occipital que origina a sintomatologia ictal é pouco conhecida, mas a consistência das manifestações clínicas sugere reduzida variabilidade entre pacientes. Uma proposta inicial da possível localização foi efectuada pelo nosso grupo, baseada em registos EEG-RM funciona^{l**}

Objectivo: Estabelecer a origem da actividade epiléptica num caso típico de COVE.

Metodologia: A paciente (10 anos) iniciou aos 8 anos crises de amaurose durando minutos e sem perturbação da consciência. Após resposta transitória aos FACE, reiniciou crises muito frequentes em que também se associava visão de círculos luminosos e letras no centro do campo visual. RM foi interpretada como normal. O EEG evidenciou abundante actividade epiléptica, que caracterizamos em registos prolongados em ambulatório e com alta densidade de eléctrodos (124). Utilizamos técnicas de “*source analysis*” e conectividade da actividade interictal, ictal e das Oscilações de Alta Frequência (HFOs).

Resultados: Os mapas do potencial eléctrico das pontas variavam marcadamente em instantes sucessivos, sugerindo contribuição de vários geradores intracranianos. A análise de conectividade convergiu na região parieto-occipital posterior como provável origem, com significativa propagação secundária.

Conclusões: A actividade epiléptica na COVE apresenta significativa propagação espacial sobre as áreas cerebrais posteriores; A análise de conectividade permitiu caracterizar a dinâmica subjacente e localizar a origem da actividade epileptiforme; A área parieto-occipital proposta coincide com a área de activação BOLD detectada em estudo de 2006, evidenciando excelente convergência das duas metodologias em pacientes com COVE.

** Leal A, Dias A, Vieira JP, Secca M, Jordão C. The BOLD Effect of interictal spike activity in Childhood Occipital Lobe Epilepsy. *Epilepsia* 47(9):1536-1542, 2006.

EP-10 - HETEROTOPIAS NODULARES PERIVENTRICULARES - A VALORIZAÇÃO DE VARIANTES GENÉTICAS

Luís Costa¹; Carla Morgado²; Joana Pinto²; Maria Lopes De Almeida³; Esmeralda Lourenço²; Célia Machado²

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

O défice de Filamina A (FLNA) é uma doença ligada ao X com elevada variabilidade fenotípica, incluindo a Síndrome de Ehlers-Danlos ou a epilepsia com heterotopias nodulares. Afeta principalmente mulheres sendo letal na maioria dos casos no período pré ou neonatal em homens. Contudo, existem variantes genéticas associadas a uma proteína parcialmente funcional que origina fenótipos menos graves.

O caso index da família é um homem de 19 anos, antecedentes de insuficiência aórtica severa operada aos 11 anos, luxação do cotovelo recorrente, hernioplastia inguinal, criptorquidia e gastroparésia aos 15 anos. Recorreu à urgência aos 15 anos por agitação, sensação de deja-vu e episódio de perda de consciência com movimentos tónico-clónicos bilaterais. O estudo analítico, ECG e EEG eram normais e a TC-CE mostrava múltiplos nódulos subependimários nas paredes dos ventrículos laterais. Foi medicado com levetiracetam e referenciado para consulta de Epilepsia. A RM-CE mostrou heterotopias nodulares subependimárias e o estudo genético revelou uma variante missense em hemizigotia no gene FLNA[c.191T>C(p.Ile64Thr)]. Mantém seguimento sob levetiracetam e eslicarbazepina. A mãe, atualmente com 62 anos, é seguida em consulta por epilepsia desde os 23 anos, com crises focais com alteração da consciência ou com evolução para tónico-clónica bilateral, medicada com levetiracetam, sem outras queixas. Realizou RM-CE que revelou múltiplas heterotopias nodulares subependimárias nas paredes dos ventrículos laterais e frontais bilaterais. Aos 60 anos apresentou um AVC hemorrágico profundo à direita, provavelmente hipertensivo. Realizou teste genético com estudo de segregação que concluiu ser portadora da mesma variante do filho. Ambos mantêm seguimento em consulta de neurologia e genética médica.

Apresentamos uma nova variante potencialmente patogénica numa família com uma variabilidade fenotípica considerável. A epilepsia sintomática às heterotopias periventriculares conduziram o processo de investigação. Torna-se imperioso uma história familiar detalhada para o diagnóstico, monitorização cardiovascular rigorosa e aconselhamento genético.

EP-11 - MONITORIZAÇÃO HOME-VIDEO-EEG EM EVENTOS PAROXÍSTICOS NA IDADE PEDIÁTRICA

Alberto Leal¹

1 - Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa

Introdução: Eventos comportamentais paroxísticos são frequentes em pediatria, em especial nas idades mais precoces. A sua grande diversidade desafia uma interpretação clínica segura e suscita frequentemente a possibilidade de uma etiologia epiléptica. A monitorização Video-EEG é então o “gold standard” para o diagnóstico, mas a técnica apresenta problemas de acessibilidade importantes, que motivaram o desenvolvimento de uma versão ambulatória (Home-Video-EEG), menos dispendiosa e mais rápida de implementar. A pouca experiência de uso na idade pediátrica suscita dúvidas sobre a sua eficácia na clínica corrente.

Objectivos: Avaliar eficiência da monitorização Home-Video-EEG na caracterização de eventos paroxísticos da infância.

Metodologia: Analisamos retrospectivamente 21 casos submetidos a Home-Video-EEG para caracterização de eventos paroxísticos suspeitos de epilepsia. A idades dos pacientes variaram entre 12 dias e 14 anos (média=4 anos). Quantificamos o tempo para agendamento do estudo. Analisamos a percentagem de: registos com crises; vídeos com qualidade para interpretação; casos com diagnóstico definitivo.

Resultados: O tempo médio de agendamento foi 2 dias, para duração média de monitorização de 29 horas (22-44). Em 19(90%) casos foram registados múltiplos eventos, tendo o vídeo sido contributivo em 18(86%). Os pais operaram eficazmente o aparelho na totalidade dos casos. Em 16 pacientes as crises foram classificadas como não-epilépticas, tendo 3 diagnósticos prévios de epilepsia. Em 3 pacientes as crises epilépticas confirmaram diagnóstico prévio.

Conclusões: A monitorização Home-Video-EEG é um método rápido e eficiente de estabelecer etiologia de eventos comportamentais paroxísticos da infância, permitindo excluir a hipótese de epilepsia na maioria dos casos.

EP-12 - BIRDS E COGNIÇÃO: POTENCIAL RELAÇÃO?

Sara Lima¹; Mafalda Perdicoulis¹; Sara Cavaco²; Pedro Guimarães^{1,3}

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Trás-os-Montes e Alto Douro; 2 - Serviço de Neuropsicologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 3 - Unidade de Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: A presença de alterações electroencefalográficas de natureza epiléptica, interictais e ictais, tem reconhecida influência na cognição da pessoa com epilepsia e deverão ser enquadradas na interpretação do perfil neuropsicológico.

Caso Clínico: Sexo feminino, 48 anos de idade, antecedentes pessoais e familiares irrelevantes. Crises epilépticas desde os 22 anos, de início focal não motor (déjà-vu e aura olfativa) com ou sem perturbação da consciência e com ou sem evolução para crise tónico-clónica bilateral. Clinicamente verificou-se progressivo controlo farmacológico da epilepsia, com referência apenas a auras muito ocasionais. Acresce-se, independentemente da eficiência de controlo da epilepsia e dos fármacos utilizados, o facto da doente apresentar queixas persistentes evocativas de significativa disfuncionalidade mnésica, existindo noção subjetiva de agravamento, nomeadamente da memória para acontecimentos ocorridos. A avaliação neuropsicológica revelou alterações sugestivas de défice de aprendizagem e memória para nova informação verbal, de nomeação de caras famosas e em algumas funções executivas. Aquando destas queixas, a avaliação electroencefalográfica (exames prévios normais) mostrou surtos teta-alfa em topografia fronto-temporal esquerda sugestivas de Brief Potentially Ictal Rhythmic Discharges (BIRDS). A RM-CE não mostrou lesões com potencial epileptogénico, contudo o estudo cerebral com F-18-FDG e PET-CT identificou área de hipometabolismo no córtex pré-frontal medial esquerdo.

Conclusões: O significado do padrão BIRDS em adultos permanece indeterminado, contudo este caso teoriza acerca da sua potencial relação com conseqüente disfunção cognitiva.

EP-13 - UTILIDADE DO ELETROENCEFALOGRAMA DE ROTINA – ESTUDO OBSERVACIONAL

Joana Fernandes¹; Amélia Mendes^{1,2}; Raquel Samões¹; João Chaves¹; Joel Freitas¹; Gonçalo Videira¹

1 - Unidade Local de Saúde de Santo António; 2 - Unidade Local de Saúde de Vila Nova de Gaia/Espinho

Introdução: O eletroencefalograma (EEG) de rotina é utilizado sobretudo no diagnóstico, caracterização e seguimento de epilepsia, assim como no estudo de perdas de consciência e défices focais. No entanto a sua utilidade não é consensual, incluindo nas epilepsias do adulto, cujo diagnóstico é sobretudo clínico. O objetivo primário deste trabalho foi perceber os motivos dos pedidos de EEGs de rotina, e se o seu resultado alterou a orientação clínica do doente.

Métodos: Estudo observacional, retrospectivo e consecutivo com base em registos clínicos e resultados de EEG de rotina pedidos em contexto de consulta externa entre julho/2022-julho/2023. Consideramos que o EEG alterou a conduta quando, na consulta subsequente, existiram atitudes concordantes com o pedido do EEG.

Resultados: Identificámos 482 EEGs, 381 com consulta subsequente/registo clínico acessível. 168 foram pedidos para diagnóstico diferencial de epilepsia, 201 para controlo e 12 para estudo de outras situações. Os EEGs motivaram alteração de conduta em 219 casos do total (57,5%); em 69% dos pedidos para diagnóstico; em 22,6% dos pedidos por “controlo” (sem mais informação); em 74,2% dos pedidos para redução de FACE; e em 52,4% dos pedidos por maior número de crises/episódios.

Na consulta subsequente 27 doentes iniciaram fármacos anti-criSES epiléticas (FACE), apenas 11 dos quais após EEG com atividade paroxística; 44 doentes reduziram os FACE, 3 dos quais com EEG com AP; e em 98 casos o EEG contribuiu para a ausência de diagnóstico de epilepsia.

Conclusão: Os EEGs foram sobretudo úteis para auxiliar o diagnóstico diferencial de epilepsia e para ponderar redução de FACE. A sua utilidade foi menor quando pedidos para “controlo”. O estabelecimento de motivos concretos para pedidos de EEG e a alocação de mais vagas para EEGs de diagnóstico poderá ser benéfica. O viés principal deste trabalho é a subjetividade na interpretação da decisão dos clínicos.

EP-14 - ACTIVIDADE EPILÉPTICA SUBCLÍNICA E DECLÍNIO COGNITIVO NA DOENÇA DE PARKINSON E PARKINSONISMO ATÍPICO

Tiago Jesus¹; Ana Rita Peralta²; Ana Catarina Franco²; Sara Parreira²; Ana Lúcia Oliveira¹; András Horváth³; Carla Bentes²

1 - Hospital de Vila Franca de Xira; 2 - Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, Laboratório de Electroencefalografia e Sono; 3 - National Institute of Mental Health, Neurology and Neurosurgery, Budapest, Hungary

Actividade epiléptica subclínica (SEA) são descargas epileptiformes que ocorrem na ausência de crises clínicas epilépticas ou epilepsia. Apesar de terem significado incerto, foi documentada a sua associação com declínio cognitivo acelerado na demência de Alzheimer (DA). A prevalência e correlatos clínicos destas alterações neurofisiológicas em síndromas parkinsónicas não foi ainda estudada.

O principal objetivo do estudo foi quantificar a prevalência de SEA em doentes com síndromes parkinsónicas. O objetivo secundário foi comparar as características demográficas e clínicas, incluindo declínio cognitivo, nos doentes com e sem SEA e caracterizar morfologicamente a SEA.

Estudo retrospectivo transversal. Examinaram-se doentes com síndromes parkinsónicas ou RBD que realizaram polissonografia I/II entre 1/1/2018 e 31/5/2022. A informação demográfica, diagnóstico clínico e a presença de défice cognitivo ligeiro ou demência, obteve-se por revisão do processo clínico. O electroencefalograma (8 canais) foi avaliado manualmente e todas as SEA, definidas como paroxismos que cumprissem $\geq 4/6$ critérios de descarga epiléptica de acordo com a Federação Internacional de Neurofisiologia Clínica, foram assinaladas e confirmadas por 3 epileptologistas/neurofisiologistas e caracterizadas morfologicamente. A análise estatística foi feita com recurso a SPSS® utilizando testes não paramétricos.

Analisaram-se 26 polissonografias (15 DP, 6 MSA, 2 DCLewy, 2 vascular, 1 PSP). A idade mediana foi de 70,5 anos (65% mulheres). Catorze doentes tinham SEA (54%). Não se encontraram diferenças estatisticamente significativas entre as pessoas com SEA (mediana 72 anos, 64% mulheres, declínio cognitivo em 36%) e sem SEA (mediana 64 anos, 67% mulheres, declínio cognitivo em 25%). A localização predominante foi temporal ou temporo-occipital.

A prevalência de SSS foi de 54%, sobreponível aos estudos anteriores com doentes com DA, e superior a controlos saudáveis em estudos previamente publicados (5-25%). Embora realizado numa pequena amostra heterogénea e com poucos canais de EEG, este estudo sugere que estes marcadores são frequentes noutras patologias neurodegenerativas.

EP-15 - ICTAL AND INTERICTAL SOURCE CONNECTIVITY DURING GELASTIC SEIZURES IN A FOCAL CORTICAL DISPLASIA OF THE CINGULATE GYRUS

Daniel Filipe Borges^{1,2,3}; Daniela Dias⁴; Helena Cordeiro⁴; Alberto Leal^{4,5}

1 - Department of Neurophysiology, School of Health (ESS), Polytechnic University of Porto; 2 - Center for Translational Health and Medical Biotechnology Research (TBIO), School of Health, Polytechnic University of Porto; 3 - Faculty of Medicine, University of Porto; 4 - Unidade Autónoma de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa @ Unidade Local de Saúde de S. José, Lisboa; 5 - Evolutionary Systems and Biomedical Engineering Lab (LaSEEB) @ ISR - Instituto Superior Técnico, Universidade de Lisboa

Introduction: Gelastic seizures are rare manifestations of epilepsy often associated with hypothalamic hamartomas (HH). In the absence of HH, localization of the origin is more difficult and there are several less well-established possibilities. Non-invasive assessment is often complicated by the deep localization of the epileptogenic area and the complex dynamics of spike activity. Robust neurophysiologic methods and careful validation of intrinsically epileptogenic lesions detected by RM can improve the validity of scalp EEG analysis.

Objective: To analyze the dynamics of epileptic activity in gelastic seizures associated with cortical dysplasia.

Methods: A 26-year-old girl with daily refractory gelastic seizures since the age of 6 underwent a neurophysiological assessment with long-term EEG recordings (24h, 31 channels) and an MRI of the brain. She had previously been rejected in an epilepsy surgery program because no structural brain lesion had been found and the EEG information was not informative enough. A recent 3T MRI showed cortical dysplasia in the cingulate gyrus, which was highly suspicious as an epileptogenic focus. We analyzed the 31-channel EEG (ictal and interictal) using source and functional connectivity methods to obtain a solid computer model of the origin and dynamics of epileptic activity and correlate it with the anatomical information of the MRI.

Results: Source analysis of interictal activity revealed multiple sources that dominated at different time points, indicating considerable dynamics that prevented clear source identification. The ictal recordings demonstrated barely late rhythmic activity over the frontal areas, but no early focalization. Connectivity analysis, which revealed the flow of information between cortical sources, showed a consistent origin of epileptic activity in the vicinity of cortical dysplasia for both interictal and ictal activity.

Conclusions: EEG connectivity analysis significantly improves the performance of non-invasive methods for determining intracranial dynamics of epileptic activity and correlation with structural lesions.

EP-16 - A CONTRIBUIÇÃO DOS MODELOS ELETROFISIOLÓGICOS SUBJACENTES À EPILEPSIA PARA A COMPREENSÃO DO FENÓMENO DA RECAÍDA NO DOENTE COM PERTURBAÇÃO DE USO DE ÁLCOOL

Marta Nascimento¹; Liliana Pereira¹

¹ - Hospital Garcia de Orta EPE

INTRODUÇÃO: A desabitação alcoólica marca muitas vezes o início do tratamento do alcoolismo. No entanto, quase metade dos doentes não aderem ao seguimento posterior, contribuindo em larga medida para a recaída e sujeição a nova desabitação.

OBJETIVOS: Revisão narrativa da literatura incidindo sobre a contribuição do modelo de *kindling*, subjacente à epilepsia, para a compreensão do alcoolismo.

METODOLOGIA: Revisão não sistemática da literatura.

RESULTADOS: O efeito de *kindling* refere-se ao aumento gradual da excitabilidade neuronal, após a estimulação repetida, por estímulos elétricos ou químicos de baixa intensidade. Este pode ser reproduzido pela repetição de episódios de privação alcoólica, com consequente hiperativação glutamatérgica. Ciclos repetidos de consumo-abstinência induzem um estado hiperexcitatório persistente, que se traduz em respostas de privação intensificadas/sensibilizadas. Com efeito, vários estudos documentaram uma maior prevalência de convulsões e *delirium tremens*, associados à privação, em doentes com múltiplas desintoxicações, sendo o seu número mais relevante, que a quantidade de álcool consumida.

O “Kindling” não parece ser um fenómeno exclusivamente eletrofisiológico, podendo outros sintomas como o *stress* e o *craving* ser alvo de sensibilização. Nesta perspetiva, as desabitações repetidas poderão contribuir para a resistência terapêutica e o aumento do risco de recaída. Este fenómeno parece ser mediado pelo aumento da vulnerabilidade ao *stress* e pelo enfraquecimento dos mecanismos inibitórios frontais.

Paralelamente, a própria desabitação tem efeito neurotóxico, contribuindo o número de desintoxicações anteriores para o risco de desenvolvimento de perturbação neurocognitiva.

DISCUSSÃO: As desabitações como meio único de tratamento do alcoolismo devem ser desencorajadas. O tratamento psicossocial e medicamentoso posterior, ganha maior importância na prevenção de quadros de privação grave, recaídas precoces e prevenção do declínio cognitivo. Estes dados levantam dilemas, no que toca à licitude em limitar o acesso a desabitações, que só pode ser respondida pela ponderação do balanço entre consequências agudas do alcoolismo vs. consequências do *kindling*/sensibilização.

EP-17 - SINCRONIZAÇÃO DE LOCAL FIELD POTENTIALS REGISTRADOS NO NÚCLEO ANTERIOR DO TÁLAMO DURANTE MOVIMENTOS VOLUNTÁRIOS NUM DOENTE COM EPILEPSIA FOCAL

Ana Marta Dias¹; Ângela Santos²; Ricardo Rego²; João Paulo Cunha¹

1 - INESC TEC; 2 - Unidade de Neurofisiologia do Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João

Em doentes com epilepsia refratária, as estratégias de neuromodulação, entre as quais a estimulação cerebral profunda do núcleo anterior do tálamo (ANT-DBS), têm-se vindo a estabelecer como uma opção segura e eficaz. Sabe-se que o ANT está envolvido no processamento de memória e em tarefas cognitivas. No entanto, o envolvimento do ANT em paradigmas motores, assim como o impacto da estimulação desta estrutura nas respetivas funções, ainda estão por elucidar.

Este estudo tem como objetivo analisar o envolvimento do ANT em movimentos voluntários dos membros superiores, considerando que é frequente ocorrerem crises epiléticas caracterizadas por movimentos involuntários e repetitivos.

Foram analisados os *Local Field Potentials* (LFP) do ANT sincronizados com vídeo-EEG num paciente com ANT-DBS (neuroestimulador PercepTM PC) para tratamento de epilepsia refratária relacionada com displasia cortical pré-central esquerda. Os sinais foram adquiridos durante um protocolo de movimentos de interesse, análogos aos tipicamente manifestados nas crises. Após separar os segmentos de movimento e de *resting-state* dos LFP com recurso a vídeo filmado em simultâneo, seguida de filtragem passa-banda (1-70 Hz) e *notch* (50Hz) do sinal, foram estimados mapas de tempo-frequência e foi efetuada uma análise de sincronização e dessincronização relacionada a eventos.

De forma geral, observou-se sincronização após a execução do movimento nas bandas de frequência delta, teta e alfa (1-13Hz), o que vai de acordo com estudos prévios relacionados. Adicionalmente, encontrou-se maior potência de sincronia lateral à origem das crises epiléticas e não foi possível definir um padrão que distinguisse o ANT de outras estruturas talâmicas.

Em conclusão, o ANT pode estar envolvido na execução de movimentos repetitivos, nomeadamente associados a crises epiléticas, o que abre portas para o futuro estudo de biomarcadores relacionados.

EP-18 - CARACTERIZAÇÃO POR VÍDEO-EEG DE 24 HORAS DE UMA COORTE DE DOENTES COM DEMÊNCIA DE CORPOS DE LEWY

Francisco Barros¹; Inês Cunha²; Ana Brás²; Rute Teotónio²; Conceição Bento²; João Durães¹; Miguel Pereira¹; Isabel Santana¹; Francisco Sales²

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2 - Unidade de Monitorização de Epilepsia e Sono, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução A presença de padrões eletroencefalográficos típicos, tais como a lentificação do ritmo de base com atividade lenta de predomínio nas regiões posteriores, tem surgido como um potencial biomarcador diagnóstico para demência com corpos de Lewy (DCLewy). Por outro lado, a existência de atividade paroxística interictal nestes doentes ainda não está totalmente esclarecida, podendo a sua presença ter significado clínico e terapêutico na gestão destes doentes.

Objetivos Caracterização eletroencefalográfica de doentes com diagnóstico clínico de DCLewy relativamente à presença de atividade paroxística, bem como à análise visual da eletrogénese cerebral de base.

Metodologia Análise visual de vídeo-EEG prolongado de 24 horas em doentes com diagnóstico clínico de DCLewy, sem diagnóstico de epilepsia.

Resultados Foram incluídos na análise 7 doentes, 4 homens (57%), com idades compreendidas entre os 67 e os 83 anos (idade média 74.7 anos), tempo médio de evolução da clínica cognitiva de 3.1 anos e avaliação média no MMSE (*Mini Mental State Examination*) à data da última consulta de 21.5.

O ritmo de base foi descrito como lento (6-8Hz) em todos os doentes, à exceção de uma doente.

Em quatro dos doentes (idade média de 74.5 anos, tempo de evolução médio de 2.75 anos) foram descritos surtos FIRDA (*Frontal Intermittent Rhythmic Delta Activity*).

Em três dos doentes (idade média de 70.7 anos, tempo de evolução médio de 3 anos) foi descrita atividade delta nas regiões parieto-occipitais bilateralmente.

Em nenhum dos doentes foi detetada atividade paroxística interictal.

Conclusões Na coorte apresentada não houve deteção de atividade paroxística interictal, contrariamente a dados recentemente publicados em coortes semelhantes. Por outro lado, a análise da eletrogénese de base foi de encontro ao descrito na literatura, reforçando o seu possível papel como um biomarcador neurofisiológico para esta entidade.

EP-19 - QUANDO A EPILEPSIA SE ASSOCIA À LEITURA

Sandra Palma¹; Cristiana Alves¹; Francisco Antunes²

1 - Hospital Garcia de Orta; 2 - Hospital

INTRODUÇÃO As epilepsias reflexas são epilepsias em que as crises são todas desencadeadas por um estímulo específico. A epilepsia relacionada com a leitura é um exemplo, cuja prevalência é reportada como muito baixa e a sua manifestação ictal mais comum são as mioclonias peribucais. A semiologia das crises e o contexto em que ocorrem podem dificultar o seu diagnóstico, limitando a qualidade de vida dos doentes, pelo que importa conhecer esta síndrome.

CASO CLÍNICO: Homem, 33 anos, que desde a infância apresenta episódios desencadeados pela leitura, em silêncio ou em voz alta, de mioclonias peribucais que impedem momentaneamente o discurso. Numa ocasião em que insistiu continuar a ler apesar destes episódios, teve uma crise tónico-clónica bilateral. Durante a adolescência foi vítima de *bullying* pelas dificuldades na leitura, o que limitou o aproveitamento escolar. Durante seguimento em consulta no Brasil não terá tido um diagnóstico definitivo, embora tenha realizado tentativa terapêutica bem-sucedida com ácido valpróico. Ao exame neurológico apresentava mioclonias do palato e dos músculos peribucais durante a leitura (registados em vídeo).

Realizou EEG com registo eletromiográfico, em que durante leitura em silêncio, se observou atividade epilética bilateral temporalmente relacionada com mioclonias peribucais. O doente ficou sem crises com ajuste da dose de ácido valpróico.

CONCLUSÃO: O diagnóstico da epilepsia induzida pela leitura, pela sua raridade e semiologia particular, pode constituir um desafio diagnóstico, sendo eventualmente menos conhecida pelos Neurologistas de adultos não dedicados à epilepsia. Ilustramos este caso com registo vídeo das crises mais típicas e registo de alterações eletroencefalográficas presentes apenas durante a leitura com um objetivo pedagógico. Referimos ainda o estado atual do conhecimento da sua fisiopatologia. O tratamento atempado desta epilepsia pode evitar dificuldades escolares, profissionais ou sociais.

EP-20 - FIRST SEIZURE EVENT IN AN ADULT PATIENT WITH 47XYY SYNDROME

Maria Teresa Durães¹; Andressa Santos Pereira¹; Joana Meireles¹; Sofia De Figueiredo¹

¹ - Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa

Introduction: The 47 XYY syndrome is a chromosomal disorder with an incidence of 1 in 1000 males. Literature has showed that males with 47XYY Syndrome can occasionally grow taller than average and although most nervous system functions are normal, different neurological symptoms have been recognized. In this context, few studies raise the prospect of a connection between this chromosomal abnormality and epileptic episodes and/or abnormal EEG results.

Clinical Case: A 37-years-old-man presented with an episode of a generalized tonic clonic seizure, during sleep. Individual's medical history includes 47XYY Syndrome, dyslipidemia, sinus tachycardia, arterial hypertension, and a history of left-hand traumatic injuries requiring finger amputation and reimplantation. There was no family history of epilepsy. Examination revealed a lesion on the left lateral edge of the tongue, consistent with biting and neurological examination showed no focal abnormalities. On blood sample, an increased myoglobin value, neutrophilia, lymphopenia, and leukocytosis were found; the CT-CE performed showed no alterations. The patient was hospitalized for further etiological investigation. EEG with sleep study was recorded, showing normal background activity and sleep organization, with no abnormal findings, namely epileptiform activity. Cerebral MRI was also normal and, during his 72 hour in-hospital stay, the patient had no more seizures. He was discharged with the diagnosis of unprovoked first seizure.

Conclusion: Data on seizures and EEG characteristics in 47 XYY men is scarce. However, some case series have found that, when present, seizures in these patients are similar to those found in benign epilepsy with central-temporal spikes. In this case, despite the previous diagnosis of 47 XYY syndrome, no EEG abnormalities were recorded, and the patient presented with a single seizure episode. Follow-up will be necessary to determine if this was in fact the presenting seizure of an epilepsy associated with this aneuploidy or an isolated independent event.

EP-21 - INFLUÊNCIA DAS INTERAÇÕES MEDICAMENTOSAS NA CONCENTRAÇÃO SÉRICA DE CARBAMAZEPINA E NATRÉMIA

Júlia Matos¹; Cláudia Barata¹; Alcina Mateus¹; Paula Leal¹; Marília Rocha¹ Eulália Costa¹; José Feio¹

1 - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: A carbamazepina está indicada em epilepsia, psicoses maníaco-depressivas e nevralgia do trigêmeo e apresenta como efeito adverso frequente hiponatremia. Interações com a medicação concomitante (IMC) podem aumentar a toxicidade associada. O doseamento é indispensável por razões de segurança.

Objetivos: Avaliar a relação da natremia com a concentração sérica de carbamazepina (CS-CBZ) e a influência das IMC.

Metodologia: Estudo retrospectivo de doentes com doseamento de carbamazepina no nosso centro hospitalar entre maio e novembro de 2023. Para a obtenção dos dados recorreu-se ao processo clínico do doente e à base de dados da unidade de farmacocinética da farmácia hospitalar, organizando-os em demográficos, clínicos e farmacológicos. Realizou-se análise estatística recorrendo ao Microsoft excel®.

Resultados: Dos 99 doseamentos analisaram-se apenas os colhidos em vale (n=74, 74,7%). O que correspondeu a 59 doentes (54,2% mulheres), com 52,0±14,8 anos de idade, 85% com epilepsia. Dose média de carbamazepina foi 738,8±369,4mg/dia. As colheitas ocorreram na urgência (46,0%), consulta externa (35,1%) e internamento (18,9%). A média de CS-CBZ (MD) foi 9,1±3,6 mg/L, com 17,6% supraterapêutico e 9,5% infraterapêutico. Já a média da natremia (MN) foi 136,0±7,4mmol/L, com 32,4% hiponatremia, 1,4% hipernatremia. Em média apresentaram 5,8±2,8 fármacos prescritos, com 7,9±6,1 IMC (35,3% tipo D). Destas, 32,4% aumentam, 26,5% diminuem a CS-CBZ e 41,2% aumentam a concentração sérica do seu metabolito (CS-CBZ-E). Assim, consoante a IMC presente verificaram-se diferenças na natremia do doente: se aumenta a CS-CBZ (MD 11,7±3,8 mg/L, p<0,05 e MN 137,4±5,0 mmol/L, p>0,05), se aumenta a CS-CBZ-E (MD 8,2±2,8mg/L, p>0,05 e MN 135,2±7,6mmol/L, p>0,05) e se aumenta a CS-CBZ e CS-CBZ-E (MD 11,4±2,1 mg/L, p<0,05 e MN 130,3±5,4mmol/L, p<0,05).

Conclusões: Esta análise confirma a literatura, demonstrando uma relação entre IMC, CS-CBZ e a natremia, verificando-se que IMC que simultaneamente interfiram com a CS-CBZ e o seu metabolito potenciam maior toxicidade por redução da natremia.

EP-22 - DEMÊNCIA E ESTADO DE MAL EPILÉPTICO - EXPERIÊNCIA DE 15 ANOS DE UM CENTRO HOSPITALAR

Catarina Borges Da Silva¹; Sara Lima¹; Carolina Azóia¹; Rui Chorão^{1,2}; Andreia Veiga^{1,2}; Michel Mendes¹; Pedro Guimarães^{1,2}

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2 - Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução Os doentes com síndrome demencial têm maior risco de desenvolver distúrbios epilépticos, nomeadamente estado de mal (EM). Tal relaciona-se com um declínio cognitivo e funcional mais acelerado.

Objectivos Análise descritiva dos doentes com demência internados por estado de mal.

Metodologia Estudo observacional retrospectivo. Seleccionados doentes com diagnóstico formal de demência e/ou sob fármacos anti-demenciais, internados por EM, segundo os critérios de classificação de ILAE, entre 2009-2023. Análise descritiva de variáveis demográficas e clínicas.

Resultados Totalizaram-se 16 doentes, com mediana de idades de 78,3 ($\pm 7,6$) anos, predominando o sexo feminino ($n=11$; 68,75%). Sete (33,3%) doentes tinham antecedentes de epilepsia. O EM mais prevalente foi o convulsivo focal ($n=8$; 50%). Prevaleceu a etiologia aguda ($n=9$; 56,25%), sobretudo por intercorrência infecciosa/metabólica e evento vascular agudo. Praticamente 38% (6) tinham antecedentes de epilepsia, nomeadamente vascular ($n=3$; 18,8%), neurodegenerativa ($n=2$; 12,5%) ou tóxica ($n=1$; 6,3%). A 3 doentes foi diagnosticada epilepsia após o evento de EM. Ocorreram recidivas de EM em 4 doentes (25%). Em 7 (43,8%) doentes verificou-se desfecho fatal na fase aguda do EM, especialmente naqueles sem epilepsia conhecida ($p=0,01$). No 1º episódio de EM a mediana de tempo até ao seu controlo rondou as 36h ($\pm 136,5$), enquanto nos casos de recidiva foi de 26h ($\pm 20,9$). Relativamente ao síndrome demencial, prevaleceram as etiologias neurodegenerativa ($n=6$; 37,5%) e vascular ($n=5$; 31,3%). Nos doentes com EM de etiologia aguda ($p=0,2$) ou epilepsia prévia ($p=0,13$) o tempo médio até ao controlo do EM foi inferior. O padrão electroencefalográfico mais prevalente foi o de descargas periódicas lateralizadas ($n=4$; 25%).

Conclusões À semelhança do descrito na literatura, o desfecho desfavorável do EM predominou nos doentes sem epilepsia prévia. O tempo até ao controlo do EM foi inferior no EM agudo e nos doentes com antecedentes de epilepsia, sem significância estatística.

EP-23 - EPILEPSIA E COGNIÇÃO NA GANGLIOSIDOSE GM2 VARIANTE B1 – EXPERIÊNCIA DE UM HOSPITAL NÍVEL III

Mariana M. Anjos^{1,2}; Sara Ferreira^{3,4}; Luísa Diogo^{3,4}; Joana Almeida⁵; Cristina Pereira^{1,4,6}

1 - Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 2 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Médio Tejo, E.P.E.; 3 - Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra, MetabERN; 4 - Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 5 - Psicologia, Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico, Centro de Referência de Epilepsia Refratária da Unidade Local de Saúde de Coimbra; 6 - Neurofisiologia, Hospital Pediátrico, Centro de Referência de Epilepsia Refratária da Unidade Local de Saúde de Coimbra e Rede Europeia EpiCare

Introdução A Gangliosidose GM2 variante B1 (GM2B1) é uma doença autossómica recessiva devida a variantes patogénicas no gene *HEXA*, com défice de hexosaminidase A. A consequente acumulação de gangliosídeos no tecido neuronal, leva a morte neuronal progressiva. Os sintomas incluem descoordenação motora, deterioração neurológica e funcional progressivas, com morte precoce. A epilepsia é uma comorbilidade comum.

Objetivo Caracterização da epilepsia, cognição e evolução clínica dos doentes com GM2B1.

Metodologia Estudo retrospectivo descritivo com análise dos processos clínicos de um grupo de doentes seguidos em Neuropediatria com diagnóstico de GM2B1.

Resultados Identificaram-se 4 doentes com GM2B1, 3 do sexo feminino, mediana de idades ao diagnóstico de 70 meses. Os sintomas mais frequentes na apresentação foram regressão do neurodesenvolvimento (100%), alterações da linguagem (75%) e crises epiléticas (50%). Todos os doentes apresentaram atraso na linguagem ($M_d=42$ meses) e perda total da linguagem ($M_d=78$ meses). A perda de capacidade de marcha ocorreu em 75% ($M_d=96$ meses). Todos os doentes apresentaram crises epiléticas no decurso da doença, mediana de aparecimento das crises aos 55 meses. As crises iniciais caracterizavam-se por ausências (50%), tónicas (25%) e mioclónicas (25%). A avaliação electroencefalográfica relevou atividade paroxística focal (100%), LPD (50%) e surtos FIRDA (50%). Todos foram medicados com fármacos anticrises epiléticas, 50% com necessidade de combinação de três fármacos. Em todos os casos foi demonstrado o défice enzimático em leucócitos e a alteração genética causal (75% variante patogénica c.533G>A(p.R178H) exão 5 em homozigotia).

Conclusão A GM2B1 inclui um espectro clínico variável, com idade de início dos sintomas, apresentação clínica inicial e evolução da doença heterogéneas. Na apresentação inicial metade dos doentes apresentava convulsões. A epilepsia é uma comorbilidade frequente na GM2B1, com gravidade e apresentações variáveis, podendo ser de difícil controlo. O diagnóstico atempado e seguimento multidisciplinar são importantes para o aconselhamento familiar e a melhoria da qualidade de vida.

EP-24 - EPILEPSIA TEMPORAL COM “POUTING” ICTAL (“CHAPEAU DE GENDARME”) NUMA ENCEFALITE AUTOIMUNE RELACIONADA COM ANTI-CASPR2

Catarina Caldeiras¹; Bruno Carvalho¹; Duarte Vieira³; Ricardo Rego²

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2 - Unidade de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 3 - Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal

Introdução Descrevemos um caso de “pouting” ictal precoce e exuberante numa epilepsia temporal mesial associada ao anticorpo anti-CASPR2, como contributo para a expansão do fenótipo clínico das diferentes encefalites autoimunes e do valor localizador desse sinal.

Caso Clínico Homem, 77 anos, com antecedentes de hipertensão, diabetes tipo 2, doença arterial periférica e nefrectomia pós carcinoma renal. Trazido ao SU por episódios paroxísticos pluridiários e breves (< 1 minuto) em que descrevia angústia e dispneia e os circunstantes o notavam confuso. Num EEG foram registadas múltiplas crises com padrão ictal temporal anterior direito manifestando-se inicialmente com “pouting”, expressão amedrontada, pletora facial e taquipneia, por vezes com automatismos orais. Iniciou lacosamida até 200 mg diários com remissão das crises. A RM cerebral revelou hipersinal T2/FLAIR e expansão do uncus, amígdala e hipocampo à direita. Foi encontrado o anticorpo anti-CASPR2 no LCR (1:100). A avaliação neuropsicológica revelou defeito mnésico e executivo. O rastreio de neoplasia oculta com TC CTAP mostrou lesões hepáticas suspeitas de metastização e a PET mostrou focos de hiper captação suspeitos de malignidade na mesma topografia. Cumpriu pulsos de metilprednisolona e aguarda reavaliação clínica e biópsia das lesões.

Conclusão O “pouting” ictal ocorre sobretudo em epilepsias frontais com uma zona epileptogénica a envolver o cíngulo anterior, tendo sido muito raramente descrito (e menos bem caracterizado) em epilepsias temporais ou insulares. No caso presente, a expressão electroencefalográfica e imagiológica foi claramente temporal. Encontrámos na literatura um outro caso de encefalite límbica relacionada com anti-CASPR2 e “pouting” ictal, o que, considerando a raridade do sinal, sugere que possa haver uma associação não fortuita.

EP-25 - A FEBRE REUMÁTICA COMO FATOR PRECIPITANTE INICIAL PARA A EPILEPSIA MESIAL TEMPORAL COM ATROFIA HIPOCAMPAL

Luna Moreira Marangon¹; Glenda Corrêa Borges De Lacerda¹

1 - Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro

Objetivo: Descrever uma série de pacientes adultos com epilepsia mesial temporal e atrofia hipocampal nos quais a febre reumática possa ter sido o fator precipitante inicial.

Métodos: Foram identificados 6 pacientes no ambulatório de Epilepsias do Hospital Universitário Gaffrée e Guinle e no Instituto Nacional de Cardiologia de Laranjeiras, Rio de Janeiro, diagnosticados com epilepsia mesial temporal com atrofia hipocampal unilateral (ILAE, 2017). O único evento patológico prévio de nota foi o diagnóstico de febre reumática, segundo critérios de Jones. Os pacientes forneceram consentimento esclarecido após aprovação pelo comitê de ética local sob o número 88950818.4.1001.5258 (Plataforma Brasil).

Resultados: A amostra foi composta por 4 homens e 2 mulheres com média de idade de 42 anos (18-49 anos). Todos apresentavam cardite reumática crônica e nenhum apresentou coreia. A idade média de diagnóstico da febre reumática foi 15,16 anos (4-34 anos). A idade média de início das crises convulsivas foi 16,5 anos (4-38 anos). Todos pacientes apresentavam crises disperceptivas e 50% deles tiveram ao menos uma crise tônico-clônica generalizada ao longo da vida. Quanto ao controle das crises, apenas um apresentava farmacoresistência. O tempo de latência entre o diagnóstico de febre reumática e o início das crises convulsivas foi muito discrepante, variando de um a 22 anos, havendo dois casos nos quais as crises precederam o diagnóstico de febre reumática. Em ambos o diagnóstico de febre reumática foi tardio e os pacientes já se encontravam com lesões valvares crônicas, provavelmente devido a acesso precário ao sistema de saúde retardando o diagnóstico e o tratamento. Todos apresentavam atrofia hipocampal, a maioria à esquerda (66,6%). Três pacientes apresentavam EEG com anomalias epileptiformes ipsilaterais à lesão, um apresentava anomalias epileptiformes bilaterais e um apresentava EEG normal.

Conclusão: Febre reumática pode ser um fator precipitante inicial para epilepsia mesial temporal. Mecanismos imunológicos podem estar envolvidos.

EP-26 - TRANSFUÇÃO SANGUÍNEA: UMA CAUSA RARA DE ESTADO DE MAL – MECANISMOS E DESAFIOS

Margarida Ferro¹; Carolina Gavancho¹; Miguel Pimenta¹; Inês Cordeiro Menezes¹

¹ - Hospital de S. José, Unidade Local de Saúde São José

Introdução: O estado de mal (EM) epilético é uma emergência médica com prognóstico dependente da etiologia, sendo a transfusão sanguínea considerada uma causa rara de EM. Fisiopatologicamente considera-se existir disfunção endotelial desencadeada pela vasoconstrição associada ao rápido aumento da hemoglobina e viscosidade sanguínea nos vasos previamente dilatados por hipoxia crónica.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, 42 anos, natural da China, sem outros antecedentes de relevo. Apresentou crises refratárias motoras do hemicorpo direito com evolução para tónico-clónicas bilaterais 18 dias após transfusão sanguínea de 5 unidade de concentrados de eritrócitos por Hb 2g/dl em contexto de menometrorragias com 2 meses de evolução e 3 dias após histerecto-salpingectomia bilateral, sem intercorrências. A RM-CE demonstrou múltiplas lesões corticais e subcorticais de predomínio occipital bilaterais de maior expressão à esquerda com hipersinal em T2/FLAIR e melhoria franca após 6 dias, em concordância com síndrome de leucoencefalopatia posterior reversível (PRES). Nunca se verificou hipertensão arterial, desequilíbrio hidroelectrolítico ou terapêutica imunossupressora com exceção de dose única de 8mg EV de dexametasona durante a cirurgia.

Conclusões: A transfusão sanguínea é considerada uma causa incomum de EM e é maioritariamente associada a PRES. Fatores como comorbilidades e quantidade transfundida podem relacionar-se com o intervalo de tempo entre a transfusão e PRES, estando descritos outros casos com intervalo de vários dias. Nesta doente o stress cirúrgico pode ter contribuído também para desencadear esta síndrome.

EP-27 - ABORDAGEM DAS CRISES EPILÉTICAS INAUGURAIS NO SERVIÇO DE URGÊNCIA: A PREPONDERÂNCIA DO EEG

Miguel Saianda Duarte¹; Joana Marta²; Vasco Fonseca¹; Joana Neiva Correia¹; Ana Rita Pinto¹; Vanessa Silva¹; Nuno Canas¹

1 - Hospital Beatriz Ângelo, Loures; 2 - Departamento de Psiquiatria e Saúde Mental do Centro Hospitalar de Setúbal

Introdução: As crises epiléticas correspondem a 1% das vindas ao serviço de urgência (SU). Nos doentes com crises epiléticas inaugurais (CEI), uma abordagem sistemática é essencial para classificar as crises em não provocadas (CNP) ou sintomáticas agudas (CSA). O EEG, embora não disponível em todos os hospitais, apresenta um importante papel na urgência, contribuindo para a distinção entre ambos os tipos de crises e para a decisão terapêutica.

Objetivos: Avaliar a relevância do EEG realizado precocemente (menos de 24 horas) no SU, nomeadamente quanto à decisão de um tratamento precoce.

Metodologia: Estudo retrospectivo de doentes com vinda ao SU por uma CEI durante 2023 e que realizaram EEG nas primeiras 24h. Realizou-se uma análise descritiva de variáveis clínicas, imagiológicas e eletroencefalográficas.

Resultados: Identificámos 43 doentes com CEI, média de 62,2 anos, 53,5% homens. Assumimos 55,81% como CSA (n=24) e 44,19% (n=19) com CNP.

Dos doentes com CNP (idade média de 51 anos), 4 tinham TC-CE com lesão estrutural remota e 13 (68,4%) registavam atividade epileptiforme no EEG. Todos tiveram alta medicados, apesar de 4 não terem alterações na TC-CE ou no EEG. A média de idades dos casos de CSA foi de 70,96 anos. 13 (54,2%) tinham lesões estruturais agudas com atingimento cortical. As restantes CSA foram atribuídas a intercorrências infecciosas ou abstinência alcoólica; 41,7% (n=10) tinham atividade epilética no EEG, sendo que 7 apresentavam critérios de estado mal epilético (EME). Em 75% (n=18) decidiu-se medicar, sendo que em 55,6% dos casos o EEG foi determinante nesta decisão.

Conclusões: Os nossos resultados realçam o papel do EEG no SU, nomeadamente quanto à classificação das crises e decisões terapêuticas precoces. Como tal, devem ser feitos esforços para ter acesso a esta técnica no SU, devendo o EEG ser incluindo em protocolos de abordagem da CEI em contexto de urgência.

EP-28 - QUANDO O ESTADO DE MAL EPILÉTICO COMPLICA O ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL

Jorge M. Ferreira Machado¹; Mariana Seco¹; Axel Ferreira^{1,2}; Sara Duarte¹; Sara França^{1,2}; Diogo Fitas¹; Cristina Duque¹; Sandra Moreira¹; Catarina Cruto^{1,2}

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Hospital Pedro Hispano; 2 - Laboratório de Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Hospital Pedro Hispano

Introdução: O estado de mal epilético (EME) é uma emergência neurológica com elevada morbi-mortalidade. Em doentes com acidente vascular cerebral (AVC), o EME é um fator independente de prognóstico desfavorável. A fisiopatologia e as estratégias terapêuticas mais adequadas permanecem pouco esclarecidas. Assim, apresentamos dois casos de enfarte cerebral em território da artéria cerebral anterior (ACA) que evoluíram para EME refratário.

Caso clínico no1: Mulher, 75 anos, admitida por quadro com dois dias de evolução caracterizado por desatenção, apatia, hemiparesia e clonias à esquerda. Identificou-se uma lesão isquémica aguda em território da ACA direita por estenose intracraniana. Apesar da titulação crescente de fármacos anticrise epilética (FACE) e da resolução das clonias, verificou-se uma deterioração progressiva da vigília. O EEG confirmou evolução para EME não convulsivo que persistiu mesmo após otimização terapêutica. Decidiu-se evoluir para tratamento anestésico durante 24h. Com estas medidas conseguiu-se resolução do EME, mas a doente manteve quadro encefalopático grave, paresia crural esquerda e dependência elevada.

Caso clínico no2: Mulher, 75 anos, avaliada em contexto de via verde AVC. Apresentava-se em mutismo e com hemiparesia direita de predomínio crural com 4 horas de evolução. Realizou trombólise intravenosa, sem melhoria significativa. Não foi candidata a trombectomia. A TC-CE de controlo identificou enfarte cerebral agudo em território da ACA esquerda. Durante o internamento, apresentou deterioração rápida e progressiva da vigília. O EEG documentou EME. Pela refratariedade decidiu-se instituir tratamento anestésico. Obteve-se resolução eletroencefalográfica do EME, sem recuperação clínica, o que culminou no falecimento da doente por complicações respiratórias.

Conclusão: Nestas duas doentes, o EME alterou de forma desfavorável a evolução clínica esperada e colocou desafios de diagnóstico e de terapêutica. De facto, existem poucos casos reportados de enfarte da ACA complicados por EME pelo que, com esta apresentação, pretendemos discutir a melhor abordagem destes doentes.

EP-29 - ESTADO DE MAL EPILÉPTICO SUPER-REFRATÁRIO: DIFERENTES FATORES PRECIPITANTES NUM DOENTE SUSCETÍVEL

Marta Filipa Graça¹; Maria Rosa Andrade Ferreira¹; Luís Ribeiro¹; Sandra Moreira¹; Carla Batista¹; Catarina Cruto¹; Sara França¹

1 - Hospital Pedro Hispano, ULSM

Introdução: A diminuição do limiar epilético pode depender de fatores exógenos e endógenos, que podem coexistir num mesmo doente, levando ao desenvolvimento de crises epiléticas e eventualmente a um estado de mal epilético (EME)

Caso Clínico: Mulher de 42 anos, paraplégica desde 2010 por lesão medular traumática e rim único congénito, medicada cronicamente com baclofeno. Internada por osteomielite isquiática, tratada com imipenem. Em D49 de antibioterapia apresentou quadro de encefalopatia, seguido de evolução para estado de mal epilético (EME) convulsivo. Sem melhoria significativa com fármacos anticrises epiléticas (FACE), progredindo-se para tratamento anestésico, tendo realizado um primeiro ciclo surto-supressão com midazolam e propofol. Concomitantemente, foi alterada terapêutica antibiótica e suspenso o baclofeno. Da investigação realizada, salienta-se insuficiência renal aguda (IRA) de causa obstrutiva, com rápida resolução após tratamento adequado. A RM-CE e a punção lombar não revelaram alterações. Evoluiu para EME super refratário (EMESR), pelo que foi necessário a realização de novo surto-supressão com recurso a tiopental e quetamina. Após estas medidas terapêuticas, registou-se uma melhoria clínica e eletrográfica, com resolução do EME. A doente apresentou evolução clínica favorável, permitindo uma redução progressiva de FACE, mantendo-se sem recorrência de crises até à data da alta.

Conclusão: Nesta doente, consideramos que a conjugação de fármacos que diminuem o limiar epilético associada às alterações metabólicas consequentes da IRA, desencadearam o EME e contribuíram para a sua refratariedade. Apesar do imipenem e do baclofeno poderem precipitar crises, são raros os casos reportados de EMESR. Assim, é da maior importância o reconhecimento atempado e reversão célere de potenciais precipitantes de EME, sobretudo em doentes com fatores de risco.

EP-30 - ESTADO DE MAL NA DESNUTRIÇÃO: A VITAMINA QUE FALTAVA

Duarte Carapinha²; Joana Ferrão³; João Peres^{2,4}; António Martins^{2,4}; Raquel Tojal^{2,4}; José Bandeira Costa¹

1 - Serviço de Neurologia do Instituto Português de Oncologia de Lisboa; 2 - Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, Amadora, Lisboa; 3 - Serviço de Medicina Intensiva, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, Amadora, Lisboa; 4 - Laboratório de Neurofisiologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, Amadora, Lisboa

Introdução: A piridoxina (vitamina B6) serve como cofactor em múltiplas reacções metabólicas sendo determinante para a síntese de GABA. A sua deficiência, geneticamente determinada, é uma causa estabelecida de crises na população pediátrica, quando é adquirida está associada a crises no adulto, descritas sobretudo no doente crítico ou no alcoolismo crónico.

Caso clínico: Doente de 44 anos admitida por quadro com dois meses de evolução de astenia, enfartamento precoce, náuseas e vómitos pós-alimentares, perda ponderal de 20 kg, amenorreia e edema dos membros inferiores. Foi submetida anos antes a cirurgia de *bypass* gástrico, sendo esta revista cerca de sete meses antes da apresentação. Dada a desnutrição calórico-proteica grave a doente ficou internada para protocolo de renutrição, incluindo suplementação oral com polivitamínico.

Aos 21 dias de internamento, apresenta episódio súbito de depressão do estado de consciência e mioclonias palpebrais, oromandibulares e apendiculares bilaterais. No electroencefalograma (EEG) observou-se crise clínico-electrográfica com início na região fronto-central direita, iniciando-se tratamento com Levetiracetam e Clobazam, com posterior adição de Lacosamida. A RM-CE excluiu lesão estrutural, observando-se achados de provável natureza pós-ictal na alta convexidade parietal e no giro do cíngulo à direita. Por suspeita de défice de piridoxina, iniciou suplementação endovenosa, confirmando-se *a posteriori* défice não corrigido de piridoxina (1,3 ng/dL). Nos dois meses seguintes não se registaram novas crises, realizando desmame progressivo dos FACE (Fármacos Anti- Crise Epiléptica). Três meses após a crise inicial registou-se nova Crise Tónico Clónica precedida por aura sensitiva bilateral. Assumiu-se Epilepsia focal sequelar ao Estado de mal Sintomático agudo, iniciado-se Levetiracetam em dose baixa, estando sem crises há 5 meses.

Conclusão: Destacamos este caso para relevar a importância de incluir a piridoxina no diagnóstico diferencial de crises epilépticas no adulto, especificamente em casos de malnutrição. A sua suplementação endovenosa é fundamental para controlo das crises, em adição aos FACE.

EP-31 - WORKSHOP DE TEATRO PARA DOENTES COM EPILEPSIA: UMA INICIATIVA A REPETIR.

Carla Morgado¹; Luís Costa²; Célia Machado¹

1 - Serviço de Neurologia, ULS de Braga; 2 - Serviço de Neurologia, ULSAM

Introdução: A epilepsia apresenta um impacto negativo no dia-a-dia dos doentes, por estar associada a elevada prevalência de depressão e ansiedade, que afeta 30-40% dos doentes e promove o isolamento social. São necessárias estratégias não-farmacológicas que previnam ou diminuam este impacto.

Objetivo: Este estudo pretendeu avaliar os efeitos da participação num workshop de teatro na sintomatologia depressiva e ansiosa dos doentes com epilepsia.

Metodologia: Os participantes foram selecionados a partir da população de doentes adultos seguidos na consulta de epilepsia do Hospital de Braga, através de inscrição voluntária num workshop de teatro, publicitado em consulta e através de afixação de panfletos nas áreas comuns da consulta. O workshop foi ministrado em 3 sessões, com a duração de 120 minutos, realizadas em 3 sábados consecutivos. Foram aplicados questionários de avaliação de depressão e ansiedade, NDDI e GAD-7, respetivamente, antes da 1ª sessão e no final da 3ª sessão. Foram recolhidos testemunhos dos participantes no final da última sessão. Foram recolhidos dados demográficos e clínicos. Utilizou-se o SPSS® para análise estatística.

Resultados: Sete dos 9 participantes responderam aos questionários nos 2 tempos de avaliação, sendo 6 do género feminino. A mediana de idades foi de 52 anos. A maioria dos participantes tinham diagnóstico de epilepsia focal (85,7%), com foco temporal (57,1%) e etiologia desconhecida (57,1%). A pontuação do NDDI e GAD-7 foi menor no final da 3ª sessão, não se encontrando, contudo, diferenças estatisticamente significativas quando comparado com os resultados prévios à 1ª sessão. Os conceitos mais frequentemente aplicados para a definição desta experiência foram: socialização/convívio; troca/partilha, autoestima/auto-confiança.

Conclusão: Este workshop de teatro teve um impacto positivo nos doentes com epilepsia, contribuindo para a redução da sintomatologia depressiva e/ou ansiosa, mas sobretudo potenciando momentos de socialização e partilha, com efeitos benéficos na auto-estima. Dever-se-á manter esta iniciativa no futuro envolvendo mais participantes.

EP-32 - PROGNÓSTICO A LONGO-PRAZO NO TCE: INFLUÊNCIA DAS CRISES PRECOSES E DA PROFILAXIA COM FÁRMACO ANTI-CRISE EPILÉPTICA

André Costa¹; Catarina Borges¹; Ana Graça Velon¹; Luís Rocha^{2,3}; Pedro Guimarães^{1,5}; Rui Chorão^{4,5}

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2 - Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro; 3 - Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde de Santo António; 4 - Serviço de Neurofisiologia, Unidade de Local de Saúde de Santo António; 5 - Unidade de Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: As crises precoces representam uma complicação bem conhecida pós-TCE. A sua incidência é variável, associando-se a um pior prognóstico funcional. Caso ocorram é consensual o início de fármaco anti-crise epiléptica (FACE), no entanto não existe consenso relativamente à administração profilática de FACE no TCE.

Objetivos: Analisar a prescrição de FACE profilático no TCE e encontrar preditores de prognóstico a longo-prazo

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo que incluiu uma amostra de doentes internados num serviço de Neurologia por TCE com lesão endocraniana em 2021 e 2022. Caracterizou-se a amostra com parâmetros sociodemográficos e clínicos. O prognóstico funcional foi avaliado através da Glasgow Outcome Scale-Extended (GOS-E) e considerado favorável se > 4 (*outcome* primário). Registou-se a prevalência de crises precoces e de epilepsia pós-traumática (*outcomes* secundários). Utilizaram-se modelos de regressão logística e COX na identificação de preditores.

Resultados: Incluíram-se 116 doentes (60% sexo masculino) com idade média de $75,1 \pm 14,8$ anos. Em 28 doentes (24%) o TCE foi moderado-severo. O hematoma subdural constituiu a lesão endocraniana mais prevalente (62%). Administrou-se FACE profilaticamente em 14 doentes (12%), e ocorreram crises precoces em 11% ($n=13$). O EEG demonstrou alterações de carácter epileptiforme em 9 doentes, levando à instituição de FACE profilático em 2 deles. Verificou-se um resultado clínico favorável (GOS-E >4) em 66%. A prescrição de FACE profilático não diminuiu significativamente a ocorrência de crises precoces e/ou epilepsia pós-traumática. Em análise multivariada, um mRS prévio <3 , idade <80 anos e TCE ligeiro mostraram ser preditores independentes de um prognóstico funcional favorável aos 12 meses.

Conclusões: Na nossa amostra, a severidade do TCE, mRS prévio e idade influenciam o prognóstico a longo-prazo no TCE, corroborando os dados existentes na literatura. É necessária ainda evidência de melhor qualidade para que se possam emitir recomendações mais claras a respeito do papel da utilização de FACE profilático no TCE.

EP-33 - EXPERIÊNCIA DO CENOBAMATO EM DOENTES COM EPILEPSIA FOCAL REFRATÁRIA NUM CENTRO TERCIÁRIO

Vítor Mendes Ferreira¹; Rita Ventura¹; Nuno Canas^{2,3}; Francisca Sá^{1,3}

1 - Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2 - Hospital Beatriz Ângelo; 3 - Centro de Referência de Epilepsia Refratária do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental

Introdução: O cenobamato é um fármaco anti-crise epiléptica (FACE) de terceira geração que demonstrou uma elevada eficácia no controlo da frequência de crises em doentes com epilepsia focal refratária.

Objetivos: Rever a experiência inicial da utilização do cenobamato em doentes com epilepsia focal refratária.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo com base em registos de doentes seguidos num centro terciário por epilepsia focal refratária, que iniciaram tratamento com cenobamato entre Julho-Novembro de 2023, tendo sido realizada monitorização remota semanal no primeiro mês e posteriormente mensal até aos 3 meses. Foi avaliada a taxa de doentes respondedores (definido como uma redução $\geq 50\%$ da frequência de crises) e taxa de retenção aos 3 meses.

Resultados: Foram incluídos 13 doentes, 61.5% do sexo masculino, com idade média de doença de 27.5 \pm 14.6 anos e idade média de início de cenobamato de 44.5 \pm 11.4 anos. 53.8% dos doentes tinham uma epilepsia focal de etiologia não-determinada e todos realizaram avaliação pré-cirúrgica. A dose média de cenobamato aos 3 meses foi de 127mg. A taxa de retenção aos 3 meses foi de 92.3% (12 doentes), sendo que apenas 1 doente suspendeu transitariamente a terapêutica por efeitos adversos. A taxa de doentes respondedores aos 3 meses foi de 91.7% (11 doentes). No grupo dos doentes respondedores, 27.3% reduziu o número de FACE concomitantes, em 90.9% dos doentes foi possível reduzir em $>50\%$ a dose de pelo menos 1 dos FACE concomitantes e em 54.5% foi possível uma redução da dose $>50\%$ de pelo menos 2 FACE concomitantes. Os efeitos secundários mais frequentes foram tonturas, sonolência e desequilíbrio da marcha.

Conclusões: Na nossa amostra, mostrou-se um fármaco útil mesmo em doentes altamente refratários, com uma taxa de respondedores de 91.7% e um decréscimo significativo dos fármacos concomitantes, sendo que os efeitos adversos apenas condicionaram a suspensão transitória da terapêutica num doente.

EP-34 - MORTE SÚBITA INESPERADA EM EPILEPSIA: O QUE PODEMOS APRENDER COM OS CASOS DIFÍCEIS

Teresa Santana¹; Inês Rosário Marques¹

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Almada e Seixal

Introdução: A morte súbita inesperada em epilepsia (SUDEP) é responsável por 2 a 18% das mortes em doentes epiléticos, incluindo todas as mortes súbitas e inesperadas, não traumáticas ou por afogamento, sendo ou não presenciadas, em que exista ou não evidência de uma crise e nas quais a autópsia não revele uma causa anatômica ou toxicológica para a morte. Alguns fatores de risco incluem crises tónico-clónicas bilaterais frequentes, epilepsia refratária ou não controlada e epilepsia de longa duração. Fisiopatologicamente, resulta da interação multifatorial entre disfunção cardiorrespiratória e alteração do estado de consciência.

Caso clínico: Homem de 41 anos, com antecedentes pessoais de parto distócico, e esquizofrenia paranoide diagnosticada aos 28 anos. Desde a infância que fora seguido em consulta por epilepsia focal refratária, com crises com postura tónica assimétrica. Dos exames complementares, salientava-se eletroencefalograma com atividade epilética frontotemporal direita e ressonância magnética crânio-encefálica com alteração de sinal cortical pré-opercular frontal direita sugestiva de displasia focal. À época não foi candidato a cirurgia de epilepsia. Iniciou novo seguimento aos 38 anos, mantendo crises pluridiárias, maioritariamente durante o sono. O vídeo-EEG mostrou múltiplas crises com início frontal direito, sendo proposto para cirurgia de epilepsia refratária, que estava a aguardar. Recentemente fomos informados de que o doente falecera durante o sono. Foi encontrado em decúbito ventral, com os membros superiores sob o corpo e punhos cerrados, evidenciando mordedura da língua. Admitiu-se, assim, provável SUDEP como a causa de morte.

Conclusões: Os doentes em maior risco de SUDEP devem ser identificados e informados das medidas de redução do risco (adesão terapêutica e evicção dos fatores desencadeantes de crises). Doentes com crises noturnas devem evitar o decúbito ventral no sono, aconselhando-se supervisão noturna e treino de suporte básico de vida aos familiares. Finalmente, nas epilepsias refratárias deve considerar-se o tratamento cirúrgico o mais precocemente possível.

EP-35 - CRISES EPILÉTICAS NA DOENÇA ASSOCIADA AOS ANTICORPOS CONTRA A GLICOPROTEÍNA OLIGODENDROCÍTICA DA MIELINA: DUAS MANIFESTAÇÕES DISTINTAS

Mariana Gouveia Lopes¹; Rita De Sousa³; Pedro Barradas³; Constança Santos^{2,4}; Joana Amaral²; Joana Ribeiro²; Filipe Palavra^{2,5}; Cristina Pereira^{2,4,5,6}

1 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde da Região de Leiria; 2 - Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 3 - Neurorradiologia, Serviço de Imagem Médica, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 4 - Centro de Referência da Epilepsia Refratária, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 5 - Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 6 - Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra e Rede Europeia EpiCare

INTRODUÇÃO A doença associada aos anticorpos contra a glicoproteína oligodendrocítica da mielina (MOGAD) é um distúrbio desmielinizante imunomediado do sistema nervoso central. Descrevem-se duas manifestações desta patologia, com crises sintomáticas agudas à apresentação: encefalite associada a anti-MOG com lesões hiperintensas em FLAIR e convulsões (FLAMES) e encefalomielite aguda disseminada (ADEM).

CASOS CLÍNICOS

Caso 1: menina, 5 anos, previamente saudável, admitida por clonias da hemiface direita, desvio oculo-cefálico ipsilateral e anartria, em contexto febril. Ao exame neurológico, apresentava parésia facial e sinais piramidais à direita. Realizou punção lombar (PL), que demonstrou pleocitose de predomínio mononuclear, hiperproteïnorráquia, sem bandas oligoclonais. O EEG revelou encefalopatia e atividade lenta e paroxística frontal esquerda. A RM-CE demonstrou múltiplas lesões hiperintensas em T2/FLAIR infra e supratentoriais, sugestivas de ADEM, no entanto com uma área de hipersinal cortico-subcortical frontal esquerda em T2/FLAIR e restrição à difusão. Foi detetado o anticorpo anti-MOG (1:32). Estes achados apontaram para o diagnóstico de FLAMES. Cumpriu 7 dias de metilprednisolona 30mg/Kg/dia e ácido valpróico, com boa resposta.

Caso 2: menino, 7 anos, previamente saudável, admitido por estado de mal epilético em contexto febril. A PL demonstrou pleocitose de predomínio mononuclear, hiperproteïnorráquia, sem bandas oligoclonais e identificou-se o anticorpo anti-MOG no soro (1:1000). O EEG foi compatível com uma encefalopatia grau 3. A RM-CE revelou áreas hiperintensas em T2WI e T2/FLAIR talâmicas bilaterais, cerebelosa interna, nos pedúnculos cerebelosos médios e na protuberância inferior bilateralmente, confirmando o diagnóstico de ADEM. Cumpriu 7 dias de metilprednisolona 30mg/Kg/dia e levetiracetam, com boa resposta.

CONCLUSÃO Com estes casos, destacamos uma entidade clínico-radiológica rara, principalmente em idade pediátrica de MOGAD designada FLAMES e uma apresentação atípica de ADEM, com um estado de mal epilético. Ambas cursaram com crises sintomáticas agudas na apresentação e boa resposta terapêutica. A suspeição diagnóstica permite um tratamento atempado, minimizando os danos a longo-prazo.

EP-36 - ENCEFALITE “POSTERIOR” DE RASMUSSEN – UMA APRESENTAÇÃO TARDIA E ATÍPICA

Carolina Cunha¹; Inês Cunha¹; Ana Brás¹; Rute Teotónio¹; Conceição Bento¹; Daniela Pereira²; João Lemos¹; Sónia Batista¹; João Durães¹; Francisco Sales¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2 - Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: A encefalite de Rasmussen (ER) é uma doença imuno-mediada caracterizada por atrofia cerebral uni-hemisférica progressiva, predominantemente opercular. Mais frequente em crianças, apresenta-se com epilepsia refratária, hemiparesia e deterioração cognitiva. Existe uma grande variedade de apresentações desta síndrome, pelo que as manifestações clínicas atípicas não nos devem desviar do diagnóstico.

Caso clínico: Apresentamos uma jovem que aos 15 anos inicia episódios recorrentes de alteração do campo visual esquerdo com duração de segundos. Aos 17 anos reporta um defeito progressivo de visão no campo visual esquerdo, associado a disfunção motora dos membros esquerdos e cefaleias recorrentes. Progressivamente, associa alguns dos episódios de cefaleia a fenómenos visuais positivos. Ao exame neurológico, apresenta uma hemianopsia homónima esquerda e hemiataxia direita. Iniciou estudo complementar com EEG seriados que não revelaram alterações. Aos 19 anos, identificou-se uma atividade lenta contínua com atividade epilética interposta na região parietotemporal direita. Realizou RM crânio-encefálicas sucessivas, a demonstrar inicialmente lesão sequelar opercular direita, de seguida nova lesão sequelar cerebelosa direita e lesão ativa no pré-cuneus direito, com posterior evolução para cronicidade e atrofia marcada cerebelosa direita. Foi inicialmente considerado um extenso diagnóstico diferencial, que foi progressivamente sendo excluído. O estudo complementar incluiu pesquisa de bandas oligoclonais, que demonstrou síntese intratecal. Foi então iniciada terapia com corticoterapia, com resposta. Assim, dada a evolução flutuante do quadro associado a aspetos clínico-analítico-imagiológicos inflamatórios, com envolvimento encefálico e cerebeloso unilateral e progressão para atrofia unilateral, numa doente com epilepsia focal, admite-se como hipótese diagnóstica mais provável a ER.

Conclusão: Este caso alerta para um conjunto de sintomas que raramente se associa a ER, nomeadamente a semiologia inicial não motora e o envolvimento cerebral posterior, em particular a atrofia cerebelosa ipsilateral à atrofia cerebral. O reconhecimento do espetro fenotípico da ER pode levar ao tratamento imunológico atempado e à abordagem cirúrgica, quando clinicamente justificado.

EP-37 - CRISES FOCAIS MOTORAS COMO MANIFESTAÇÃO DE SÍNDROME PARANEOPLÁSICA SECUNDÁRIA A TIMOMA

Joana Barbosa¹; Cristina Rosado Coelho¹; Gonçalo V. Bonifácio¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal

As síndromes neurológicas paraneoplásicas (PNS) são patologias relacionadas com uma neoplasia por provável reação autoimune, sem relação com invasão direta, metástases, infecção ou distúrbios metabólicos. O timoma, tumor comum do mediastino anterior, associa-se frequentemente a doenças neuromusculares auto-ímmunes e neuropatias, mas pode apresentar-se também com outras PNS como encefalites límbicas ou extra-límbicas e síndromes de hipercoagulabilidade.

Um homem de 37 anos recorre ao Serviço de Urgência por episódios de movimentos involuntários periorais direitos com uma semana de evolução. Os episódios iniciavam-se com parestesias periorais direitas seguidas de mioclonias na mesma zona, com duração de segundos, sem propagação, generalização ou alteração da consciência, compatíveis com crises focais motoras. Repetiam-se 5 a 10 vezes por dia, cedendo a terapêutica com levetiracetam, lacosamida e clonazepam. A RM-CE revelou lesão fronto-parietal esquerda sugestiva de enfarte venoso cerebral, pelo que iniciou anticoagulação. Realizou TC tóraco-abdomino-pélvica para estudo etiológico, observando-se massa mediastínica compatível com provável timoma. A RM-CE de controlo revelou discreto incremento da lesão já descrita e uma pequena nova lesão córtico-subcortical fronto-basal esquerda, com características semelhantes à anterior. Realizou ressecção da massa, confirmando-se timoma B2 totalmente ressecado, pT1. Três meses depois da cirurgia, repetiu RM-CE com franca melhoria imagiológica, observando-se apenas pequena área sequelar da prévia lesão frontal posterior esquerda e ausência da segunda lesão descrita. Manteve-se sempre sem alterações da circulação venosa. Diminuiu por iniciativa própria a medicação anti-crisis epiléticas, mantendo-se livre de crises sob LVT 125 mg 2id.

Trata-se de um diagnóstico desafiante, apresentando-se com crises focais motoras secundárias a provável trombose venosa cerebral paraneoplásica associada a timoma. Face ao aparecimento da segunda lesão, foi equacionado tratar-se de encefalite extra-límbica ou metastização cerebral. As crises foram a primeira manifestação de uma doença complexa que exigiu a colaboração de várias especialidades, culminando no desaparecimento das lesões e num doente livre de crises.

EP-38 - CRISE EPILÉPTICA - A PONTA DO ICEBERG DA SÍNDROME DE GOODPASTURE

Luís Costa¹; Carla Morgado²; Eduardo Freitas²; Célia Machado²; Ricardo Martins³; João Pereira²

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

A síndrome de Goodpasture é uma doença rara autoimune caracterizada por insuficiência renal rapidamente progressiva e hemorragia pulmonar. O tratamento preconizado inclui imunossupressão com corticoterapia e imunomoduladores.

Mulher de 40 anos, antecedentes de enxaqueca com aura visual, sem história pessoal ou familiar de epilepsia, internada ao cuidado da Nefrologia por queixas de astenia e anorexia no contexto de anemia grave, lesão renal aguda e hemorragia alveolar difusa associada a anticorpos anti-membrana basal glomerular (Síndrome de Goodpasture). No internamento estava medicada com metilprednisolona, ciclofosfamida e foi submetida a plasmaferese. Durante o internamento apresentava valores tensionais elevados refratários à medicação e no 11º dia de internamento iniciou queixas de visão turva no campo visual direito e posteriormente, antes de iniciar plasmaferese iniciou movimentos involuntários tónico-clónicos bilaterais com incontinência de esfíncteres que cederam com diazepam e levetiracetam. O estudo analítico revelou creatinina de 3.7 mg/dL, ureia de 88 mg/dL, sem outras alterações e TC-CE mostrou hipodensidade cortico-subcortical parieto-occipital bilateral de predomínio esquerdo com aspeto sugestivo de PRES. Realizou RM-CE que mostrava hipersinal T2/FLAIR cortico-subcortical fronto-parietal e parieto-occipital bilateral de predomínio esquerdo com ligeiro efeito de massa, sem restrição à difusão ou hemorragia, com características sugestivas de PRES. Assumiram-se potenciais fatores etiológicos a lesão renal, hipertensão arterial, corticóide e ciclofosfamida. Foi intensificado controlo tensional, substituída ciclofosfamida por rituximab e reduzido corticóide. Verificou-se resolução das queixas visuais, sem recorrência de crises epiléticas. Repetiu RM-CE dez dias depois que mostrava involução das lesões. Mantém seguimento em consulta, sem novas crises e sob desmame de levetiracetam.

As crises epiléticas podem ocorrer em 74-87% dos casos de PRES. Pretende-se ilustrar um caso de crise sintomática aguda secundária a PRES, cuja etiologia multifatorial tornou a abordagem desafiante. Embora não seja um factor etiológico conhecido, estão descritos casos de PRES secundários à Síndrome de Goodpasture.

EP-39 - CRISES FRATURANTES

Sandra Palma¹; Pedro Pereira¹

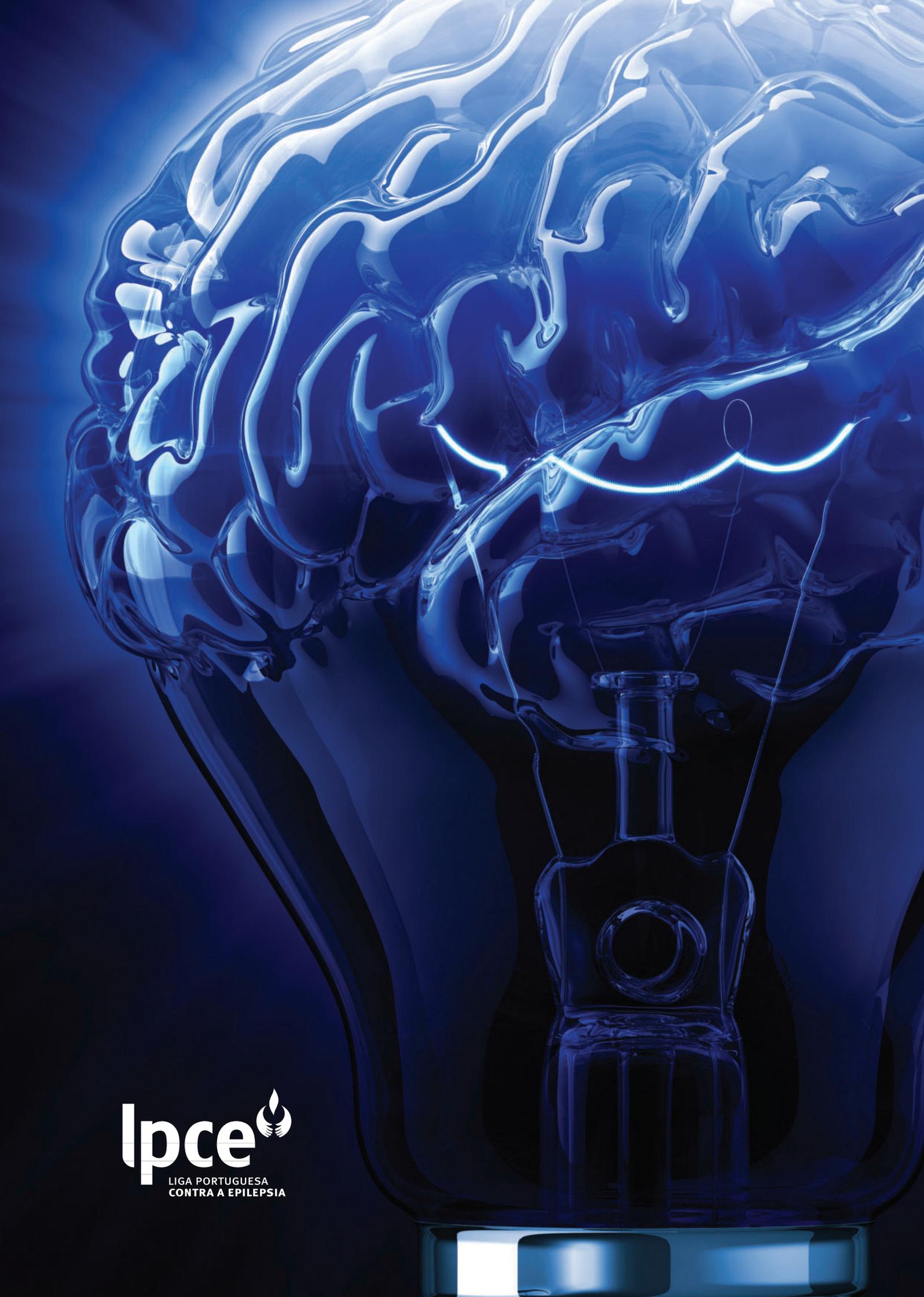
1 - Hospital Garcia de Orta

INTRODUÇÃO: As fraturas sem trauma associadas a crises epiléticas são extremamente raras (0,3%), sendo a fratura proximal do ombro a mais frequente. O síndrome de anticorpos anti-fosfolípidos (SAAF) leva a um risco de desenvolver epilepsia de 8-10%, sobretudo se associado com acidentes vasculares cerebrais.

CASO CLÍNICO: Homem, 50 anos, previamente saudável, apresentou um quadro de início súbito, sem desencadeante, durante o sono, com duração de 40 minutos, de movimentos tónico-clónicos generalizados, presenciados pela esposa. Após recuperação de consciência, apresentava dor e limitação funcional dos ombros. Já no SU observaram-se fracturas e luxações pósterio-inferior dos ombros bilateralmente, tratadas cirurgicamente no internamento. À observação apresentava alteração de mobilidade dos membros superiores. Analiticamente destacava-se creatinaquinase (3141UI/L), aPTT (35,8s) e PCR (11.25mg/dL) elevadas. Na RM-E identificaram-se hiperintensidades em T2 sem restrição à difusão, subcorticais frontais e parietais e também justacortical frontal superior parassagital esquerda. O EEG não identificou actividade paroxística e o estudo do líquido com citoquímico, neuropatológico, vírus neurotrópicos e anticorpos antineuronais foi inocente. O estudo vascular revelou persistência de anticorpo lúpico positivo, estabelecendo-se o diagnóstico de SAAF e epilepsia de etiologia vascular. O doente iniciou levetiracetam e varfarina, sem recorrência de crises quatro anos depois.

Apesar de raro, as crises epiléticas, mesmo sem trauma, podem causar, fracturas ou luxações espontâneas, pelo que a referência a dor e impotência funcional localizada deve despoletar o estudo radiológico. A apresentação com fracturas-luxações posteriores bilaterais dos ombros, sem trauma, é considerada por alguns autores patognomónica de etiologia epilética.

A epilepsia como apresentação inicial do SAAF é infrequente, devendo suspeitar-se na presença de lesões vasculares em doentes sem fatores de risco e com alterações das provas de coagulação. O mecanismo pelo qual este leva a crises epiléticas não está esclarecido, especulando-se que para além do dano vascular cerebral, possa estar associado um mecanismo mediado por anticorpos.



lpce 
LIGA PORTUGUESA
CONTRA A EPILEPSIA