

37° ENE

**ENCONTRO
NACIONAL DE
EPILEPTOLOGIA**

**EPILEPSIA NA
ERA DIGITAL**

6 E 7 DE MARÇO DE 2026

CENTRO DE CONGRESSOS PORTO PALÁCIO

37º ENE

ENCONTRO NACIONAL DE EPILEPTOLOGIA

COMISSÃO CIENTÍFICA

Prof. Doutor António Martins da Silva
Dr.^a Conceição Robalo
Dr.^a Isabel Luzeiro
Prof. Doutor José Lopes Lima
Dr. Nuno Canas

COMISSÃO ORGANIZADORA

Dr.^a Amélia Mendes, ULS Vila Nova de Gaia/Espinho
Dr.^a Ângela Pereira, ULS Braga
Dr.^a Carolina Queiroz Azoia, ULS Trás-os-Montes e Alto Douro
Dr.^a Catarina Borges, ULS Trás-os-Montes e Alto Douro
Dr.^a Catarina Caldeiras, ULS São João
Dr.^a Catarina Cruto, ULS Matosinhos
Dr.^a Célia Machado, ULS Braga
Dr.^a Francisca Sá, ULS Lisboa Ocidental
Dr. Pedro Correia, ULS Alto Minho
Dr. Pedro Guimarães, ULS Trás-os-Montes e Alto Douro - Secretário Geral
Dr.^a Raquel Samões, ULS Santo António
Dr.^a Rute Teotónio, ULS Coimbra

EPILEPSIA NA ERA DIGITAL

PATROCINADORES



SEXTA-FEIRA - 06 DE MARÇO DE 2026

- 08.00** Abertura do secretariado
08:30-08:45 Sessão de Abertura
- 08:45-10h00** **CONFERÊNCIA 1:**
Cirurgia da Epilepsia na Era Digital
Epilepsy Surgery in the Digital Age
Moderação: Prof. Doutora Carla Bentes (ULS Lisboa Norte) e Dr. Ricardo Rego (ULS São João)
Avanços tecnológicos na cirurgia da epilepsia
Technological Advances in Epilepsy Surgery
Prof. Doutor Fabrice Bartolomei, Service de Neurophysiologie Clinique de la Timone, Hôpitaux de Marseille, France
- Maximizando o rendimento do SEEG: perspetivas atuais e futuras**
Maximizing the yield of SEEG: present and future perspectives
Prof. Doutor Jorge González-Martínez, Department of Neurological Surgery
Pittsburgh, Pennsylvania, USA
- 10h00-10h30** **Conversa com o Especialista – Livanova**
What will 800 real-world patients teach us about VNS Therapy™?
Michal Tzadok, MD (Edmond & Lili Safra Childrens| Hospital, Sheba Medical Center, Tel Hashome, Israel)
- 10h30-11h00** Coffee-Break e Sessão de Posters 1 (EP1-EP10)
Moderação: Dr.ª Ana Franco (ULS Lisboa Norte) e Dr.ª Célia Machado (ULS Braga)
- 11h00-12h00** **Comunicações Orais 1 (CO1-CO6)**
Moderação: Prof. Doutor João Chaves (ULS Santo António) e Dr.ª Rute Teotónio (ULS Coimbra)
- 12h00-13h00** **Simpósio 1 - UCB**
From early diagnosis to comprehensive management of DEE: the value of time and continuity of care
Moderação: Dr. Ricardo Rego, ULS São João, Porto
Opening – Time as a therapeutic factor in DEE
Dr. Ricardo Rego, ULS São João, Porto
Early diagnosis in childhood: an opportunity to change the prognosis
Dra. Sofia Quintas, ULS Lisboa Norte, Hospital Santa Maria, Lisboa
Continuity of care in adults with DEE: redefining to move forward. Evidence in real-world clinical practice with fenfluramine
Dr. Manuel Toledo Argany, Hospital Vall d´Hebron, Barcelona
Debate and conclusions – Connecting stages, sharing solutions
- 13h00-14h00** Almoço
- 14h00-15h00** **Simpósio 2 - Angelini Pharma**
Toward Zero Seizures: Tackling Stigma, Enhancing Quality of Life and Preventing SUDEP
Eugen Trinka MD (Christian Doppler Klinik, University Hospital of the Paracelsus Medical University), PhD;
Carla Bentes MD (ULS Santa Maria), PhD; Nuno Canas MD (ULS Loures-Odivelas); Francisco Sales, MD (ULS Coimbra)
- 15h00-16h15** **CONFERÊNCIA 2:**
Inteligência Artificial (IA): Da Neurociência básica à Neurociência clínica
Artificial Intelligence (AI): From basic neuroscience to clinical neuroscience
Moderação: Dr. Nuno Canas (ULS Loures-Odivelas) e Dr.ª Sara Parreira (Young Epilepsy Section – YES – Portugal, ULS Lisboa Norte)
Inteligência Artificial (IA): Presente e Futuro da Neurociência
Artificial Intelligence (AI): The Present and Future of Neuroscience
Prof. Doutor António Luís Lopes, Instituto Superior de Ciências do Trabalho e da Empresa (ISCTE)
Inteligência Artificial (IA): Avanços na Epileptologia
Artificial Intelligence (AI): Advances in Epileptology
(sessão dinamizada pela Young Epilepsy Section (YES) - Portugal)
Dr. Colin Josephson, Department of Clinical Neurosciences Calgary, Canada
- 16h15-16h45** Coffee-Break e Sessão de Posters 2 (EP11-EP19)
Moderação: Dr. António Campos (ULS Vila Nova de Gaia/Espinho) e Dr.ª Inês Cordeiro (ULS Lisboa Central)
- 16h45-17h30** **CONFERÊNCIA 3:**
Novas Oportunidades na Era Digital para Monitorização Remota em Crianças com Epilepsias Raras
New Opportunities in the Digital Age for Remote Monitoring of Children with Rare Epilepsies
Dr.ª Cristina Pereira, Hospital Pediátrico e Centro de Referência de Epilepsia Refratária, Serviço de Pediatria da ULS de Coimbra
Moderação: Dr. Rui Chorão (ULS Santo António) e Dr.ª Sofia Quintas (ULS Lisboa Norte)
- 17h30-18h30** **Comunicações Orais 2 (CO7-CO12)**
Moderação: Dr. José Augusto Mendes Ribeiro (ULS Vila Nova de Gaia/Espinho) e Dr.ª Vanessa Silva (ULS Loures-Odivelas)
- 18h30-19h30** Assembleia Geral
- 20h30** Jantar

SÁBADO - 07 DE MARÇO DE 2026

08h15-09h30

CONFERÊNCIA 4:

Electroencefalografia na Era Digital *Electroencephalography in the Digital Age*

Moderação: Dr.ª Ana Rita Peralta (ULS Lisboa Norte) e Dr. Joel Freitas (ULS Santo António)

A invenção de Hans Berger numa Era Digital

Hans Berger's invention in the Digital Age

Prof. Doutor Alberto Leal, Unidade de Neurofisiologia do Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa (CHPL)

Interpretação Automatizada do Eletroencefalograma utilizando a Inteligência Artificial (IA)

Automated Interpretation of Electroencephalogram using Artificial Intelligence (AI)

Prof. Doutor Sándor Beniczky, Danish Epilepsy Centre (Filadelfia), Dianalund, Denmark

09h35-10h50

CONFERÊNCIA 5:

Imagiologia da Epilepsia na Era Digital

Moderação: Dr.ª Carla Conceição (ULS Lisboa Central) e Dr. Duarte Vieira (ULS São João)

Neurorradiologia da Epilepsia na Era Digital

Neuroradiology of Epilepsy in the Digital Age

Prof. Doutora Daniela Jardim Pereira, Serviço de Neurorradiologia da ULS de Coimbra

Graph Neural Networks na Identificação de Displasias Corticais Focais

Graph Neural Networks in the Identification of Focal Cortical Dysplasias

Prof. Doutora Mathilde Ripart, Research Associate on the MELD project, UCL Great Ormond Street Institute of Child Health, London, UK

10h50-11h20

Coffee-Break e Sessão de Posters (EP20-EP29)

Moderação: Dr.ª Carolina Queiroz Azoia (ULS Trás-os-Montes e Alto Douro) e Dr.ª Rita Peleção (ULS Lisboa Ocidental)

11h20-12h20

Comunicações Orais 3 (CO13-CO18)

Moderação: Dr.ª Cláudia Monteiro (ULS Tâmega e Sousa) e Dr. Peter Grebe (ULS Entre Douro e Vouga)

12h20-13h20

Simpósio 3 - Jazz Pharmaceuticals

Conectando neurologistas pediátricos e de adultos no tratamento das encefalopatias epiléticas e de desenvolvimento

Introdução e moderação: Dra. Carla Bentes, Neurologia. ULS Lisboa Norte

Estratégias para otimizar a abordagem das encefalopatias epiléticas e de desenvolvimento na prática clínica real

Dra. Cristina Pereira, Neuropediatria. ULS Coimbra

Reavaliação do adulto com encefalopatia epilética e do desenvolvimento: O que aprendemos?

Prof. Doutor João Chaves (ULS Santo António)

Colóquio e debate

13h20-14h30

Almoço

14h30-15h00

Conversa com o Especialista - Eisai

Eficácia e Segurança do Fycompa® (Perampanel) como Adjuvante Único em Epilepsia

Prof. Doutor João Chaves (ULS Santo António) e Dr. Ricardo Rego (ULS São João)

15h00-16h15

CONFERÊNCIA 6:

Wearables e outras tecnologias inteligentes de monitorização em Epilepsia

Moderação: Dr.ª Francisca Sá (ULS Lisboa Ocidental) e Dr. Francisco Sales (ULS Coimbra)

Wearables no diagnóstico de Epilepsia: Da Inovação à Validação

Wearable EEG: Bridging Innovation and Clinical Validation

Prof. Doutor Daniel Filipe Borges, RISE-Health, Departamento de Neurofisiologia, Escola Superior de Saúde (ESS), Politécnico do Porto (P.Porto)

Monitorização de Crises Epiléticas de Nova Geração: Das Tecnologias Vestíveis às Tecnologias de Detecção sem Contacto

Next-Generation Seizure

Monitoring: From Wearable to Contactless Sensing Technologies

Prof. Doutor João Paulo Cunha, Instituto de Engenharia de Sistemas e Computadores, Tecnologia e Ciência (INESC TEC) Faculdade de Engenharia da Universidade do Porto (FEUP)

16h15-16h45

Coffee break e Sessão de Posters 4 (EP30-EP36)

Moderação: Dr.ª Inês Marques (ULS Almada-Seixal) e Dr.ª Manuela Santos (ULS Santo António)

16h45-17h45

CONFERÊNCIA 7:

A Pessoa com Epilepsia no Mundo Digital

People with Epilepsy in the Digital World

Moderação: Prof. Doutora Joana Ribeiro (ULS Região de Leiria) e Dr. João Ramalheira (ULS Santo António)

Pessoa com Epilepsia num Mundo Digital

People with Epilepsy in a Digital World

Prof. Doutor Ley Sander, Department of Clinical & Experimental epilepsy, UCL Queen Square Institute of Neurology, UK

Testemunho de pessoa com epilepsia

Testimony from a Person with Epilepsy

17h45-18h45

CONFERÊNCIA 8:

O Cientista na Máquina: como a IA pode possibilitar Descobertas Colaborativas em Neurociência e Cuidados Clínicos

The Scientist in the Machine: how AI Can Enable Collaborative Discovery in Neuroscience and Clinical Care

Prof. Doutora Zita Marinho, Investigadora na Google DeepMind

Moderação: Dr. Augusto Ferreira (IPO Porto) e Dr. Paulo Coelho (CUF Porto e CUF Coimbra)

19h00-19h15

Sessão de Encerramento / Prémios LPCE



37^o ENE

ENCONTRO
NACIONAL DE
EPILEPTOLOGIA

COMUNICAÇÕES ORAIS

**EPILEPSIA NA
ERA DIGITAL**

Comunicações Orais 1

CO-01 - PATHOGENIC MECHANISMS MEDIATED BY NEURONAL AUTOANTIBODIES IN AUTOIMMUNE EPILEPSY

Catarina Rodrigues^{1,2,3}; Mariana Rangel⁴; Inês Carvalho⁴; Conceição Bento⁴; Joseph Dalmau⁵; Carlos B. Duarte^{1,2,6}; Miranda Mele^{1,2,7}

1 - CiBB - Centre for Innovative Biomedicine and Biotechnology, University of Coimbra; 2 - CNC-UC - Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra; 3 - University of Coimbra, Institute for Interdisciplinary Research, Doctoral Programme in Experimental Biology and Biomedicine; 4 - Centro Integrado de Epilepsia Refractária - Unidade de Saúde Local de Coimbra; 5 - Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer (IDIBAPS) (J.D., R.S.-V.), Hospital Clínic, Universitat de Barcelona, Spain; 6 - Department of Life Sciences, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 7 - Institute for Interdisciplinary Research, University of Coimbra, Coimbra, Portugal

Introduction: Circulating autoantibodies against neuronal proteins support an immune-mediated model of epileptogenesis. Autoantibodies targeting neuronal antigens are strongly associated with severe seizure phenotypes in autoimmune encephalitis. Among these, antibodies against the γ -aminobutyric acid type A receptor (GABA_AR) are linked to acute refractory seizures and status epilepticus. However, many neuronal autoantibodies, including anti-GABA_AR, are not routinely screened in clinical practice, limiting diagnostic accuracy and pathogenic mechanisms understanding.

Objectives: Investigate the pathogenic effects of anti-GABA_AR autoantibodies on hippocampal neurons and identify potential novel neuronal autoantibodies in patients with epilepsy and suspected autoimmune aetiology.

Methodology: Primary rat hippocampal neuronal cultures were exposed to serum from patients with anti-GABA_AR autoantibodies or from healthy individuals. Early changes in GABA_AR₂ surface and synaptic distribution were assessed after one hour using live-cell immunostaining. Receptor internalization was quantified by fluorescence-based assays at one hour and three hours. Functional consequences were evaluated using microelectrode array recordings after exposure to patients' serum, CSF, and purified IgGs. In parallel, serum from epileptic patients with suspected autoimmune epilepsy but negative to routine autoantibody screening was analysed using live neuronal immunostaining and histological approaches.

Results: Patient serum induced accumulation of GABA_AR₂ clusters at extrasynaptic sites and a reduction at synapses, suggesting early receptor internalization. Anti-GABA_AR autoantibodies significantly increased GABA_AR₂ internalization after three hours, with evidence of internalization of the autoantibody detectable after one hour. Electrophysiological recordings revealed a reorganization of neuronal network activity in the presence of patients' serum, CSF, and purified IgGs, compared to controls. Screening of clinically negative sera identified four samples with neuronal autoantibody reactivity.

Conclusions: These findings demonstrate early pathogenic mechanisms mediated by anti-GABA_AR autoantibodies that may contribute to epileptogenesis in autoimmune epilepsy and support the existence of additional, yet unidentified, neuronal autoantibodies. Improved detection of these antibodies may enhance diagnosis and guide targeted therapeutic strategies.

Funding: Scientific-Grant-by-LPCE-2019; IBRO-Parenthood-Grant-2023

CO-02 - LAMPSY: A NOVEL DEVICE FOR AT-HOME EPILEPSY MONITORING

Vicente Mayer Garção^{1,2}; Francisca Sá³; Ana Rita Peralta⁴; Carla Bentes⁴; Ana Fred^{1,2}; Hugo Plácido Da Silva^{1,2}

1 - Instituto de Telecomunicações Lx; 2 - Instituto Superior Técnico - Departamento de Bioengenharia (DBE); 3 - Hospital de Egas Moniz - ULS Lisboa Ocidental; 4 - Departamento de Neurologia, Hospital de Santa Maria, ULS Santa Maria

Introduction: Studies show up to 86% of nocturnal seizures go unnoticed by people with epilepsy (PWE) and caregivers. Even generalized tonic-clonic seizures (GTCS), linked to 15× higher risk of Sudden Unexpected Death in Epilepsy (SUDEP), are missed 60% of the time, increasing fear and anxiety. Real-time seizure detection devices could help reduce anxiety by alerting caregivers during dangerous events. Video monitoring is a particularly attractive modality, as it avoids on-body sensors that can reduce usability due to stigma or sensory difficulties. However, no medically certified video-based seizure detectors are currently available for real-time, continuous home use.

Objectives: The goal of this work was to develop a discreet, home-use video device to detect GTCS automatically, sends alerts to emergency contacts, and records short video clips for review.

Methodology: This work resulted in the constructing of Lampsy, camera-based device embedded into a household lamp, remaining off-the-person and unobtrusive. A real-time pipeline combining optical flow, independent component analysis, and machine-learning classification was implemented to trigger alerts and clip recording. Training used 429 hours of clinically annotated video-EEG including 29 GTCS from 19 patients at Hospital de Santa Maria and Hospital Egas Moniz. Testing used 1795 hours from the same institutions, containing 26 seizures from 27 patients. The study was approved by the respective Institutional Review Boards.

Results: Lampsy detected 25/26 GTCS with a mean latency of 59.6 ± 13.7 s and mean false-alarm rate 0.053 per 24 h. The missed seizure occurred when the patient fell outside the camera's field of view.

Conclusions: A discreet, video-based edge device can detect GTCS in real time with high sensitivity and a low false-alarm rate on large, clinically annotated datasets, setting the base for accurate and affordable at-home epilepsy monitoring.

CO-03 - HIPPIUS EPILEPTICO: CARACTERIZAÇÃO SEMIOLÓGICA E NEUROFISIOLÓGICA NUM CASO DE ESTADO DE MAL NÃO CONVULSIVO

Inês Sá Pereira^{1,2}; José Maria Freitas³; Filipa Ceia⁴; Catarina Caldeiras^{2,5}; Ricardo Soares-Dos-Reis^{1,2}; Ricardo Rego⁵

1 - Serviço de Neurologia, ULS São João, Porto; 2 - Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3 - INESC TEC, Faculdade de Engenharia da Universidade do Porto, Porto; 4 - Serviço de Doenças Infecciosas, ULS São João, Porto; 5 - Unidade de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, ULS São João

Introdução: O *hippus* consiste numa flutuação rítmica, bilateral e síncrona do diâmetro pupilar, sem estímulo luminoso desencadeante. Quando observado em doentes com alteração do estado de consciência, é uma pista para suspeitar de estado de mal não convulsivo (EMNC).

Caso Clínico: Homem de 52 anos, parcialmente dependente após enfarte cardioembólico em território da ACM esquerda no contexto de endocardite infecciosa, com hemiparesia direita e disartria sequelares. Antecedentes de consumo de heroína e infeção VIH, entretanto abstinente e sob terapêutica antirretroviral. Levado à urgência por afasia, febre e coriza “de novo”, tendo sido presenciadas duas CTCG, episódios de desvio conjugado do olhar para a direita e nistagmo, tratados com valproato e levetiracetam endovenosos. A TC cerebral não revelou alterações agudas e o estudo de líquido excluiu infeção do SNC. No internamento, a persistência de afasia e episódios subtis de desvio ocular motivou a realização de EEG: documentadas crises occipito-temporo-parietais esquerdas associadas a versão ocular direita e nistagmo com fase rápida direita. Entre crises mais evidentes, persistiam descargas periódicas lateralizadas (LPDs) nessa região, aparentemente associadas a *hippus*, confirmado com óculos de Frenzel. A segmentação vídeo semiautomática do diâmetro pupilar demonstrou uma relação temporal entre as descargas e a midríase, com miose nos intervalos, permitindo reclassificar as LPDs como crises electroclínicas. A análise da variabilidade de frequência cardíaca também apoiou uma sobreactivação simpática ictal, com aumento do rácio de baixa/alta frequência. Após optimização de FACE, verificou-se resolução progressiva do quadro. O diagnóstico final foi EMNC relacionado com lesão vascular crónica e precipitado por infeção respiratória.

Conclusões: Trata-se do primeiro caso documentado de *hippus* epiléptico objectivado por “vídeo-Frenzel-EEG” com segmentação vídeo semiautomática. A associação da midríase às descargas sugere sobreactivação simpática gerada por actividade epiléptica no córtex posterior.

CO-04 - CAN ADULT PHARMACOKINETIC MODELS OF ANTISEIZURE DRUGS BE RELIABLY TRANSLATED TO PEDIATRIC POPULATIONS?

Madalena Moita¹; Constança Santos^{2,3,4}; Rui Silva⁵; Cristina Pereira^{2,3,4}; Ana Fortuna^{1,5}

1 - Laboratory of Pharmacology and Pharmaceutical Care, Faculty of Pharmacy, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 2 - Neuropediatrics, Child Development Centre, Hospital Pediátrico - Unidade Local de Saúde (ULS) de Coimbra; 3 - Reference Centre for Refractory Epilepsy - ULS de Coimbra; 4 - European Reference Network EpiCare and Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 5 - CIBIT/ICNAS - Coimbra Institute for Biomedical Imaging and Translational Research, University of Coimbra, Coimbra, Portugal

Drug pharmacokinetics plays a crucial role in precise pharmacotherapy, especially in the pediatric population. Although population pharmacokinetic models (PopPK) play a crucial role in predicting the evolution of plasma concentrations and design dose regimens, most of them are developed enrolling adults. Hence, they may not reflect the pharmacological and pathophysiological characteristics of the pediatric population.

This study evaluated the accuracy and precision of 7 adult-derived PopPK models of antiseizure medication (ASM) when applied to a Portuguese pediatric population.

It was a retrospective observational study, which enrolled 257 patients aged up to 18, followed up at the Reference Centre for Refractory Epilepsy at the Pediatric Hospital, Coimbra Local Health Unit. Data such as type of epilepsy, etiology, epileptic syndromes, and associated genes (when applicable) were collected and analyzed. All patients were under treatment with at least one of the following ASM: valproic acid, levetiracetam and perampanel; and with at least one plasma concentration of that drug. Pharmacokinetic parameters were estimated based on each PopPK model, and the concentrations were estimated using Nonlinear Mixed Effects Modelling (NONMEM) program.

At least 59.1% of patients have DEEs, with at least 46.3% being epileptic syndromes recognized by ILAE. The results showed that the models underestimated the concentrations clinically observed in the Portuguese pediatric population. However, one of the models previously developed for perampanel, revealed low values of mean prediction error (MPE, 0.0037 mg/L) and mean square prediction error (MSPE, 0.011 mg/L), suggesting being accurate and precise. On the other hand, the models developed for valproic acid and levetiracetam revealed higher values of MPE (0.12-8.04 mg/L) and MSPE (1.66-10.73 mg/L), assuming lower accuracy and precision.

These findings highlight the need to validate PopPK models before their use in new populations specially when they will be used in therapeutic drug monitoring and individualized drug therapy.

CO-05 - CONECTIVIDADE TÁLAMO-CORTICAL COMO BIOMARCADOR PARA A RESPOSTA CLÍNICA À ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA DO NÚCLEO ANTERIOR DO TÁLAMO

José Almeida^{1,2}; Christian Vollmar³; Thomas Koeglsperger³; Jan Mehrkens⁴; Maximilian Scherer⁵; João Paulo Silva Cunha^{1,2}; Jan Rémi³; Elisabeth Kaufmann³

1 - Centro de Engenharia Biomédica (C-BER), Instituto de Engenharia de Sistemas e Computadores, Tecnologia e Ciência (INESC TEC), Porto, Portugal; 2 - Faculdade de Engenharia da Universidade do Porto (FEUP), Porto, Portugal; 3 - LMU University Hospital, Epilepsy Center, Department of Neurology, Munich, Germany; 4 - LMU University Hospital, Department of Neurosurgery, Munich, Germany; 5 - LMU University Hospital, Department of Neurology, Munich, Germany

Introdução: A estimulação cerebral profunda do núcleo anterior do tálamo (ANT-DBS) é uma terapia para a epilepsia refratária, capaz de reduzir em mais de metade o número de crises, em cerca de 70% dos doentes. No entanto, os mecanismos patológicos subjacentes não são inteiramente compreendidos. Em particular, não está estabelecido nenhum biomarcador para identificar a resposta clínica individual à ANT-DBS.

Objetivos: Pretendemos estudar o papel do perfil eletrofisiológico individual na resposta clínica à ANT-DBS em adultos com epilepsia focal refratária.

Metodologia: Analisamos uma coorte retrospectiva de 24 doentes com implantação transventricular de ANT-DBS, com diferentes níveis de redução de crises desde a última avaliação (mediana: 54 meses; IQR: 90 meses). Em sincronia com o EEG de superfície, foram, em pós-operatório e antes do início da estimulação, recolhidos EEG intracranianos talâmicos, utilizando elétrodos de DBS externalizados. Sinais durante o período de vigília foram processados com filtros passa-banda (1-80Hz) e notch (50Hz) e divididos em épocas de 4 segundos. Épocas com artefatos foram excluídas. As restantes (média: 863 épocas/doente) foram utilizadas para estimar a conectividade funcional tálamo-cortical (FC-TC) entre o córtex e o contacto selecionado para estimulação com o “*Phase-Lag-Index*”. Por último, compararam-se os valores de FC-TC entre grupos com diferentes respostas clínicas.

Resultados: Observou-se uma conectividade significativamente superior nos doentes que responderam clinicamente à estimulação (redução de >50% no número de crises), em comparação com os que apresentaram resposta moderada (redução de 25-50%, $p < 0.001$) ou não responderam à ANT-DBS (redução de <25%, $p < 0.001$). Esta relação foi identificada apenas na banda de EEG theta, não tendo sido encontradas relações significativas em nenhuma outra banda de frequência.

Conclusões: Estes resultados destacam o potencial da caracterização eletrofisiológica do doente como método objetivo para identificar, numa fase inicial, respondedores clínicos à ANT-DBS. Futuramente, esta poderá contribuir para uma seleção personalizada de candidatos à ANT-DBS.

Financiamento: FCT(UID/50014/2025)

CO-06 - ANÁLISE EXPLORATÓRIA DE CASOS SUSPEITOS DE EPILEPSIA SECUNDÁRIA A DISPLASIAS CORTICAIS FOCAIS (FCDS) USANDO EEG DE ALTA RESOLUÇÃO E IA NA RESSONÂNCIAS ENCEFÁLICAS

Alberto Leal¹

1 - Unidade Autónoma de Neurofisiologia, Hospital Júlio de Matos

Introdução: As FCDs são causa frequente de epilepsias refractárias, sendo a sua detecção em Ressonâncias Magnéticas difícil. Foi descrito um padrão EEG característico, Pontas Contínuas (PCs), reflectindo carácter intrinsecamente epileptogénico destas lesões. A PC localiza de forma robusta o córtex epileptogénico e a sua detecção em electrocorticografia permite simplificar a ressecção da mesma. Surgiram igualmente algoritmos de detecção automática de FCDs não reportadas na análise visual, que prometem melhorar a sensibilidade desta análise.

Objectivos: Determinar interesse clínico de avaliação multiparamétrica de casos suspeitos de Epilepsia por FCDs, incluindo EEG de Alta Resolução (HD-EEG) e detecção automática destas lesões em RMs.

Metodologia: Em 8 casos de epilepsia associada a FCD submetidos a Cirurgia da Epilepsia e com confirmação neuropatológica, analisamos EEGs de Alta Resolução pré-cirúrgicos para detectar actividades de Pontas Contínuas (PC), Oscilações de Alta Frequência (OAF) e Geradores das Pontas (GP). Efectuamos pesquisa automática de FCDs, usando algoritmo MELD-Graph. Aplicamos metodologia semelhante a 10 casos suspeitos mas não submetidos a cirurgia.

Resultados: Nos casos cirúrgicos, detectamos padrão PA em 8/8 casos (100%), sendo que a avaliação prévia em video-EEG somente tinha detectado 6/8 (75%). Neste grupo não detectamos OAFs. A análise de GPs evidenciou resultados sobreponíveis aos disponíveis na análise de Video-EEGs pré-cirúrgicos. A detecção automática de FCDs foi positivo em 4/8 pacientes (3 detectadas visualmente), tendo havido um falso positivo.

Nos 10 casos não intervencionados, detectamos padrão PC em 3 pacientes, que evidenciaram GPs e detecções automáticas de FCDs congruentes, sendo que em dois casos as RMs tinham sido reportadas como normais. Um caso evidenciou parâmetros sugestivos de FCD, mas sem PC. Os **restantes casos evidenciaram alterações pouco consistentes e não sugestivas de FCD.**

Conclusões: O HR-EEG com detecção automática de FCDs melhora detecção de biomarcadores funcionais e estruturais, permitindo reforçar suspeição desta etiologia.

Comunicações Orais 2

CO-07 - RENTABILIDADE DIAGNÓSTICA DA SEQUENCIAÇÃO DO EXOMA NA EPILEPSIA PEDIÁTRICA

Ana Cláudia Cavadas-Almeida¹; Constança Soares Santos^{1,4,5}; Mariana Leitão Marques¹; Joana Amaral¹; Pedro Maia Almeida^{2,3}; Lina Ramos^{2,3}; Filipe Palavra^{1,4}; Joana Afonso Ribeiro^{1,4}; Cristina Pereira^{1,4,5}

1 - Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde (ULS) Coimbra, Portugal; 2 - Medical Genetics Unit, Unidade Local de Saúde (ULS) Coimbra, Portugal; 3 - Centro de Referência Europeu – ERN-ITHACA; 4 - Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 5 - Centro de Referência de Epilepsia Refratária da ULS Coimbra e Rede Europeia EpiCare

Introdução: A utilização de técnicas de biologia molecular para diagnóstico genético tem alterado o paradigma da epilepsia em idade pediátrica. A sequenciação do exoma destaca-se como uma ferramenta diagnóstica relevante, cada vez mais utilizada na prática clínica. No entanto, a sua rentabilidade diagnóstica ainda não se encontra caracterizada em Portugal.

Objetivo: Calcular a rentabilidade diagnóstica da sequenciação do exoma em crianças e adolescentes com epilepsia e identificar fatores preditores de diagnóstico genético.

Metodologia: Estudo retrospectivo de doentes acompanhados em consulta de Neuropediatria por epilepsia submetidos a sequenciação do exoma num mesmo laboratório durante 2 anos. Foram recolhidos dados demográficos, clínicos e laboratoriais e efetuou-se uma análise comparativa entre doentes com e sem diagnóstico etiológico.

Resultados: Foram identificados 70 doentes (40 rapazes, 30 raparigas). A idade média de realização do exoma foi de 7 anos, com início da sintomatologia entre o nascimento e os 15 anos. 37% dos doentes apresentavam encefalopatia epiléptica e alterações do neurodesenvolvimento, 30% epilepsia focal, 29% epilepsia generalizada e 3% não caracterizada. O exoma permitiu identificar um diagnóstico etiológico em 29% (20/70) dos casos, enquanto que em 27 % foram identificadas variantes de significado clínico desconhecido (19/70). Relativamente a este último grupo, após avaliação multidisciplinar, foi possível reclassificar 10 diagnósticos, atingindo-se uma rentabilidade diagnóstica global de 43% (30/70). A idade de início de sintomas mais precoce ($p=0.047$) e presença de dismorfismos ($p=0.035$) foram significativamente diferentes entre os grupos com e sem diagnóstico genético. Nas restantes variáveis - sexo, tipo de epilepsia, presença de história familiar ou neuroimagem alterada - não se observaram diferenças estatisticamente significativas entre os dois grupos.

Conclusões: A sequenciação do exoma na epilepsia pediátrica apresentou uma rentabilidade diagnóstica elevada nesta amostra. Estes resultados realçam a importância da utilização desta técnica na prática clínica, promovendo uma abordagem terapêutica mais dirigida e um aconselhamento genético específico.

CO-08 - EPILEPSIA APÓS ENCEFALITE AUTOIMUNE

Afonso Morgadinho¹; Teresa Santana¹; Inês Marques¹

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

Introdução: As crises sintomáticas agudas (CSA) são frequentes na encefalite autoimune; contudo, apenas uma proporção dos doentes desenvolve epilepsia após a resolução da atividade inflamatória. Pretendeu-se caracterizar a evolução clínica após a encefalite, com foco no desenvolvimento de epilepsia pós-encefálítica.

Métodos: Estudo observacional retrospectivo de doentes internados por encefalite autoimune (2020–2025) num centro terciário. Registaram-se variáveis demográficas e clínicas, bem como a evolução para epilepsia aos seis meses após a alta. Os grupos foram comparados com o teste exato de Fisher bicaudal.

Resultados: Foram incluídos 17 doentes (idade mediana de 69 anos). Ocorreram CSA focais diárias em 11 doentes, com sinais lateralizadores em seis; quatro doentes desenvolveram estado de mal. O EEG à admissão evidenciou atividade epileptiforme focal em 14 doentes, incluindo três sem crises prévias. Na RM observaram-se alterações inflamatórias límbicas em oito doentes, seis dos quais com crises. Detetaram-se anticorpos antineuronais em nove: NMDAR (n=3), CASPR2 (n=2), GAD65 (n=2), LGI1 (n=1) e GABABR (n=1). Foi necessária uma mediana de dois fármacos anticrise epilética para controlo das crises. Aos seis meses, oito doentes (47%) cumpriam critérios de epilepsia, todos com epilepsia focal: a etiologia foi autoimune em sete casos e estrutural pós-inflamatória em um. Apenas um doente sem CSA na admissão desenvolveu epilepsia. As CSA associaram-se a epilepsia (63,6% vs. 16,7%; $p=0,034$; OR 8,8), contudo com IC95% não significativo. Dos doentes que desenvolveram epilepsia, quatro tornaram-se refratários.

Conclusão: A epilepsia em consequência de encefalite autoimune relaciona-se com a presença de CSA no início dos sintomas, sustentando a hipótese de que as CSA constituem um marcador de maior lesão inflamatória, com potencial para induzir alterações estruturais permanentes e uma predisposição para crises não provocadas, potencialmente refratárias.

CO-09 - IMPROVING HUMAN POSE ESTIMATION FOR CLINICAL EPILEPSY MONITORING

Mariana Bernardino⁴; Vicente Mayer Garção^{3,4}; Francisca Sá²; Ana Rita Peralta¹; Carla Bentes¹; Hugo Plácido Da Silva^{3,4}

1 - Hospital de Santa Maria – ULS Lisboa Norte (Portugal); 2 - Hospital de Egas Moniz – ULS Lisboa Ocidental (Portugal); 3 - Instituto de Telecomunicações (IT), Instituto Superior Técnico (IST) – Lisbon (Portugal); 4 - Department of Bioengineering (DBE), Instituto Superior Técnico (IST) – Lisbon (Portugal)

Introduction: Human Pose Estimation (HPE) extracts human keypoint coordinates from images or videos to produce a skeleton representation of body posture and motion. When combined with machine learning techniques, this privacy-preserving representation could be useful for seizure tracking and detection. While HPE has shown strong performance in controlled and everyday scenarios, its systematic evaluation in clinical environments, particularly in Epilepsy Monitoring Units (EMU), remains limited.

Objectives: This work aims to evaluate the performance of state-of-the-art HPE models in EMU video recordings and to assess the impact of domain-specific fine-tuning on seizure-related pose estimation.

Methods: The dataset comprised 36 hours of video recordings containing 63 tonic-clonic seizures, annotated by medical neurologists, from 39 adult patients undergoing long-term video-electroencephalography monitoring at Hospital de Santa Maria and Hospital de Egas Moniz, Lisbon, Portugal. Five representative state-of-the-art pose estimation architectures were selected: Lightweight OpenPose, YOLO11n-Pose, HRNet-W32, PVT v2, and ViTPose. Video frames were manually annotated with body keypoints and split into training and evaluation sets. Models were fine-tuned on the annotated data and evaluated quantitatively using average precision. Qualitative assessment of video predictions focused on joint localization accuracy, anatomical plausibility, skeleton continuity, and the frequency of missing detections.

Results: Pretrained models exhibited recurrent failure modes, including sensitivity to occlusion, unusual seizure-related postures, and visual similarity between clothing and bed sheets. Fine-tuning led to substantial performance gains across all architectures. ViTPose achieved the highest performance, with average precision improving from 20% to 85.5%. Visual analysis confirmed more complete and temporally consistent skeletons, fewer missed detections, reduced aberrant poses, and improved representation of seizure-specific postures.

Conclusions: This work provides the first quantitative evaluation of HPE models in EMU settings and demonstrates that domain-specific fine-tuning is essential for reliable performance. The improvements achieved in this study can contribute to further enhancing clinical automated video-based analysis.

CO-10 - IMPACTO DO DIAGNÓSTICO DE EPILEPSIA EM IDADE PEDIÁTRICA NA QUALIDADE DE VIDA DO AGREGADO FAMILIAR

Sofia Marques¹; Constança Santos^{1,2}; Cristina Pereira^{1,2}

1 - Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 2 - Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança -Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde (ULS) Coimbra, Centro de Referência de Epilepsia Refratária da ULS Coimbra e Rede Europeia EpiCare.

Introdução: A epilepsia constitui a segunda patologia neurológica mais frequente na infância, sendo as epilepsias autolimitadas focais e as generalizadas idiopáticas as mais prevalentes. A classificação da Liga Internacional Contra a Epilepsia reflete a necessidade de reconhecer o impacto da doença na vida da criança. Neste contexto, a avaliação da qualidade de vida da criança e agregado familiar (QV) assume particular relevância. **Objetivos:** Avaliar a relação entre a QV da criança com epilepsia autolimitada focal ou generalizada idiopática e o impacto da doença no agregado familiar. Comparar a perceção da QV da criança através do auto-relato e do relato do

cuidador.; Metodologia: Estudo observacional transversal, incluindo 46 crianças e respetivos cuidadores. Foram recolhidos dados clínicos e aplicados o PedsQL™ 4.0 Generic Core Scales para idades 8–12 anos e o PedsQL™ Family Impact Module. Os resultados variam entre 0 e 100, sendo que valores mais elevados correspondem a melhor qualidade de vida e menor impacto familiar. Considerou-se significativo $p < 0,05$.

Resultados: A média dos resultados totais auto-relatados foi $74,8 \pm 15,5$, dos parentais $73,1 \pm 17,3$ e do Family Impact Module $73,9 \pm 17,4$, refletindo níveis intermédios a elevados de QV. Observou-se uma associação positiva entre a QV da criança e o impacto familiar ($p = 0,658$; $p < 0,001$) e resultados inferiores de qualidade de vida familiar no grupo de crianças com crises mais frequentes ($U = 85,0$; $p = 0,023$), com impacto significativo no domínio escolar, particularmente em crianças com epilepsia de ausências. Não se verificaram diferenças significativas entre os resultados totais do auto-relato da criança e do parental (Wilcoxon, $p = 0,265$).

Conclusões: A qualidade de vida da criança com epilepsia encontra-se significativamente associada ao impacto da doença no agregado familiar. Verificou-se maior impacto familiar em crianças com maior frequência de crises, embora sem diminuição significativa da QV individual. A ausência de diferenças entre auto-relato e relato parental reforça a consistência da perceção da QV.

CO-11 - ESPECTRO FENOTÍPICO DAS EPILEPSIAS ASSOCIADAS AO GENE KCNQ2: SÉRIE DE 9 CASOS

Constança Santos^{1,2}; Mariana Marques¹; Filipe Palavra^{1,3}; Cristina Pereira^{1,2,3}

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

Introdução: O gene *KCNQ2* codifica um canal de potássio dependente de voltagem, essencial na regulação da excitabilidade neuronal. Variantes patogénicas neste gene estão associadas a um amplo espectro clínico, desde epilepsia neonatal autolimitada até encefalopatia epilética e do desenvolvimento (EED) de início neonatal. Outros fenótipos menos frequentes incluem EED de início infantil e atraso do desenvolvimento sem epilepsia. Apresentamos nove crianças com variantes patogénicas no gene *KCNQ2* seguidas no nosso centro.

Casos Clínicos: A série inclui nove doentes (5M/4F), mediana de idade 5 anos (3 meses–16 anos). Oito iniciaram crises no período neonatal (D3-D5) e um aos 2 meses. Fenótipos: cinco com EED de início neonatal (C1–C4, C7) e quatro com epilepsia autolimitada (C5, C6, C8–C9). As crises focais sequenciais foram frequentes e o EEG inicial revelou encefalopatia em sete doentes, incluindo dois com padrão de surto-supressão.

A terapêutica inicial incluiu fenobarbital (n=7), vigabatrina (n=1) e valproato (n=1). A carbamazepina foi introduzida em sete doentes após confirmação genética e em dois foi iniciada previamente, motivada por crises focais sequenciais. Seis doentes apresentaram resposta clínica significativa à carbamazepina, com controlo parcial ou completo das crises. A evolução do desenvolvimento psicomotor variou: os doentes com epilepsia autolimitada mantiveram bom desenvolvimento, enquanto os com EED apresentaram atraso de gravidade variável. Duração média do follow-up foi de 68 meses (3M-16 anos).

Conclusão: Esta série evidencia a ampla variabilidade fenotípica das epilepsias associadas ao gene *KCNQ2*. As crises focais sequenciais constituem um aspeto clínico relevante e muito sugestivo desta etiologia genética. O diagnóstico genético atempado permite terapêutica de precisão com carbamazepina, impactando significativamente o controlo das crises e o prognóstico neurocognitivo. Estes dados reforçam a necessidade de abordagem individualizada, integrando a avaliação clínica, os achados neurofisiológicos e genéticos, para otimizar a abordagem destes doentes.

CO-12 - MALFORMAÇÕES ARTERIOVENOSAS CEREBRAIS E EPILEPSIA - ANÁLISE RETROSPECTIVA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Maria Brás Monteiro¹; Neha Ramnicla²; Rui Armindo²; Alexandra Santos³; André Sobral Pinho⁴; Francisca Sá⁴

1 - Hospital Egas Moniz; 2 - Serviço de Neurorradiologia, Hospital Egas Moniz; 3 - Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz; 4 - Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz

Introdução: As crises epiléticas são um sintoma frequente em indivíduos com malformações arteriovenosas cerebrais (MAVs), sendo relatadas em até 45% dos casos e constituindo o sintoma de apresentação em até 30%. A relação entre MAVs e epilepsia permanece um tema de debate.

Objetivos: Descrever as características dos pacientes e das MAVs com apresentação inicial com crises epiléticas e identificar preditores de desenvolvimento crises durante o seguimento, incluindo abordagens terapêuticas e resultados pós-tratamento.

Métodos: Estudo retrospectivo unicêntrico de doentes com MAVs cerebrais entre 2014 e 2024. Foram incluídos oitenta e sete doentes; o seguimento médio foi de $3,9 \pm 5,2$ anos. Foram analisados dados clínicos, radiológicos e terapêuticos.

Resultados: No total, 43,8% dos pacientes apresentaram epilepsia. As crises foram o sintoma de apresentação em 28,7% dos casos, sendo mais frequentes nos doentes do sexo masculino e mais jovens. As características radiológicas associadas a epilepsia incluíram localização no lobo frontal, suprimimento pela artéria cerebral média, presença de veias de drenagem varicosas, ausência de aneurismas, maior dimensão do nidus, grau de Spetzler–Martin mais elevado e MAV não rota. Durante o seguimento, 17,7% desenvolveram novas crises; 87,5% destes tinham histórico de ruptura da MAV. Entre os pacientes tratados cirurgicamente, 7,1% desenvolveram crises pós-operatórias e 69,1% permaneceram livres de crises; todos os pacientes com crises pós-operatórias apresentavam MAVs previamente rotas.

Conclusão: Nesta coorte, a epilepsia foi frequente e associada a características clínicas e radiológicas específicas das MAVs. O surgimento de crises durante o seguimento foi mais frequente em MAVs rotas; e o desenvolvimento de crises pós-operatórias ocorreu apenas em pacientes com ruptura prévia.

CO-13 - CIRURGIA DE EPILEPSIA COM NEUROMONITORIZAÇÃO INTRA-OPERATÓRIA-CASUÍSTICA DE UM CENTRO DE REFERÊNCIA

Alexandra Santos¹; António Cuco¹; Francisca Sá¹; Nuno Canas¹; José Carlos Ferreira¹; Pedro Cabral¹

1 - Centro de Referência de Epilepsia Refratária ULSLO/ULSSJ

Objetivo: Avaliar as técnicas de neuromonitorização utilizadas, o outcome e a morbilidade dos doentes submetidos a cirurgia de epilepsia com neuromonitorização intra-operatória no Centro de Referência de Epilepsia Refratária(CRER) ULSLO/ULSSJ.

Métodos: Análise retrospectiva descritiva das cirurgias de epilepsia realizadas com técnicas de neuromonitorização no CRER ULSLO/ULSSJ. Os dados analisados incluem dados demográficos, registos cirúrgicos, resultados anatomo-patológicos, complicações cirúrgicas e outcome em termos de crises segundo as classificações de Engel e da ILAE.

Resultados: Entre 2012 e 2025 foram realizadas 31 cirurgias com neuromonitorização intra-operatória no CRER ULSLO/ULSSJ. 19 doentes do sexo masculino (61%), idade média à data da cirurgia de 15 anos (1-55 anos). As técnicas de neuromonitorização utilizadas foram: EcoG em 28 cirurgias, mapeamento motor em 13 cirurgias, mapeamento da linguagem em 4 cirurgias – em 13 cirurgias foi utilizada simultaneamente EcoG e mapeamento motor ou da linguagem. Foram operadas 12 lesões frontais, 4 lesões fronto-parietais, 5 lesões parietais, 4 lesões temporais, 1 lesão parieto-occipital, 3 lesões temporo-occipitais e 2 lesões occipitais. O diagnóstico histológico foi esclerose tuberosa em 11 casos, malformações do desenvolvimento cortical em 9 casos, LEAT em 4 casos, outros tumores em 3 casos e outras lesões 4 casos. O outcome em termos de crises após um follow-up médio de 57 meses (3-145 meses) foi: Engel I – 15 doentes, Engel II - 3 doentes, Engel III - 3 doentes e Engel IV - 8 doentes; ILAE 1 – 11 doentes, ILAE 2 – 1 doente, ILAE 3 – 6 doentes, ILAE 4 – 7 doentes, ILAE 5 – 3 doentes. Verificaram-se complicações cirúrgicas em 4 doentes: 2 infeções pós-operatórias, 1 hematoma pós-operatório e 1 interrupção da cirurgia por impossibilidade de neuromonitorização.

Conclusões: As técnicas de neuromonitorização intra-operatória permitem aumentar a segurança e otimizar os resultados cirúrgicos em cirurgia de epilepsia, exigindo equipas multidisciplinares rotinadas e em comunicação constante.

CO-14 - EPILEPSIAS DE CAUSA GENÉTICA: DEZ ANOS DE CASUÍSTICA NUM CENTRO TERCIÁRIO

Rita Martins¹; Rafael Inácio¹; Joana Coelho¹; Tiago Santos¹; Ona Moldovan²; Sofia Quintas¹

1 - Unidade de Neuropediatria, Departamento de Pediatria. ULS Santa Maria; 2 - Serviço de Genética Médica, Departamento de Pediatria, ULS Santa Maria

Introdução: A epilepsia apresenta uma causa genética em cerca de 30% dos casos. Na última década, assistimos à utilização exponencial de técnicas de *next generation sequencing* (NGS), incluindo a sequenciação completa do exoma (WES), para o diagnóstico de epilepsias genéticas.

Objectivos: Revisão casuística dos doentes com epilepsia de causa genética seguidos na unidade de neuropediatria nos últimos dez anos (Jan/2016-Jan/2026).

Métodos: Foram consultados os processos clínicos para colheita dos dados. Os doentes foram classificados em quatro grupos: 1) Encefalopatias epiléticas e do neurodesenvolvimento (EED) 2) Encefalopatias do desenvolvimento *plus* (ED+) 3) Doenças metabólicas/neurodegenerativas 4) Epilepsia como manifestação isolada.

Resultados: Obteve-se um total de 197 doentes, com média de idades 11,35 anos, 52% sexo feminino. Registaram-se 7 óbitos. As EED representaram o grupo mais frequente (55%, n=108), entre os quais a síndrome de Dravet (n=15), Complexo Esclerose Tuberosa (n=15) e *KCNQ2* (n=5) predominaram. As cromossomopatias trissomia 21 (n=3) e cromossoma 20 em anel (n=3) também se apresentaram com EED. As ED+ foram o segundo grupo mais frequente (28%, n=54), destacando-se as síndromes de Angelman (n=9) e de Rett (n=6). Neste grupo, dois doentes ED+ evoluíram para EED. As doenças neurometabólicas/neurodegenerativas corresponderam a 1% (n=17), com maior número de óbitos. Na epilepsia isolada (1%, n=18), o fenótipo mais frequente foi a epilepsia neonatal autolimitada (*SCN2A*, *KCNQ2*) e a epilepsia focal benigna do lactente (*PRRT2*). Detetaram-se mutações somáticas em tecido cerebral (*PTEN*, *NPRL3*) e pele (*KRAS*). Os painéis NGS multigene e WES permitiram realizar o diagnóstico em 72% dos casos. A identificação da causa genética da epilepsia permitiu realizar um tratamento personalizado em 52 doentes (26%).

Conclusões: As EED corresponderam à principal causa genética de epilepsia nesta coorte. Na última década, a definição de novas entidades genéticas, através das técnicas NGS, tem permitido adequar a abordagem clínica e personalizar o seu tratamento.

CO-15 - SÍNDROME DE FEJERMAN: ANÁLISE CLÍNICA E NEUROFISIOLÓGICA DE UMA COORTE RETROSPETIVA

Claudia Melo¹; Rúben Rocha¹; Ana Luísa Pires²; Ricardo Rego³

1 - Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria, ULS de São João; 2 - Serviço de Neurologia, ULS de Entre o Douro e Vouga; 3 - Unidade de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, ULS de São João

Introdução: A síndrome de Fejerman é um distúrbio de movimento autolimitado e não epilético, caracterizado por manifestações motoras variáveis, em lactentes com exame neurológico e EEG normais. Apesar da sua natureza benigna, pode ser diagnosticada erroneamente como epilepsia, levando à investigação e medicação desnecessárias.

Objetivos: Descrever as características clínicas e neurofisiológicas de uma amostra de doentes com síndrome de Fejerman.

Metodologia: Estudo observacional e retrospectivo de uma amostra consecutiva de doentes diagnosticados entre 2014 e 2025, com EEG de rotina e/ou monitorização EEG prolongada (mEEG). Os critérios de inclusão foram: 1) início entre 1 e 24 meses 2) fenómenos motores paroxísticos súbitos e breves com envolvimento cefálico e/ou proximal dos membros superiores 3) exame neurológico normal, 4) EEG interictal normal e ausência de correlato epileptiforme nos eventos capturados 5) resolução espontânea. Excluídos casos com eventos apenas em sono.

Resultados: Identificadas 17 crianças, 64,7% sexo feminino, com idade mediana de início de 7,0 [2;22] meses. Em 10 casos foram registados eventos no EEG/mEEG. Identificados precipitantes em 47,1%: excitação (n=4), intercorrência infecciosa (n=3), alimentação (n=1). Os fenómenos motores paroxísticos foram classificados como: mioclonias (23,5%), espasmos (11,8%), *shuddering* (11,8%), *nodding* (29,4%), mioclonias e *nodding* (23,5%). A topografia foi em 29,4% cefálica, 35,3% apendicular e em 35,3% axial e apendicular. Um padrão em salvas foi identificado em 82,4%. Em 4 casos tinha havido um diagnóstico prévio de epilepsia. Foram realizados exames de imagem em 52,9% e 3 doentes com EEG interictal normal necessitaram monitorização vEEG por persistir dúvida diagnóstica.

Conclusões: A variabilidade semiológica observada nesta série ilustra a heterogeneidade das manifestações motoras desta síndrome, que contribui para a dificuldade diagnóstica. Destaca-se a elevada frequência de padrão em salvas e a topografia cefálica e axial que podem mimetizar síndromes epiléticas da infância, nomeadamente espasmos epiléticos, aumentando o risco de erro diagnóstico.

CO-16 - TROMBOSE VENOSA CEREBRAL: DAS CRISES EPILÉPTICAS EM FASE AGUDA À EPILEPSIA

Marta Filipa Graça¹; Filipa Assis Jacinto¹; Mariana Seco¹; Ângelo Fonseca¹; Heloísa Silva²; Cristina Duque¹; Catarina Cruto^{1,2}

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

Introdução: As crises epiléticas (CE) associadas a trombose venosa cerebral (TVC) são frequentes, como apresentação e/ou em fase aguda (<7 dias). Existem fatores clínico-imagiológicos associados a maior risco que, não alterando diretamente o prognóstico dos doentes, predizem maior probabilidade de recorrência ou diagnóstico de epilepsia.

Objetivo: Caracterização de coorte unicêntrica de doentes com TVC (2017-2025). Identificação de fatores preditores de recorrência de CE.

Metodologia: Estudo retrospectivo; análise descritiva e comparativa.

Resultados: Incluíram-se 52 doentes, 67,3% mulheres, com idade mediana de 47 anos ([Q3-Q1]:19). À apresentação, 92,3% tinha cefaleia, 40,4% défices neurológicos focais e 19,2% (n=10) tiveram CE. Em 26,9% verificou-se trombose de veias corticais. Identificou-se enfarte venoso em 28,8%, 21,2% com hemorragia parenquimatosa associada; 11,5% apresentavam hemorragia subaracnoideia. Até aos sete dias, observaram-se CE em 25% dos doentes: seis tiveram recorrência e três apresentaram crises de novo. Após fase aguda, nenhum doente teve crises de novo. Em cinco dos oito EEGs realizados documentou-se atividade epilética ou atividade lenta focal. Todos (n=13) iniciaram fármacos anti-crise epilética (FACE); seis necessitaram de politerapia. Um doente suspendeu FACE no internamento e, após 12 meses ([Q3-Q1]:31.5), seis suspenderam e dois iniciaram redução de dose. Dois doentes apresentaram recorrência, cumprindo critérios de epilepsia. O envolvimento de veia cortical associou-se tendencialmente a maior risco de recorrência de CE após suspensão/redução de FACE ($p=0.062$) e ao diagnóstico de epilepsia ($p=0.077$). Necessidade de politerapia ($p=0.015$) e realização de EEG em fase aguda ($p=0.008$) associaram-se a manutenção de FACE.

Conclusão: Identificamos uma frequência significativa de CE associadas a TVC em fase aguda. A suspensão de FACE após fase aguda mostrou-se segura, embora em doentes de difícil controlo exista maior receio. A trombose de veia cortical foi o único fator tendencialmente associado à recorrência tardia e ao diagnóstico de epilepsia. A identificação precoce destes fatores poderá auxiliar na gestão destes doentes.

CO-17 - DESAFIOS TÉCNICOS DO EEG EM ONCOLOGIA

Andrea Soares¹; Octávia Brás¹; Tiago Jesus¹; Mariana Valente¹

1 - Laboratório Neurofisiologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil

Introdução: O electroencefalograma assume um papel essencial na avaliação neurológica do doente oncológico, sobretudo em doentes com suspeita de envolvimento do SNC. Contudo, a realização do EEG neste contexto apresenta desafios específicos que podem comprometer a sua aquisição e interpretação, sendo ainda pouco descritos na literatura.

Objetivo: Identificar e caracterizar os principais desafios técnicos associados à realização do EEG em contexto oncológico.

Métodos: Estudo observacional descritivo. Foram selecionados os exames realizados no laboratório de Neurofisiologia do IPO Lisboa, entre Janeiro a Dezembro de 2025, sendo excluídos os exames de doentes não oncológicos. A amostra foi caracterizada demograficamente relativamente à idade, sexo, tumores do SNC e tratamentos oncológicos dirigidos ao SNC. Foram analisadas as folhas de registo técnico dos EEGs para a recolha de variáveis como dificuldade na colaboração, alterações cutâneas/ cicatrizes neurocirúrgicas e artefactos de difícil controlo.

Resultados: Analisamos 868 exames de doentes com média de idade 54,7 anos (2 a 89 anos), 51% do sexo feminino, 537 com tumores do SNC (402 primários, 135 metástases), 410 submetidos a cirurgia, 510 a quimioterapia e 343 a radioterapia. Em aproximadamente 11% dos exames verificaram-se dificuldades de colaboração; em 49% encontraram-se alterações cutâneas/cicatrizes neurocirúrgicas relevantes (nomeadamente lesões cutâneas extensas, defeitos múltiplos da calote craniana, alopecia por quimioterapia); em 13% artefactos de difícil controlo.

Conclusão: O EEG no doente oncológico constitui um desafio técnico e interpretativo, exigindo adaptação dos procedimentos, experiência do Técnico Superior de Diagnóstico e Terapêutica e articulação multidisciplinar. Determinados tumores, sobretudo os localizados no SNC, dificultam a aquisição e análise do EEG devido a alterações anatómicas, cicatrizes e artefactos. O reconhecimento destas especificidades, aliado a uma necessária competência emocional diferenciada, é essencial para otimizar a qualidade do exame e contribuir para uma melhor avaliação do doente oncológico.

CO-18 - USO DE CENOBAMATO NAS ENCEFALOPATIAS EPILÉTICAS: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Francisca Costa¹; Raquel Samões¹; João Chaves¹

1 - Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde de Santo António

Introdução: O cenobamato está aprovado em Portugal apenas na epilepsia focal em adulto. O seu uso off-label nas encefalopatias epiléticas do desenvolvimento (EED) deve-se à sua gravidade clínica e à sua refratariedade terapêutica.

Objetivo: Avaliar a eficácia do cenobamato no controlo de crises em doentes com EED, bem como o perfil de segurança neste grupo.

Resultados: Foram incluídos 38 doentes com diagnóstico de EED que iniciaram tratamento com cenobamato. Estes doentes tinham em média de 36.2 anos, 57.9% do sexo masculino. 76.3% estavam sob 3 ou mais fármacos anticrise epilética. Definindo grupos etiológicos da EED, 8 (21.0%) tinham como etiologia lesões hipóxico-isquémicas, 7 (18.4%) malformações corticais, 5 (13.2%) encefalopatias com crises generalizadas sem etiologia identificada, 5 sequelas infecciosas, 4 (10.5%) síndrome de Lennox-Gastaut, 4 encefalopatia com gene/cromossomopatia identificada, 2 (5.3%) síndrome de hemiconvulsão-hemiplegia, 1 (2.63%) hipomelanose de Ito, 1 pós PCR e 1 TCE. Do total de doentes, 11 (28.9%) doentes apresentaram redução do número de crises superior a 75%, e 7 (18.4%) benefício entre 50-75%. Observou-se uma tendência de maior proporção de respondedores (>50% de redução das crises) entre os doentes com etiologia estrutural, infecciosa ou por lesões de anóxia (77,8% dos respondedores), em comparação com as epilepsias genéticas, nas quais apenas 4 dos 14 doentes apresentaram resposta ao cenobamato.

Onze (28.9%) doentes reportaram efeitos adversos intoleráveis, com necessidade de redução de dose ou até abandono do fármaco, com 66.3% a pertencer ao grupo das encefalopatias genéticas.

Em 15 doentes houve melhoria da atenção e em 11 do comportamento, sendo que em 5 foi independente do benefício nas crises

Conclusão: Na nossa amostra, o cenobamato mostra potencial como opção terapêutica nas EED, principalmente quando existe uma etiologia estrutural para as mesmas, nas quais, além de mostrar maior eficácia, é também mais bem tolerado.



E-POSTERS

**37°
ENE**

**ENCONTRO
NACIONAL DE
EPILEPTOLOGIA**

**EPILEPSIA NA
ERA DIGITAL**

Sessão de Posters 1

EP-01 - PRE-CLINICAL ASSESSMENT OF THE EFFICACY OF INTRANASAL ADMINISTRATION OF CANNABINOIDS IN ACUTE SEIZURE MODELS

Andreia Carona^{1,2}; Joana Bicker^{1,2}; Amílcar Falcão^{1,2}; Ana Fortuna^{1,2}

1 - 1.Laboratory of Pharmacology, Faculty of Pharmacy, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 2 - 2. CIBIT/ICNAS – Coimbra Institute for Biomedical Imaging and Translational Research, University of Coimbra, Coimbra, Portugal

Despite the wide panoply of antiseizure drugs currently available, about 30% of patients remain refractory to treatment. Some cannabinoids have shown evidence of antiseizure treatment, and cannabidiol (CBD) has already been approved for epileptic syndromes by oral route. Nevertheless, there are pharmacokinetic limitations, such as low oral bioavailability, extensive first-pass metabolism and potential for drug-drug interactions. These disadvantages may be overcome with nose-to-brain drug delivery. Hence, the aim of this study was to assess the efficacy of the intranasal administration of CBD, cannabigerol (CBG) and cannabinal (CBN) in acute seizure models: maximal electroshock seizure (MES) test and subcutaneous pentylenetetrazol (PTZ) test. CBD, CBG and CBN were incorporated into a thermoreversible gel, and intranasally administered 2h prior to each test. In the MES test, at 120mg/kg, CBD revealed a 100% protection (5/5 animals) whereas CBG and CBN were able to prevent hind-limb extension in 3 out of 5 animals. In the PTZ test, at 180 mg/kg, CBD (n=5; p = 0.002) and CBN (n = 5; p = 0.0109) significantly increased the latency time of the first clonic seizure comparatively to non-treated animals. These results reveal the potential of CBD in the treatment of generalized tonic-clonic seizures, and of CBD and CBN in absence and/or myoclonic seizures. To the best of our knowledge, there are no previous results demonstrating the antiseizure activity of CBN, suggesting the potential of other cannabinoids beyond CBD. Moreover, the intranasal route may permit direct nose-to-brain transport, with rapid onset of action and reduced systemic exposure. This is particularly suitable for acute situations, such as the management of epileptic seizures.

Acknowledgments: Fundação para a Ciência e Tecnologia (FCT), Ph.D. research Grant 2021.06125.BD.

Conflicts of interest: Authors declare no conflict of interest.

EP-02 - EYES WIDE OPEN NA ENCEFALOPATIA PÓS-ANÓXICA: CARACTERIZAÇÃO ELETROCLÍNICA DE UM FENÓMENO MOTOR COM VALOR PROGNÓSTICO

Gabriela Moreira Soares¹; Rita Rato²; Diana Freitas³; Ângelo Pereira Fonseca¹; Catarina Cruto^{1,3}; Ricardo Rego^{2,4}

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, ULS Matosinhos; 2 - Serviço de Neurologia, ULS São João; 3 - Laboratório de Neurofisiologia, Hospital Pedro Hispano, ULS Matosinhos; 4 - Unidade de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, ULS São João

Introdução: A definição precoce de prognóstico na encefalopatia hipóxico-isquémica é essencial para evitar futilidade terapêutica. É reconhecido o valor do mioclônus precoce, já o *Post-Anoxic Tonic Eyelid Opening* (PATEO) é um fenómeno motor mais raro e potencialmente subdiagnosticado, motivando esta divulgação de dois casos clínicos.

Casos Clínicos: Caso 1: Mulher de 39 anos submetida a cesariana eletiva complicada com choque hemorrágico e paragem cardiorrespiratória (PCR) ao quarto dia pós-operatório, permanecendo 24 minutos em *low-flow*. Nas primeiras 24 horas, objetivados episódios recorrentes, não periódicos, de abertura palpebral tónica, simétrica e sem reatividade a estímulos externos. Realizou vídeo-EEG às 32 horas pós-PCR a evidenciar padrão de surto-supressão, com surtos de atividade *teta-delta* polimórfica que precediam de forma reproduzível a abertura palpebral máxima com latência média de 556ms. Sem registo de outros movimentos involuntários ou atividade epileptiforme durante este exame. Iniciou posteriormente levetiracetam empírico, sem recorrência de fenómenos motores. Evoluiu para morte cerebral às 85 horas pós-PCR.

Caso 2: Mulher de 68 anos, admitida na Sala de Emergência (SE) por insuficiência respiratória hipoxémica de etiologia não esclarecida, com evolução para PCR. Recuperou após 12 minutos de suporte avançado de vida. Ainda na SE, apresentou mioclonias da hemiface direita que persistiram sob levetiracetam. Posteriormente, associaram-se mioclonias da língua e elevação palpebral recorrente. Feito vídeo-EEG às 17 horas pós-PCR, sob sedoanalgesia e levetiracetam, que evidenciava padrão surto-supressão, com surtos compostos por atividade *teta-delta*, que precediam abertura palpebral máxima com latência média de 533ms. Os movimentos da língua não tinham correlação temporal com os surtos. Nos potenciais evocados somatossensitivos, onda N20 ausente bilateralmente. Faleceu 28 horas pós-PCR.

Conclusão: Estes casos reforçam a relevância do PATEO como marcador intrínseco de encefalopatia pós-anóxica com desfecho fatal, não modificável por fármacos anti-crise epilética. Salientam a importância do vídeo-EEG para a caracterização eletroclínica de fenómenos motores com valor prognóstico.

EP-03 - CRISES PILOMOTORAS COMO APRESENTAÇÃO DE EPILEPSIA ASSOCIADA A ENCEFALITE AUTOIMUNE

Nicole Ribeiro¹; Ana João Marques¹; Luís Rocha²; Ricardo Almendra¹; Pedro Guimarães^{1,3}; Carolina Azoia^{1,3}

1 - Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real; 2 - Serviço de Neurocirurgia da Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto; 3 - Unidade de Neurofisiologia da Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real

Introdução: As doenças autoimunes do SNC constituem uma causa cada vez mais reconhecida de crises epiléticas no adulto. Na encefalite autoimune, as crises podem surgir como manifestações sintomáticas agudas e resolver após a fase inflamatória ativa; contudo, alguns doentes desenvolvem predisposição duradoura para crises não provocadas, configurando epilepsia associada a etiologia autoimune. A variabilidade semiológica, incluindo manifestações autonómicas como crises pilomotoras, pode dificultar o reconhecimento etiológico e atrasar a instituição de terapêutica imunomoduladora.

Caso Clínico: Homem de 61 anos, autónomo, com antecedentes de síndrome metabólico, cefaleias e SAOS moderado, sem história familiar relevante. Recorre à consulta por episódios paroxísticos com cerca de dois anos de evolução, caracterizados por parestesias facio-braquiais direitas associadas a piloereção marcada, palpitações e sensação de obstrução faríngea e ansiedade, sem alteração da consciência, compatíveis com crises focais com consciência preservada. À apresentação descrevia salvas com cerca de 60 episódios diários, com redução significativa após introdução de FACE. A investigação imagiológica inicial revelou lesão mesial temporal direita envolvendo a amígdala, interpretada como possível glioma de baixo grau, tendo sido orientado para avaliação neurocirúrgica. A proposta cirúrgica foi posteriormente adiada após documentação de regressão lesional em estudo imagiológico pré-operatório. Não se evidenciou atividade epileptiforme em EEGs realizados. Perante a persistência das crises, alargou-se o estudo etiológico, identificando-se positividade de anticorpos anti-LGI1 no LCR. A PET-FDG corporal excluiu neoplasia oculta, enquanto a PET cerebral evidenciou hipometabolismo temporal mesial direito. A RM-CE 3T demonstrou esclerose mesial temporal direita com atrofia do corpo mamilar ipsilateral. Após abordagem imunomoduladora, verificou-se melhoria clínica significativa.

Conclusão: Este caso ilustra uma apresentação prolongada e atípica de epilepsia associada a encefalite autoimune, inicialmente mimetizando patologia estrutural tumoral. A identificação de anticorpos anti-LGI1 permitiu uma abordagem terapêutica dirigida, com benefício clínico significativo, reforçando a importância da investigação etiológica imunomediada em doentes com epilepsia focal farmacorresistente.

EP-04 - HETEROTOPIA NODULAR PERIVENTRICULAR ASSOCIADA À FILAMINA A FAMILIAR

Alexandra Martins¹; Afonso Morgadinho²; Francisca Sá¹; Maria Rita Peleção¹

1 - Hospital Egas Moniz; 2 - Hospital Garcia da Orta

Introdução: A heterotopia nodular periventricular (HNPV) associada à Filamina A (FLNA) é uma malformação do desenvolvimento cortical ligada ao X, apresentando-se frequentemente com epilepsia focal e variabilidade fenotípica intrafamiliar. Pretendemos demonstrar a variabilidade familiar associada à FLNA. Apresentamos dois doentes, uma mãe e filho com HNPV associada a FLNA.

Caso clínico: Mulher de 55 anos com história de epilepsia focal com crises de semiologia temporal com 20 anos de duração. EEG com lentificação temporal bilateral. RMN no início da doença negativa e recentemente, com nódulos periventriculares bilaterais, mais extensos à direita. Atualmente com crises parcialmente controladas com carbamazepina, sem efeitos adversos. O filho tem 22 anos e aos 17 anos iniciou episódios com aura de bocejo, afasia, perda de consciência e quedas. As crises progrediram ao longo de dois anos para alta frequência mensal (até 34/mês), com agrafia ocasional e generalização secundária, exacerbadas pela privação de sono e ansiedade, mais frequentemente ao final da tarde. RMN-CE revelou nódulos subependimários bilaterais difusos e um quisto aracnoide retro/supracerebelar causando leve moldagem. EEG revelou lentificação focal temporal e paroxismos temporais posteriores esquerdos. A avaliação cardíaca excluiu doença estrutural e arritmia. Apesar da intensificação da politerapia, incluindo cenobamato, o doente mantém crises frequentes. O exame neurológico interictal não tem alterações em ambos os indivíduos. Perante estes achados de história familiar foi realizado teste genético e identificada a mutação FLNA c.394G>A (p.Gly132Arg), ligada ao cromossoma X.

Conclusões: A mutação FLNA c.394G>A (p.Gly132Arg) é compatível com PVNH e apresenta uma grande variabilidade do fenótipo. A disparidade de sintomas entre mãe e filho pode ser explicada pela inativação do cromossoma X. A confirmação molecular precoce nos doentes evita investigações redundantes e facilita o aconselhamento genético.

EP-05 - ENCEFALOPATIA EPILÉPTICA RELACIONADA AO GENE PPP3CA - FENÓTIPO ELECTRO-CLÍNICO

Mariana Pereira²; Rita Ventura¹; Ana Isabel Gonçalves¹; Patrícia Pita Lobo¹

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Dr. Nélío Mendonça - Centro Hospitalar do Funchal, Serviço Regional de Saúde da Madeira – Portugal; 2 - 1- Serviço de Neurologia, Hospital Dr. Nélío Mendonça - Centro Hospitalar do Funchal, Serviço Regional de Saúde da Madeira – Portugal. 2- Instituto de Fisiologia, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa – Portugal.

INTRODUÇÃO: Variantes patogénicas no gene PPP3CA estão associadas a disfunção da calcineurina, cujo papel é central na plasticidade sináptica, regulação de canais iónicos e desenvolvimento e maturação neuronal, sendo crítica para o equilíbrio excitação-inibição e para o neurodesenvolvimento. As variantes patogénicas neste gene estão associadas a um espectro de encefalopatias do desenvolvimento e epiléticas (EDE), incluindo epilepsia focal ou multifocal farmacorresistente, com atraso global do desenvolvimento. Dependendo da variante, pode haver disfunção enzimática com fenótipos mais ligeiros (mutações missense), ou redução da quantidade funcional de calcineurina com fenótipos mais severos e precoces (mutações truncadas).

CASO CLÍNICO: Sexo feminino, 38 anos, com epilepsia refractária medicada com Levetiracetam 1500mg 12/12h, lamotrigina 200mg 12/12h e lacosamida 150mg 12/12h. Antecedentes de atraso na aquisição da linguagem e perturbação do desenvolvimento intelectual. Aos 12 anos iniciou episódios de “quedas” sem perda da consciência e descrita primeira crise durante o sono - tónica com desvio oculocefálico forçado. No último ano iniciou episódios compatíveis com crises reflexas, desencadeadas por estímulo súbito e inesperado, mantendo 1-2 crises/mês. Pelo quadro de atraso do neurodesenvolvimento e crises de início na adolescência com características atípicas foi pedido estudo genético *next-generation-sequencing* (NGS) para epilepsia, RMN-CE e EEG. A RMN-CE não apresentava alterações e o estudo genético identificou mutação *missense* no gene PP3CA c.1339G>A p.Ala447Thr, em heterozigotia. Por manutenção das crises iniciou cenobamato, com incremento progressivo até 300 mg/dia, com melhoria na frequência das crises e ausência de atividade paroxística em EEG de rotina com prova de sono.

CONCLUSÃO: Este caso ilustra que variantes no PP3CA podem manifestar-se como epilepsia farmacorresistente com atraso do neurodesenvolvimento e fenótipos reflexos, mesmo com início de crises na adolescência. A caracterização molecular permitiu integrar o quadro numa EDE, reforçando o papel do NGS na investigação de epilepsias refratárias em adultos e melhor estratificação prognóstica.

EP-06 - USO DE CANABIDIOL EM ADULTOS COM EPILEPSIA REFRATÁRIA – EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Daniela Dias Dinis¹; Raquel Samões¹; João Chaves¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, ULS Santo António

Introdução: O canabidiol está aprovado em Portugal na epilepsia refratária em doentes com síndrome de Dravet, síndrome de Lennox-Gastaut e esclerose tuberosa.

Objetivos: Avaliar a eficácia e segurança do canabidiol para o tratamento de epilepsia refratária em adultos.

Metodologia: Análise retrospectiva de dados clínicos de todos os doentes com epilepsia refratária tratados com canabidiol entre abril de 2024 e janeiro de 2026, seguidos num centro terciário.

Resultados: Foram avaliados 12 doentes (75,0% do sexo masculino), com uma idade mediana de 27,5 anos. O diagnóstico mais comum foi a síndrome de Lennox-Gastaut (41,7%), seguido da esclerose tuberosa (25,0%), da síndrome de Dravet (25,0%) e da doença de Unverricht-Lundborg (8,3%). Onze (91,7%) doentes apresentavam défice cognitivo; oito (66,7%) estimulador do nervo vago. O tempo mediano de tratamento foi 6 meses (4-21). A dose mediana diária foi 560 mg (200-1500). Houve resposta com redução da frequência de crises em 9 (75,0%) doentes, sendo que 6 (50%) apresentaram uma melhoria >50%. Em três (25,0%) doentes não houve resposta. Sete (58,3%) doentes apresentaram melhoria do comportamento e da atenção. Após o início do tratamento, três doentes (25,0%) deixaram de apresentar crises com queda. A necessidade de medicação abortiva de crise e a recorrência ao serviço de urgência não se alteraram. Foram reportados efeitos adversos em 58,3% dos doentes, nomeadamente sonolência (41,7%), apatia (8,3%) e perda ponderal (8,3%). Três (25,0%) doentes descontinuaram a terapêutica, 2 por aumento da frequência de crises.

Conclusões: O canabidiol foi eficaz na redução da frequência de crises na maioria dos doentes. Os efeitos adversos foram os esperados. Uma análise futura com uma amostra mais numerosa e um período de seguimento mais prolongado permitirá obter dados mais robustos.

EP-07 - ALÉM DO APARENTE: UM CASO DE ENCEFALITE SIFILÍTICA

Teresa Moncada Cordeiro¹; Cristina Rosado Coelho^{1,2}; Francisco Antunes^{1,2}; Inês Menezes Cordeiro^{1,2}

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São José, Lisboa, Portugal; 2 - Unidade de Neurofisiologia Clínica, Unidade Local de Saúde de São José, Lisboa, Portugal

Introdução: A sífilis pode afetar o sistema nervoso central em qualquer fase da doença, resultando em apresentações clínicas diversas, de entre as quais o estado de mal epiléptico é raramente reportado.

Caso Clínico: Um homem de 72 anos, sem antecedentes médicos relevantes, recorreu ao Serviço de Urgência após uma crise tónico-clónica bilateral. Subsequentemente, desenvolveu crises epiléticas focais recorrentes com perturbação da consciência (versão para a esquerda – mioclonias da face e do membro superior esquerdo – diminuição da responsividade), refratárias a Diazepam e Levetiracetam. O diagnóstico de estado de mal epiléptico focal com perturbação da consciência levou à admissão em Unidade de Cuidados Intensivos.

Realizou TC e angioTC crânio-encefálica, sem alterações. A ressonância magnética (RM) crânio-encefálica (T2 FLAIR) documentou hiperintensidade córtico-subcortical parieto-temporo-insular direita, sem restrição à difusão ou hemorragia, sugerindo encefalite viral ou autoimune. Do estudo do líquido destacava-se pleocitose mononuclear e hiperproteíno-ráquia. O eletroencefalograma revelou descargas periódicas em topografia centro-temporo-parietal direita.

Perante os achados, foi inicialmente considerada a hipótese de encefalite a vírus herpes simplex (VHS), motivando terapêutica com aciclovir. Contudo, a pesquisa viral foi negativa em duas análises de líquido, promovendo a consideração de outras etiologias. Tendo em conta uma possível causa autoimune, foi iniciada metilprednisolona endovenosa, suspensa ao fim de 5 dias após testes treponémicos positivos no soro e no líquido. O restante estudo infeccioso (incluindo VIH) e autoimune foi negativo. Perante o diagnóstico de encefalite sifilítica foi iniciada penicilina intravenosa. Alcançou-se um melhor controlo das crises com quatro fármacos anti-epiléticos.

Conclusão: Este caso realça a necessidade de um elevado índice de suspeição para o diagnóstico de sífilis, que frequentemente mimetiza outras patologias. As alterações na RM e no eletroencefalograma podem ser indistinguíveis daquelas presentes na encefalite por VHS. O diagnóstico atempado permite a instituição precoce de tratamento dirigido, melhorando o prognóstico.

EP-08 - CRISES DISTÓNICAS FACIOBRAQUIAIS COMO APRESENTAÇÃO INAUGURAL DE EPILEPSIA FOCAL NA ENCEFALITE ANTI-LGII

Beatriz Meira¹; Janice Pereira Alves¹; Alexandre Aldomiro¹; Daniel Araújo¹; André Militão¹

1 - ULS Arrábida, Hospital de São Bernardo, Setúbal, Portugal

Introdução: A encefalite autoimune associada a anticorpos anti-LGII caracteriza-se tipicamente por crises epiléticas faciobraquiais, hiponatremia e alterações cognitivas ou comportamentais. O reconhecimento precoce desta entidade é fundamental, dada a resposta favorável à terapêutica imunomoduladora.

Caso Clínico: Doente do sexo masculino, 48 anos, previamente autónomo e com antecedentes de perturbação de ansiedade generalizada, é admitido por episódios paroxísticos breves de postura distónica segmentar da hemiface e membro superior esquerdos, com versão oculocefálica para a esquerda e alteração da consciência, com cerca de um mês de evolução, seguida de alterações cognitivo-comportamentais ligeiras. Apresentava hiponatremia persistente, refratária à correção com fluidoterapia. A RM cerebral revelou hipersinal cortical fronto-opercular e pré-rolândico direito em T2/FLAIR, sem restrição à difusão, e discreta assimetria volumétrica das estruturas temporais mesiais direitas (hipocampo e amígdala), de maiores dimensões à direita. O eletroencefalograma inicial mostrou atividade epileptiforme frontotemporal direita. O estudo do LCR evidenciou hiperproteínoorraquia ligeira, sem pleocitose, e painel infeccioso negativo. Perante suspeita de encefalite não infecciosa, à terapêutica com fármacos anti-crise epilética associou-se corticoterapia em altas doses (metilprednisolona intravenosa durante 5 dias, seguida de prednisolona oral), com redução das crises, complementada por 5 sessões de plasmaferese, com melhoria clínica adicional. O estudo imagiológico corporal excluiu neoplasia subjacente. A PET-FDG demonstrou hipermetabolismo temporal mesial direito. A pesquisa de anticorpos anti-neuronais confirmou positividade para anti-LGII. À data de alta, apresentava eletroencefalogramas seriados normais, persistindo, contudo, alguma desinibição comportamental.

Conclusões: Este caso ilustra uma apresentação típica de encefalite autoimune anti-LGII, com envolvimento límbico e extra-límbico. As crises faciobraquiais e a hiponatremia constituem sinais de alerta fundamentais. A integração precoce de dados clínicos, eletroencefalográficos, imagiológicos e imunológicos permitiu o diagnóstico e tratamento atempados, com controlo eficaz das crises epiléticas.

EP-09 - VÍDEO-EEG NA CARACTERIZAÇÃO DOS ESPASMOS EPILEPTICOS EM CRIANÇAS ATÉ AOS 24 MESES

Afonso Morgadinho¹; Maria Monteiro²; João Carvalho³; Teresa Barata Silvério³; Laura Azurara^{4,5}; Nuno Canas^{5,6}; José Carlos Ferreira^{2,4,5}; José Paulo Monteiro³

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal, Almada, Portugal; 2 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 3 - Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal, Almada, Portugal; 4 - Unidade de Neurologia pediátrica, Unidade Local de Saúde de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 5 - Centro de Referência de Epilepsia Refratária, Unidade Local de Saúde de Lisboa Ocidental e Hospital Dona Estefânia, Lisboa, Portugal; 6 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Loures-Odivelas, Loures, Portugal

Introdução: Nos primeiros anos de vida, a semiologia das crises epiléticas (CE) é frequentemente inespecífica. Na suspeita de espasmos epileticos (EE) a vídeo-EEG possibilita a correlação clinico-eletrográfica, com impacto direto na orientação diagnóstica e terapêutica.

Objetivos: Caracterizar e classificar os EE através da vídeo-EEG numa amostra de doentes até aos 24 meses.

Metodologia: Estudo retrospectivo observacional (hospital terciário, 2015-2025) em doentes até 24 meses submetidos a vídeo-EEG por suspeita de EE. Os grupos foram comparados com o teste exato de *Fisher*.

Resultados: Incluíram-se 29 doentes, a maioria do sexo feminino (n=16; 55,2%) e idade mediana de 11 meses à data da vídeo-EEG (idade mínima de um mês, máxima de 24 meses). Em 18 doentes registaram-se EE, maioritariamente em salvas (n=13; 72,2%). Neste subgrupo, seis doentes apresentaram EE do tipo extensor, dois do tipo flexor e dez do tipo misto; verificou-se assimetria em cinco; e em oito coexistiram crises focais motoras, sobretudo mioclónicas (n=5). Em 14 doentes com EE identificou-se início focal no EEG. À luz da classificação mais recente, a vídeo-EEG permitiu classificar 14 doentes com crises focais com EE e quatro com EE generalizados. Quanto à etiologia dos EE (n=18), predominou a causa estrutural (n=16; 88,9%), nomeadamente a esclerose tuberosa (n=5). A presença de sintomas lateralizadores não se associou a início focal no traçado ictal, nem com a localização de lesões estruturais (p>0,05). Nos quatro doentes com CE sem EE, metade com crises focais motoras tónicas. Nos sete doentes sem CE, destacaram-se dois com fenómenos paroxísticos estereotipados semelhantes a espasmos, mas sem correlação eletroencefalográfica.

Conclusão: A vídeo-EEG confirma-se como um exame determinante neste grupo etário, ao permitir distinguir EE de outros eventos paroxísticos, epiléticos e não epiléticos. A semiologia inespecífica, pela imaturidade do SNC abaixo dos 24 meses, não permite estabelecer correlação entre as lesões estruturais e a semiologia.

EP-10 - O VALOR CLÍNICO DA PET-[18F]FDG NA ENCEFALITE DE RASMUSSEN

Luísa Sobral Torres¹; Rita Nunes¹; João Trevisan¹; Maria João Pinto¹; Ricardo Rego¹; Maria Teresa Faria¹

1 - ULS S.João

Introdução: A encefalite de Rasmussen é uma doença autoimune rara, caracterizada por inflamação crónica e progressiva de um hemisfério cerebral, epilepsia focal refratária, défices neurológicos unilaterais e atrofia hemisférica. Embora predominantemente pediátrica, reconhecem-se formas de início tardio com apresentações atípicas. A encefalite autoimune mediada por anticorpos anti-Hu pode igualmente manifestar um padrão hemisférico progressivo. A PET-[18F]FDG tem-se revelado particularmente útil na identificação precoce de hipometabolismo hemisférico e de focos hipermetabólicos.

Caso clínico: Doente do sexo masculino, 18 anos, com início em 2021 de crises generalizadas originadas no hemisfério direito, sem resposta terapêutica. A TC revelou lesão ocupante de espaço; a excisão demonstrou processo inflamatório, levantando suspeita de encefalite de Rasmussen. A persistência de epilepsia refratária motivou o alargamento do estudo, identificando-se forte positividade anti-Hu e seminoma mediastínico ressecado, sustentando encefalite autoimune paraneoplásica. Após múltiplos tratamentos imunossupressores ineficazes, assumiu-se fenótipo de Rasmussen e realizou-se hemisferotomia direita com melhoria parcial.

Em 2024 registou-se agravamento das crises e alterações visuais. No internamento subsequente, a RM demonstrou progressão inflamatória no hemisfério direito. O EEG mostrou crises subclínicas frontais direitas. A PET-[18F]FDG inicial evidenciou hipermetabolismo frontal direito associado a hipometabolismo do tálamo e gânglios da base. Após metilprednisolona e seis ciclos de ciclofosfamida, verificou-se melhoria clínica parcial e redução da frequência das crises motoras, mantendo-se positividade anti-Hu.

A PET-[18F]FDG de controlo revelou hipometabolismo global no hemisfério direito, metabolismo preservado à esquerda e diaschisis cerebelosa. A RM confirmou melhoria, com redução do edema frontal.

Conclusões: Este caso evidencia a complexidade do diagnóstico de encefalite de Rasmussen num contexto de autoimunidade anti-Hu. A PET-[18F]FDG demonstrou utilidade decisiva na caracterização precoce do envolvimento hemisférico, na monitorização da atividade inflamatória e na identificação de focos epileptogénicos. A integração sequencial de PET-[18F]FDG, RM e EEG revelou-se fundamental para orientar decisões terapêuticas ao longo da evolução.

Sessão de Posters 2

EP-11 - EEG DE ROTINA VERSUS EEG DE 24 HORAS NA DESCONTINUAÇÃO DE FÁRMACOS ANTI-CRISE EPILEPTICA EM DOENTES LIVRES DE CRISE

Joana Almada Silva²; Sofia Bernardo²; Pedro Lopes Das Neves²; António Martins^{1,2}; João Peres¹

1 - Laboratório de Neurofisiologia e Sono da Unidade Local de Saúde Amadora/Sintra; 2 - Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde Amadora/Sintra

Introdução: A descontinuação de fármacos anti- crise epiléptica (FACEs) pode ser considerada em doentes com epilepsia livres de crise há mais de dois anos, após EEG a documentar ausência de atividade epileptiforme (AE). Poucos estudos compararam o EEG de rotina (rEEG) e o EEG de 24 horas (24hEEG) para este propósito.

Objetivos: Determinar se o 24hEEG é superior ao rEEG a detetar AE nestes doentes.

Metodologia: Estudo de coorte retrospectivo. Através da base de dados de EEG do hospital, foram identificados doentes livres de crise há mais de 2 anos a quem foi realizado EEG com a intenção de descontinuar FACEs, entre 2020 e 2024. Foram colhidos dados clínicos e demográficos através dos processos clínicos. Para análise estatística, foram utilizados os testes de Qui-quadrado e **Mann-Whitney U**.

Resultados: Incluídos 53 doentes (50,9% mulheres, idade média 53,8 anos), com uma mediana de 10 anos de doença (52,8% com início na idade adulta). A maioria apresentava epilepsia focal (52,8%) de etiologia indeterminada (58,5%). Em 32,6% foram identificadas em RM-CE lesões com potencial epileptogénico. O número máximo mediano de FACEs realizados concomitantemente foi de um. O rEEG foi a modalidade diagnóstica mais utilizada (60,4%). 69,8% dos EEG foram normais (rEEG: 71,9% vs. 24hEEG: 66,7%, $p=0,686$). Foi detetada AE em 15,1% dos EEG, mais frequentemente em 24hEEG (rEEG: 6,3% vs. 24hEEG: 28,6%, $p=0,047$). Na presença de AE, os neurologistas optaram sempre por manter tratamento com FACEs. Perante EEG normais (ausência de AE ou outros achados anormais), os FACEs foram descontinuados em 78,3% dos casos (rEEG: 77,8% vs. 24hEEG: 83,3%, $p=0,772$).

Conclusões: Na nossa coorte, o 24hEEG foi superior ao rEEG na identificação de atividade epileptiforme em doentes livres de crise há mais de dois anos, tornando-o a modalidade diagnóstica mais apropriada para guiar a decisão de descontinuar FACEs.

EP-12 - CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E FATORES PROGNÓSTICOS DO ESTADO DE MAL EPILEPTICO SUPER-REFRATÁRIO: UM ESTUDO OBSERVACIONAL UNICÊNTRICO

Teresa Moncada Cordeiro²; Carolina Guerreiro²; Maria Inês Silva²; Cristina Rosado Coelho^{2,3}; Francisco Antunes^{2,3}; Manuel Manita^{2,3}; Miguel Padeiro¹; Inês Menezes Cordeiro^{2,3}

1 - Centro de Estudos de Geografia e Ordenamento do Território (CEGOT), Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São José, Lisboa, Portugal; 3 - Unidade de Neurofisiologia Clínica, Unidade Local de Saúde de São José, Lisboa, Portugal

Introdução: O estado de mal epiléptico super-refratário (EESR), definido por persistência de estado de mal > 24 horas após início de anestésicos, apresenta elevada morbimortalidade. Este estudo visa caracterizar doentes com EESR e identificar fatores prognósticos.

Metodologia: Estudo retrospectivo incluindo 47 episódios de EESR em 46 doentes internados em Unidade de Cuidados Intensivos (UCI) no nosso centro (janeiro 2021 – dezembro 2025). Foram recolhidos dados demográficos, clínicos, terapêuticos e funcionais. Definiu-se resultado funcional pela escala de *Rankin* modificada em bom (0–3) e mau (4–6). Aplicaram-se testes t de *Student* para amostras independentes, testes do qui-quadrado de independência, testes exatos de *Fisher* e regressão logística penalizada de *Firth*.

Resultados: Dos 46 doentes (56,5% sexo masculino; idade média 57 anos), 39,1% apresentavam epilepsia. As principais etiologias foram descompensação de epilepsia (34%) e doença cerebrovascular (21,3%). Em 80,9%, iniciaram-se fármacos anti-crise epiléptica até 10 horas após início do EESR; a maioria necessitou de 4–5 fármacos, com levetiracetam usado em todos, seguindo-se lacosamida e ácido valpróico. Utilizou-se propofol em 100% e ≥ 1 anestésico adicional em 85,1%. Foi iniciada dieta cetogénica em 2 casos. A duração média do EESR foi de 15 dias, com 21 dias de ventilação mecânica invasiva (VMI) e 23 dias em UCI. A taxa de mortalidade intra-hospitalar foi de 40,4%. Verificou-se bom estado funcional em 21,3% à alta e 34,0% no seguimento. Idade mais avançada, sexo feminino, hipertensão arterial, maior tempo até tratamento, utilização de tiopental, maior tempo em UCI e em VMI associaram-se a pior desfecho funcional. O efeito do tiopental manteve-se após controlo para o número de tentativas de desmame anestésico. Verificou-se significância limítrofe para o número de tentativas de desmame anestésico e duração do EESR.

Conclusão: O tempo até tratamento, tiopental e o tempo em UCI e VMI foram identificados como fatores prognósticos modificáveis no EESR.

EP-13 - FENFLURAMINA COMO TRATAMENTO ADJUVANTE PARA EPILEPSIA REFRATÁRIA EM PEDIATRIA – EXPERIÊNCIA DE MUNDO REAL NUM CENTRO DE REFERÊNCIA EM EPILEPSIA REFRATÁRIA PEDIÁTRICA (CRER)

Sofia Quintas¹; Rita Martins¹; Tiago Proença Santos¹

1 - Unidade de Neuropediatria. Polo Pediátrico do Centro de Referência Epilepsia Refratária da Unidade Local de Saúde Santa Maria, Lisboa

Introdução: A fenfluramina (FFA) está indicada como terapêutica adjuvante no tratamento de epilepsia refratária, em doentes com ≥ 2 anos de idade, com Síndrome de Dravet (SD) e Síndrome de Lennox Gastaut (SLG). Tem vindo a ser testada noutras síndromes epiléticas também. O presente estudo tem por objetivo avaliar a eficácia e segurança da sua utilização em contexto de mundo real.

Métodos: Estudo observacional retrospectivo, incluindo pacientes acompanhados no CRER Pediátrico da ULSSM-HSM com epilepsia que receberam prescrição de FFA entre janeiro de 2022 e Fevereiro 2026.

Foi avaliada a frequência das crises predominantes, a taxa de respondedores (doentes com $\geq 50\%$ de redução), efeitos adversos reportados e impacto cognitivo-comportamental da FFA. Todos os doentes realizaram ecocardiograma semestral e avaliação analítica regular.

Resultados: Foram incluídos 18 doentes, 13 SD (72%) , 5 (28%) SLG. 67% eram do sexo feminino e a idade média no início do tratamento foi de 10 anos (2 a 21 anos). Foram analisados os doentes com mais de 3 meses de tratamento (n=17).

Os doentes estavam concomitantemente a realizar terapêutica com uma média de 3.7 (3-5) FACE. Todos os doentes cumpriram pelo menos 3 meses de terapêutica e o tempo médio da mesma foi de 30,6 meses (3 meses a 7 anos). Na última avaliação, a proporção de doentes com redução de $\geq 50\%$ de crises foi de 82%. 3 (18%) doentes suspenderam a terapêutica por ineficácia e/ou efeitos secundários intoleráveis. Os efeitos adversos mais comuns foram sonolência (24%) e diminuição do apetite (47%); 3 doentes apresentaram trombocitopenia transitória. Adicionalmente, 13 (75%) cuidadores reportaram melhoria da atenção e 3 (18%) da marcha (SD).

Conclusões: Globalmente, a FFA mostrou um efeito significativo no tratamento das crises epiléticas no SD e SLG; assim como um adequado perfil de segurança e um impacto cognitivo-comportamental positivo.

EP-14 - A (IN)DIGESTÃO EPILETICA: MANIFESTAÇÕES DIGESTIVAS ICTAIS OBJETIVAS NUMA COORTE RETROSPETIVA COM MONITORIZAÇÃO VÍDEO-EEG PROLONGADA

Ana Luisa Pires¹; Rita Nunes Rato²; Cláudia Melo^{3,4}; Catarina Caldeiras^{2,4}; Ricardo Rego^{2,4}

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Entre Douro e Vouga; 2 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João; 3 - Serviço de Neuropediatria, Unidade Local de Saúde de São João; 4 - Unidade de Monitorização de Epilepsia, Unidade Local de Saúde de São João

Introdução: As manifestações autonómicas são comuns em crises epiléticas, refletindo a ativação de redes cortico-subcorticais envolvendo principalmente o lobo temporal medial, o lóbulo orbitofrontal e a ínsula, estruturas intimamente ligadas ao controlo visceral e autonómico. Em contraste, manifestações digestivas objetivas específicas, como vómitos, eructações e flatulência, são raras, entre os 0.6% e os 3%, frequentemente estereotipadas e muitas vezes passam despercebidas, sobretudo quando surgem em combinação com outra sintomatologia, sendo frequentemente subvalorizadas.

Objetivos: caracterizar manifestações digestivas ictais objetivas numa coorte de doentes submetidos a monitorização vídeo-EEG prolongada

Métodos: estudo observacional retrospectivo que incluiu doentes adultos investigados numa Unidade de Monitorização de Epilepsia entre 2011 e 2026 (n= 981) com manifestações digestivas de presumível natureza epilética. As variáveis recolhidas incluíram dados demográficos, tipo e lateralização da epilepsia, etiologia, características semiológicas das manifestações digestivas e duração da monitorização. A análise efetuada foi descritiva.

Resultados: Foram incluídos 20 doentes, aproximadamente 2% do total da coorte, com idade média de 36,4 anos (DP 14,9), dos quais 65% são do sexo feminino e 35% do sexo masculino. O tempo médio de monitorização foi de 4.35 dias (DP 1.08). A manifestação digestiva, mais frequente foi a eructação, observada em 15 doentes, seguida de flatulência em 4 doentes e vómitos/"retching" em apenas 1 doente, isoladas ou em associação. Todos tinham epilepsia focal e 17 eram temporais, com lateralização direita em 8 e esquerda em 9. A etiologia mais frequentemente identificada foi displasia cortical focal, observada em 12 doentes.

Conclusão: Nesta coorte as manifestações digestivas ictais foram raras e quase exclusivamente observadas em epilepsias temporais, com predomínio esquerdo. Estes achados sugerem um forte valor localizador, com valor lateralizador menos robusto; estão em linha com publicações prévias.

EP-15 - EPILEPSIA E ANGIOMAS CAVERNOSOS — CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA E ABORDAGEM TERAPÊUTICA

Joana Pona-Ferreira¹; Catarina Borges¹; André Costa¹; Carolina Queiroz Azoia^{1,2}; Rui Chorão^{1,2}; Pedro Guimarães^{1,2}

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal; 2 - Unidade de Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal

Introdução: Angiomas cavernosos são malformações vasculares que se podem manifestar através de crises epiléticas. Para o diagnóstico de epilepsia estrutural associada a esta malformação, deve existir correlação entre a sintomatologia e a localização da lesão. O tratamento inicial consiste na introdução de fármacos anti- crise epilética (FACE), podendo a intervenção cirúrgica ser considerada em casos selecionados.

Objetivos: Caracterização de doentes com diagnóstico de epilepsia estrutural associada a angiomas cavernosos seguidos em consulta de epilepsia numa unidade hospitalar entre 2018 e 2026.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo baseado na análise de processos clínicos eletrónicos de doentes com diagnóstico de angioma cavernoso cerebral e documentação de crises epiléticas. Foram recolhidos dados demográficos, de apresentação clínica, exames complementares realizados, tratamento médico e cirúrgico, e evolução clínica.

Resultados: Foram incluídos 17 doentes, 52,9% do sexo feminino, com idade média à data da primeira crise epilética de $41,8 \pm 23,9$ anos. A localização dos angiomas cavernosos é predominantemente hemisférica esquerda ($n = 9$; 52,9%) com predomínio de envolvimento dos lobos temporal (29,4%) e frontal (23,5%). Lesões em múltiplas localizações foram observadas em 3 doentes. Em 7 doentes, a crise epilética constituiu a primeira manifestação clínica do angioma cavernoso. Sete doentes foram submetidos a cirurgia, resultando em eficaz controlo da epilepsia. Quinze (94,1%) doentes encontram-se à data da última observação medicados com FACE, 10 em monoterapia. Dos 17, 14 encontram-se atualmente com epilepsia controlada.

Conclusões: Os angiomas cavernosos constituem uma causa importante de epilepsia estrutural. Nesta série, a cirurgia associou-se a uma melhoria do controlo das crises em todos os doentes intervencionados. A taxa de doentes livres de crises há mais de 12 meses reflete a eficácia do tratamento combinado médico e cirúrgico, reforçando a importância da abordagem multidisciplinar e individualizada.

EP-17 - EVENTOS MOTORES NOTURNOS: UMA ARMADILHA DIAGNÓSTICA

Sara Gomes¹; Joana Milhazes Pinto¹; Leonor Francisco²; Francisca Mangas Palma¹; Ricardo Maré¹; Isabel Loução De Amorim^{1,3}

1 - Unidade Local de Saúde de Braga; 2 - Unidade Local de Saúde do Alto Minho; 3 - Centro de Medicina do Sono, CUF Porto

Introdução: O diagnóstico diferencial entre a epilepsia hipermotora relacionada com o sono e as parassónias do sono NREM pode ser desafiante, já que semiologicamente podem ser indistinguíveis, caracterizando-se por movimentos e alterações de comportamento complexos, com fragmentação do sono.

Caso Clínico: Homem de 27 anos, com antecedentes de consumo de canabinoides e tabaco, sem história pessoal de convulsões febris, complicações perinatais, infeções do sistema nervoso central, traumatismo cranioencefálico ou história familiar de epilepsia, seguido em consulta de Neurologia. Desde os 19 anos com episódios em que emite sons guturais e tem movimentos tónico-clónicos dos quatro membros, durando cerca de 2 minutos, durante a primeira metade do sono, com amnésia para o sucedido. Por vezes, apresentava movimentos repetitivos de pedalagem e dos membros superiores. Considerou-se a hipótese de diagnóstico mais provável crises epiléticas, apesar de RM-CE e EEG sem alterações, e ficou medicado com levetiracetam. Um ano depois, a família começou a relatar, na mesma fase do sono, comportamentos não estereotipados, por vezes complexos, com deambulação. Nessa altura, o diagnóstico começou a ser questionado, colocando-se como hipótese a presença de uma parassónia do sono NREM. Realizou vídeo-polissonografia que registou crises eletroclínicas com semiologia frontal, nomeadamente com movimentos hipermotores, assim como a presença, menos típica, de deambulação durante a atividade ictal. O exame não registou alterações indicativas de patologia do sono. Assumiu-se o diagnóstico de epilepsia hipermotora relacionada com o sono com algumas atipias. A medicação foi ajustada para ácido valpróico, no contexto de psicose associada aos canabinoides, e o doente mantém-se sem crises desde então.

Conclusão: As características semiológicas dos eventos noturnos, nomeadamente os comportamentos motores, apresentam um espectro clínico amplo. A deambulação associa-se ao diagnóstico de parassónias do sono NREM, mas pode ser uma apresentação de uma epilepsia noturna. A investigação sistemática, incluindo a vídeo-polissonografia, permite o diagnóstico mais preciso.

EP-18 - ENCEFALOPATIA GRAVE ASSOCIADA A INFLUENZA A COM EDEMA CEREBRAL CITOTÓXICO DIFUSO NUMA CRIANÇA COM EPILEPSIA GENÉTICA SCN1A

Diogo Ministro¹; Inês Viegas¹; Joana Jardim²; Constança Santos^{1,3,4}; Cândida Cancelinha²; Alexandra Dinis⁵; Paula Gouveia⁶; Cristina Pereira^{1,3,4}

1 - Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico da Unidade Local de Saúde (ULS) de Coimbra; 2 - Serviço de Cuidados Paliativos Pediátricos, Hospital Pediátrico da ULS de Coimbra; 3 - Centro de Referência de Epilepsia Refratária da ULS de Coimbra, Rede Europeia EPICARE; 4 - Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 5 - Serviço de Cuidados Intensivos Pediátricos, ULS de Coimbra; 6 - Neurorradiologia, Serviço de Imagem Médica, ULS de Coimbra

Introdução: As epilepsias associadas ao gene SCN1A apresentam elevada suscetibilidade a crises febris prolongadas e estado de mal epilético. A infeção por Influenza constitui um fator de risco adicional para uma evolução clínica desfavorável, associada a encefalopatia aguda, edema cerebral difuso e complicações neurológicas graves.

Caso clínico: Menina de 2 anos, com convulsões febris desde os 3 meses, história familiar de epilepsia e variante patogénica no gene SCN1A, medicada com Valproato e Clobazam. Desenvolvimento psicomotor adequado. Crises predominantemente febris, algumas com estado de mal epilético. Admitida por convulsão febril prolongada em contexto de infeção respiratória (Influenza A, adenovírus, rinovírus/enterovírus), com estado de mal epilético revertido após cerca de uma hora. Transferida para UCI, sob levetiracetam, fenobarbital, valproato, estiripentol e midazolam com padrão surto-supressão no aEEG. Verificou-se deterioração neurológica progressiva com necessidade de ventilação invasiva e sinais de hipertensão intracraniana. A RM-CE revelou lesões extensas com restrição à difusão na substância branca, tálamos e cerebelo, compatíveis com edema citotóxico difuso com efeito de massa sobre o tronco cerebral. Com progressiva redução da sedação, manteve encefalopatia grave (supressão), sem atividade epilética no EEG. Foram instituídas medidas antiedematosas, oseltamivir, corticoterapia e imunoglobulina endovenosa. Internamento complicado por pneumonia, sépsis, hipertensão arterial e hepatite. A RM-CE de controlo demonstrou resolução parcial do edema, mantendo alterações difusas da substância branca. A evolução clínica foi lenta, com défices neurológicos persistentes, dificuldades alimentares e necessidade de reabilitação multidisciplinar.

Discussão: Este caso ilustra a vulnerabilidade dos doentes com variantes patogénicas no SCN1A ao desenvolvimento de encefalopatia aguda grave em contexto infeccioso. O raro edema citotóxico difuso com efeito de massa é multifatorial, envolvendo disfunção dos canais de sódio, hipertermia e resposta inflamatória sistémica. Estes achados reforçam a importância da vigilância e terapêutica precoce, do controlo rigoroso da febre e da abordagem multidisciplinar nesta população de alto risco.

EP-19 - PERFIL NEUROCOGNITIVO DE UMA SÉRIE DE CRIANÇAS PORTUGUESAS COM EPILEPSIA DE AUSÊNCIAS

Alexandra Figueiredo¹; Marta A. Gonçalves-Montera¹; Sofia Quintas²

1 - Faculdade de Psicologia da Universidade de Lisboa; 2 - Unidade de Neuropediatria - Unidade Local de Saúde Santa Maria

Introdução: A epilepsia de ausências (EA) foi vista durante muito tempo como uma epilepsia benigna, que não afetava o funcionamento cognitivo; porém, estudos recentes têm vindo a encontrar defeitos em várias áreas cognitivas, particularmente a nível da atenção e das funções executivas.

Objetivos: O objetivo da presente investigação é caracterizar o perfil neuropsicológico de uma série de crianças e adolescentes.

Metodologia: Participaram neste estudo 17 crianças e adolescentes, com idades entre os 5 e os 15 anos, recém-diagnosticados com EA, através de uma avaliação neuropsicológica compreensiva com a Escala de Inteligência de Wechsler para crianças - 3ª Edição (WISC-III) e a Bateria de Avaliação Neuropsicológica de Coimbra (BANC).

Resultados: Verificou-se que, em muitos subtestes, as médias até se encontraram no intervalo normativo; contudo, a percentagem de crianças com defeito cognitivo foi muito superior ao esperado para a população portuguesa, sendo isto transversal a diversas áreas cognitivas. Conclusões: Esta investigação contribuiu para desmistificar a ideia de que não existem defeitos ou de que estes são limitados à atenção e funções executivas. Esta conclusão tem como implicação direta a necessidade de uma observação mais cuidadosa de sinais de dificuldades cognitivas nos menores com EA e, conseqüentemente, a uma maior necessidade de sinalização destes casos para avaliação e/ou intervenção neuropsicológica.

Nota: Este trabalho teve o apoio de uma Bolsa da Liga Portuguesa Contra a Epilepsia.

Sessão de Posters 3**EP-20 - USO OFF-LABEL DE CENOBAMATO NA EPILEPSIA MIOCLÓNICA JUVENIL FARMACORRESISTENTE: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO**

Eduarda Alves¹; José Mário Roriz¹; H. Peter Grebe¹

1 - Unidade Local de Saúde de Entre Douro e Vouga

Introdução: A Epilepsia Mioclónica Juvenil (EMJ) é uma das epilepsias generalizadas idiopáticas mais comuns, sendo que as primeiras linhas terapêuticas incluem Levetiracetam (LEV), Valproato (VPA) e Lamotrigina (LTG).

Caso Clínico: Mulher, 61 anos, sem antecedentes pessoais de relevo. Gravidez materna e parto sem complicações. Desenvolvimento psicomotor durante a infância normal e adequado à idade. Sem história de fatores de risco e sem antecedentes familiares de epilepsia. Início de crises epiléticas aos 10 anos, com crise tónico-clónica generalizada (CTCG) e, pouco depois, surgiram crises mioclónicas. Manteve um controlo adequado com fármaco antiepilético até aos 25 anos, altura em que suspendeu no contexto da primeira gravidez, permanecendo sem crises durante vários anos. Aos 50 anos, apresentou nova CTCG e iniciou LEV, com titulação até 2g/d por persistência de CTCG frequentes e crises mioclónicas diárias, com necessidade de associação posterior de VPA até 2g/d, mas manteve controlo inadequado. Nos anos seguintes, suspendeu LEV e com VPA em monoterapia manteve crises, pelo que se associou Topiramato (TPM) até 200mg/d, com remissão durante 2 anos. Após este período, foi introduzida Lamotrigina (LTG), que não tolerou. Associou-se Clobazam (CLB) 10mg/d, posteriormente substituído por Perampanel (PER) até 12mg/d. Subsequentemente, suspendeu TPM e iniciou Cenobamato (CNB) até 200mg/d. Atualmente, encontra-se medicada com VPA 1,5g/d, PER 10mg/d e CNB 200mg/d, com controlo adequado das crises nos últimos 2 anos.

O exame neurológico e as RM-CE são normais. Durante o seguimento, os vários EEG mostraram abundantes pontas e polipontas generalizadas. Após introdução de CNB, o EEG mais recente não mostrou, pela primeira vez, atividade epileptiforme.

Conclusão: Apresentamos o caso de uma doente com EMJ farmacorresistente, com boa adesão terapêutica, que ficou livre de crises após introdução *off-label* de CNB, fármaco aprovado em *add-on* no tratamento de epilepsias focais, que tem demonstrado atividade anticonvulsivante de largo espetro em modelos animais.

EP-21 - EVEROLIMUS NO TRATAMENTO DE ESCLEROSE TUBEROSA

Pedro Rosado¹; Conceição Bento^{1,2}

1 - Serviço de Neurologia, ULS Coimbra; 2 - CRER, ULS Coimbra

Everolimus é um fármaco aprovado e indicado para terapêutica de astrocitoma de células gigantes subependimário e angioliipoma renal associados a esclerose tuberosa, em adultos e crianças acima de 1 ano de idade não candidatos a intervenção neurocirúrgica curativa, e como terapêutica adjuvante de epilepsia focal refratária em doentes acima de 2 anos de idade. O seu mecanismo de ação engloba a inibição da via de sinalização mTOR, limitando a proliferação celular e angiogénese associadas à esclerose tuberosa.

Apresentamos o caso de um doente do sexo masculino, de 24 anos, com epilepsia refractária de etiologia genética e estrutural, por esclerose tuberosa, com envolvimento cerebral, cardíaco, renal e cutâneo, desde os 4 meses de idade. Como comorbilidades apresenta escoliose e atraso de desenvolvimento psicomotor.

Com crises diárias, por vezes em salvas, tónicas e automotoras, com pós-ictal com marcada agitação psicomotora, e episódios de paragem de atividade.

Medicado com levetiracetam 250+250 mg, zonisamida 200+300 mg, rufinamida 1000+1000 mg, perampanel 6 mg, clobazam 10+20 mg, foi proposto para terapêutica com everolimus em dose progressiva até 12,5 mg, para área de superfície corporal de 1,964 m². Realizou concomitantemente redução de levetiracetam e perampanel por agitação psicomotora e agressividade, com melhoria após sucessivos ajustes de medicação neuroléptica. Desde então, diminuição significativa da frequência das crises motoras e não motoras, sem efeitos secundários.

O estudo complementar por RM-ce revelou múltiplos tuberes em localização cortical e subcortical, nomeadamente a nível hemisférico cerebeloso direito e a nível frontal e parietal bilateralmente, e regressão dimensional significativa dos astrocitomas subependimários de células gigantes (SEGA), 12 meses após terapêutica com everolimus. As lesões renais mantiveram-se estáveis, sem crescimento. O presente caso confirma o perfil de eficácia, quer na severidade da epilepsia como das lesões estruturais associadas, e de segurança de terapêutica com everolimus na esclerose tuberosa.

EP-22 - MANIFESTAÇÕES ADICIONAIS INAUGURAIS NA ENCEFALITE LÍMBICA AUTOIMUNE

Teresa Santana¹; Afonso Morgadinho¹; Inês Rosário Marques¹

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

Introdução: Na encefalite límbica, as apresentações agudas são tipicamente caracterizadas por defeito mnésico, alterações comportamentais ou psiquiátricas e crises epiléticas. Contudo, podem coexistir sintomas e/ou sinais adicionais, mimetizando outras etiologias. Pretendeu-se caracterizar as manifestações clínicas adicionais infrequentes de doentes com encefalite límbica.

Métodos: Estudo observacional retrospectivo de doentes adultos internados por encefalite límbica num centro terciário entre 2020 e 2025. Registaram-se variáveis demográficas e clínicas, alterações imagiológicas na ressonância magnética (RM) e resposta à imunoterapia.

Resultados: Foram incluídos 17 doentes (idade mediana de 69 anos). Identificaram-se alterações hidroeletrolíticas em três doentes: hipernatrémia (n=1), hiponatrémia por SIADH (n=1) e hipocalcémia (n=1), esta última associada a encefalite anti-GAD65. Os defeitos neurológicos focais ocorreram em seis doentes: alteração da linguagem (n=2), hemicoreia (n=1), diplopia (n=1), diminuição da acuidade visual (n=1) e um mimetizador de acidente vascular cerebral (AVC), clinicamente compatível com enfarte total da circulação anterior (n=1), submetido a alteplase. Todos os doentes apresentaram simultaneamente as manifestações clássicas de encefalite límbica, incluindo um doente com catatonia refratária. A RM encefálica estava alterada em sete doentes, com hipersinal límbico no estudo de difusão e/ou edema cortical focal. Verificou-se melhoria clínica após metilprednisolona, embora em sete doentes tenha sido necessário escalar a terapêutica imunomoduladora. A hemicoreia verificou-se num doente com encefalite autoimune associada a anticorpos anti-CASPR2, no contexto de adenocarcinoma do pulmão; o fenótipo mimetizador de AVC foi identificado num doente com encefalite anti-NMDAr, sem neoplasia detetável após investigação; e a diplopia ocorreu numa encefalite seronegativa, coexistindo adenocarcinoma do pulmão, tendo sido excluída doença metastática.

Conclusão: Na encefalite límbica autoimune, as alterações hidroeletrolíticas e os defeitos neurológicos focais podem acompanhar a tríade sintomática inaugural, podendo induzir diagnósticos alternativos. Estas manifestações focais refletem provavelmente a extensão do processo inflamatório. O reconhecimento destas apresentações pode reduzir erros diagnósticos e favorecer a instituição atempada de terapêutica imunomoduladora.

EP-23 - AMNÉSIA DISSOCIATIVA COMO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE SINTOMATOLOGIA PÓS-ICTAL

Joana Milhazes Pinto¹; Sara Gomes¹; Carla Morgado¹; Anabela Câmara²; Sofia Rocha¹; Célia Machado¹

1 - Serviço de Neurologia, ULS Braga; 2 - Serviço de Neurologia, Hospital Central do Funchal

Alterações da memória são frequentes em doentes com epilepsia do lobo temporal, sobretudo nos períodos peri-ictal e pós-ictal. Contudo, quadros de origem psiquiátrica, como a amnésia dissociativa, podem surgir de forma aguda e mimetizar manifestações neurológicas, constituindo importante diagnóstico diferencial, especialmente em doentes com epilepsia estrutural e comorbilidade psiquiátrica.

Doente do sexo feminino, 24 anos, estudante universitária, com antecedentes de síndrome depressiva medicada com fluoxetina. Apresenta epilepsia estrutural associada a cavernoma temporal esquerdo, refratária, com crises de início focal e evolução tónico-clónica bilateral desde os 16 anos. Antecedente de estado de mal epiléptico convulsivo em 2023. Medicada com cenobamato, lamotrigina, zonisamida e clobazam.

Recorreu ao serviço de urgência por crise tónico-clónica generalizada observada pela mãe, com duração aproximada de um minuto, seguida de sonolência. Foi realizado ajuste terapêutico com aumento do cenobamato e teve alta orientada para consulta.

Dois dias depois regressou por queixas de perda de memória episódica de longo prazo, abrangendo o último ano de vida e acontecimentos de conhecimento geral. Ao exame neurológico apresentava lentificação psicomotora, encontrava-se orientada, com discurso coerente, sem défices focais ou movimentos involuntários. Evidenciava amnésia episódica e semântica, com incongruência afetiva face ao sucedido. Estudo analítico e imagiológico sem alterações relevantes.

Pela atipia da apresentação foi solicitada observação por Psiquiatria, que interpretou o quadro como amnésia dissociativa. Um ano depois mantinha ausência de recuperação mnésica para o período referido, sem recorrência de episódios semelhantes.

Apesar da proximidade temporal a uma crise epiléptica, o padrão de amnésia predominantemente autobiográfica, persistente, com preservação de outras funções neurológicas e ausência de sinais pós-ictais típicos, é mais compatível com etiologia psiquiátrica. Este caso reforça a importância de considerar diagnósticos psiquiátricos na avaliação de alterações agudas da memória em doentes com epilepsia, evitando interpretações etiológicas incorretas e iatrogenia, e salientando o valor de uma abordagem multidisciplinar.

EP-24 - PERCEÇÃO DE ODOR ATÍPICO COMO MANIFESTAÇÃO DE ATROFIA CORTICAL POSTERIOR

Aurora Costa¹; Leonor Francisco²; Stefanie Moreira¹; Sara Gomes¹; José Manuel Araújo¹

1 - Serviço de Neurologia - Unidade Local de Saúde de Braga; 2 - Serviço de Neurologia - Unidade Local de Saúde Alto Minho

INTRODUÇÃO: A epilepsia pode ser uma manifestação comórbida da doença de Alzheimer (DA). Habitualmente, as manifestações epiléticas são bem reconhecíveis, sobretudo se ocorrer atividade motora/alteração da consciência. Contudo, em doentes com declínio cognitivo acentuado, a ocorrência de semiologia fustre tipo aura dificulta o diagnóstico. A auto-perceção e descrição pelo doente, o diagnóstico fenomenológico abrangente e as decisões terapêuticas considerando as comorbilidades, representam um desafio na gestão destes doentes.

CASO CLÍNICO: Homem, 51 anos, antecedente de translocação robertsoniana equilibrada (cromossomas 14, 21). Observado por alterações cognitivas e comportamentais (evolução de três anos), compatíveis com síndrome de atrofia cortical posterior (apraxia oculomotora, simultaneognosia, acalculia/agrafia). RM-CE com atrofia parietal bilateral; perfil de biomarcadores do LCR compatível com DA. Evolução neurológica com sintomas psicóticos severos (delírio paranoide) que motivaram internamento e, dois anos após diagnóstico, episódios variados que se podem agrupar: 1) esticões/espasmos no corpo na transição vigília-sono; 2) momentos de paragem/arreatividade com olhar estático; 3) episódios de palidez, sudorese, sialorreia e indisposição isolados; 4) percepção de odor ácido (que também chegou a ocorrer isolada) sucedida de paragem psicomotora, com sensação do corpo “a desfalecer”. Descrevia, também, maior sensibilidade aos odores e perguntava frequentemente se estavam a queimar algo no exterior. O EEG revelou atividade epileptiforme temporo-centro-parieto-occipital esquerda e direita, tendo-se assumido crises epiléticas temporais mesiais com aura olfativa. Ficou medicado e respondeu ao ácido valproico 1000mg/dia.

CONCLUSÕES: A semiologia epilética foi peculiar: trata-se de um caso de demência focal com predileção pelas regiões cerebrais posteriores - sintomas como disautonomia, mioclonias e períodos de menor reatividade (flutuações) podem ocorrer na doença degenerativa; as alterações olfativas também poderiam traduzir fantosmia e resultar da disfunção no processamento olfativo. A localização ao uncus, estrutura temporal mesial, é congruente e representa um ponto de interseção entre a clínica e a progressão neuropatológica da doença.

EP-25 - AS NECESSIDADES PSICOSSOCIAIS E DO QUOTIDIANO DAS PESSOAS COM EPILEPSIA – UMA REALIDADE POUCO EXPLORADA

José Fins¹; Raquel Samões^{1,2}; Cristina Pereira^{3,4}; Inês Rosário Marques^{5,6}; Nuno Canas^{7,8}

1 - Hospital de Santo António - Unidade Local de Saúde de Santo António; 2 - Delegação Norte da Liga Portuguesa contra a Epilepsia (LPCE); 3 - Hospital Pediátrico Coimbra - Unidade Local de Saúde de Coimbra; 4 - Delegação Centro da LPCE; 5 - Hospital Garcia de Orta - Unidade Local de Saúde de Almada-Seixal; 6 - Delegação Sul da LPCE; 7 - Hospital Beatriz Ângelo, Unidade Local de Saúde de Loures-Odivelas; 8 - Direção Nacional da LPCE

Introdução A epilepsia afeta mais de 50 milhões de pessoas em todo o mundo, estimando-se mais de 100.000 doentes em Portugal. Para além do controlo das crises, a sua qualidade de vida depende do impacto psicossocial da doença e comorbilidades.

Objetivos Avaliar as necessidades psicossociais e do quotidiano não satisfeitas das pessoas com epilepsia e delinear estratégias de intervenção.

Metodologia Tradução e adaptação do questionário do *Global Epilepsy Needs Study*, iniciativa lançada pelo *International Bureau for Epilepsy*, em formato *Google Form*, e sua divulgação através das redes sociais da LPCE e hospitais de todo o país, durante o mês de fevereiro, assinalando o dia Internacional da Epilepsia 2025, para preenchimento por pessoas com epilepsia ou cuidadores, incidindo nos domínios de conhecimento, segurança, cuidados de saúde, cognição, educação, trabalho, transportes, comunidade, família, saúde mental e saúde sexual.

Resultados Obtivemos 45 respostas (39 doentes; 80% do sexo feminino), idade média de $36,7 \pm 13,8$ anos; 45,5% considera que a população está mal informada sobre a doença; 25% referem ter sido mal assistidos aquando de crises na via pública; 51,1% sente dificuldade no acesso a cuidados de saúde e tratamentos especializados; 40% mencionam dificuldades laborais; 68,6% sofreram isolamento social na escola; 45,5% depende de terceiros para a sua mobilidade, limitando a sua vida social; 75,6% já limitou atividades por medo de ter crises ou do estigma; 93,3% sente dificuldades cognitivas; 48,9% reportaram níveis elevados de ansiedade; 47,4% referem alteração dos planos de parentalidade.

Conclusão Destacam-se lacunas no conhecimento e atitudes face à doença por parte da população geral e comunidade escolar/laboral, no acesso aos cuidados de saúde, na cognição e na saúde mental.

A população em geral, comunidade escolar, médicos de medicina geral e familiar e neurologistas são, assim, alvos prioritários de formação. O acesso a neuropsicólogos, psicólogos e psiquiatras deve ser facilitado.

EP-26 - SUCESSO E INSUCESSO TERAPÊUTICO NA PONTA-ONDA CONTÍNUA DO SONO: ESTUDO RETROSPETIVO DE SEIS CASOS PEDIÁTRICOS

Ana Rocha¹; Ana Magalhães¹

1 - Unidade Local de Saúde do Algarve, E.P.E.

Introdução: A ponta-onda contínua do sono (POCS) é uma encefalopatia epiléptica da infância, caracterizada por atividade epileptiforme quase contínua durante o sono não-REM, frequentemente associada a regressão cognitiva, alterações comportamentais e dificuldades de aprendizagem. O controlo das crises epilépticas nem sempre se traduz em melhoria eletroencefalográfica, tornando a avaliação da resposta terapêutica complexa. Diversas terapêuticas têm resultados variáveis e a definição de sucesso é controversa.

Objetivos: Avaliar a evolução da POCS ao longo do tempo e a relação com diferentes estratégias terapêuticas, descrevendo padrões de sucesso e insucesso terapêutico.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo de seis crianças com epilepsia e POCS. O índice de POCS foi quantificado em monitorizações EEG prolongadas, utilizando o método de quantificação semi-automático, e correlacionado com a idade e as terapêuticas instituídas, incluindo fármacos anti-crise epiléptica (FACES) convencionais, Sulthiame e corticoterapia. A evolução eletroencefalográfica foi analisada de forma descritiva.

Resultados: Observou-se elevada variabilidade na resposta terapêutica. A utilização isolada de FACE convencionais não se associou de forma consistente a uma redução sustentada da POCS. O sulthiame apresentou resposta favorável apenas num doente com síndrome de Landau-Kleffner. A corticoterapia associou-se a redução marcada da atividade de POCS em vários casos, frequentemente de forma transitória, com reaparecimento após suspensão. Em três doentes verificou-se diminuição progressiva da POCS com a idade, deixando de cumprir critérios diagnósticos na pré-adolescência.

Conclusões: A resposta terapêutica na POCS é heterogénea e multifatorial. A redução da atividade de POCS não é garantida pelo controlo isolado das crises epilépticas. A evolução natural da doença, o tipo de encefalopatia epiléptica e a estratégia terapêutica influenciam os resultados. Estes dados reforçam a importância de monitorização eletroencefalográfica longitudinal e de uma abordagem terapêutica individualizada e dinâmica.

EP-27 - CANABIDIOL NA EPILEPSIA REFRATÁRIA PEDIÁTRICA: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO DE REFERÊNCIA

Sofia Lima¹; Constança Santos^{1,2,3}; Cristina Pereira^{1,2,3}

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

Introdução: As encefalopatias epiléticas e do desenvolvimento são causas importantes de epilepsia refratária. O canabidiol (CBD) solução oral 100 mg/mL (Epidiolex®) encontra-se aprovado em Portugal como terapêutica adjuvante das crises refratárias na síndrome de Lennox-Gastaut (SLG), síndrome de Dravet (SD) e Complexo Esclerose Tuberosa em crianças a partir dos 2 anos.

Objetivo: O objetivo deste estudo foi avaliar a eficácia e tolerabilidade do CBD (Epidiolex®) em crianças com epilepsia refratária.

Metodologia: Foi realizado um estudo retrospectivo num centro de referência que incluiu 8 crianças com seguimento atual, com idades compreendidas entre os 9 e os 19 anos (média de 14,5 anos), medicadas com Epidiolex® durante pelo menos 3 meses. A resposta ao tratamento foi classificada com base na redução da frequência de cada tipo de crise em: respondedor total (100%), resposta parcial (≥50%) e resposta insuficiente (<50%).

Resultados: A idade média de início da epilepsia foi de 10,6 meses (4 - 24 meses). Seis crianças tinham SLG, uma SD e uma Síndrome epilético associado a infeção febril. Todas foram previamente medicadas com pelo menos 4 fármacos anticrises epiléticas. A idade média de início do tratamento com CBD foi de 12,5 anos (5 - 17 anos). Seis das sete crianças com SD e SLG encontravam-se sob terapêutica concomitante com clobazam (85,7%). A dose de CBD variou entre 3-5 mg/kg/dia até 20 mg/kg/dia, durante uma média de 16,1 meses (4 - 43 meses). Após 3 meses, o tratamento foi eficaz em 62,5% dos doentes, com resposta total numa criança. Duas crianças suspenderam CBD por ineficácia (25%). Foram reportados efeitos adversos em quatro crianças, incluindo diarreia, alopecia e alterações comportamentais, sendo que duas apresentaram melhoria da atenção.

Conclusão: Este estudo reforça a evidência de que o CBD oferece benefício terapêutico em idade pediátrica, com boa tolerabilidade, representando uma opção viável como tratamento adjuvante na epilepsia refratária.

EP-28 - UMA CASO DE EPILEPSIA AUTOLIMITADA COM SINTOMAS AUTONÓMICOS COM EVOLUÇÃO ATÍPICA

Carla Morgado¹; Sara Gomes¹; Célia Machado^{1,2}; Rui Chorão²

1 - Serviço de Neurologia, ULS Braga; 2 - Serviço de Neurofisiologia, ULS Santo António

Introdução: A epilepsia autolimitada com sintomas autonómicos (SeLEAS) apresenta, geralmente, um curso clínico benigno, não sendo necessário acompanhamento após a remissão do quadro inicial. No entanto, têm sido descritos casos de SeLEAS com evolução para outras síndromes epiléticos ou para encefalopatia epilética.

Neste trabalho, descrevemos o caso de um doente com SeLEAS que desenvolveu encefalopatia epilética associada a atividade ponta-onda ativada pelo sono e, que, posteriormente, evoluiu para epilepsia mioclónica juvenil.

Caso clínico Doente de 19 anos, observado aos 3 anos de idade por episódios noturnos de alteração da consciência associada a vômitos, atonia e desvio ocular lateral. Sem história de convulsões febris e com desenvolvimento psicomotor normal. Sem história familiar de epilepsia. EEG com atividade epileptiforme occipital direita e RM cerebral normal, apoiando o diagnóstico de SeLEAS. Ficou sem crises sob politerapia.

Aos 6 anos de idade, o doente apresentou regressão motora e cognitivo-comportamental. O EEG revelou atividade epileptiforme com ponta-onda contínua no sono. Este quadro respondeu à corticoterapia. Contudo, um ano depois, recomeçou com crises, desta vez hemiclónicas esquerdas, de novo com regressão e acompanhadas de EEG com ponta-onda ativada pelo sono (POAS). Após o uso de alguns fármacos indicados, obteve melhoria clínica com acetazolamida. Pela evolução subsequente favorável, passou progressivamente a monoterapia.

Aos 16 anos de idade, apresentou crises mioclónicas e o EEG demonstrou atividade epileptiforme generalizada com poliponta-onda, compatível com o diagnóstico de epilepsia mioclónica juvenil (EMJ).

Conclusões Apresentamos um caso de evolução entre diferentes síndromas epiléticos, que por vezes condicionam imprecisão, quer no diagnóstico, quer no estabelecimento do prognóstico.

A evolução de SeLEAS para POAS e para EMJ foram previamente descritas, sendo raras, e salientam a variabilidade fenotípica e a importância de um seguimento individual a cada caso.

EP-29 - EPILEPSIA PARTIALIS CONTINUA — QUE DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO?

Mafalda Perdicoulis¹; Ricardo Almendra¹; Pedro Guimarães^{1,2}

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-montes e Alto Douro; 2 - Unidade de Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-montes e Alto Douro

Introdução: Epilepsia partialis continua (EPC) é uma forma infrequente de estado de mal focal, cuja fisiopatologia é ainda pouco compreendida. Caracteriza-se, habitualmente, por abalos repetitivos arrítmicos que se mantêm por um período prolongado de tempo, com consciência tipicamente preservada. Apesar de poder ocorrer no contexto de doença sistémica, nomeadamente distúrbios metabólicos e processos infecciosos, associa-se mais frequentemente a patologia cortical focal, como no caso de doença cerebrovascular ou encefalite de Rasmussen.

Caso clínico: Relata-se o caso de uma senhora de 50 anos, previamente autónoma, com antecedentes pessoais de perturbação de uso do álcool, sem medicação habitual, admitida no Serviço de Urgência. À observação, apresentava-se vigil, com desvio oculocefálico sustentado para a direita, mioclonias do hemicorpo esquerdo e aparente lateralidade motora em desfavor da esquerda. Assumiu-se inicialmente o diagnóstico de AVC em território carotídeo direito, com aparente tradução imagiológica em TC. Realizou EEGs seriados, que revelaram descargas epileptiformes e atividade lenta com lateralização hemisférica direita a suportar EPC. Iniciou terapêutica com levetiracetam e lacosamida, com subsequente resolução clinico-eletroencefalográfica. Excluíram-se causas metabólicas e infecciosas/inflamatórias. Efetuou RMN CE sequenciais, tendo sido admitidos aspetos imagiológicos sugestivos de enfarte em território carotídeo direito, não se excluindo, contudo, que os achados estivessem relacionados com a ocorrência de crises epiléticas. Apesar da resolução da EPC, evoluiu com hemiparesia esquerda espástica e, em RMN com estudo angiográfico, importante hemiatrofia cerebral direita com dilatação ex-vacuo do ventrículo lateral e imagem de stop do segmento M1 direito sugerindo processo trombótico.

Conclusão: Este caso ilustra uma apresentação de EPC em idade adulta, cuja evolução clínica e imagiológica colocam à discussão a etiopatogenia responsável. Se, por um lado, alguns aspetos observados fariam pensar em doença vascular cerebral, outros levantam a possibilidade de Encefalite de Rasmussen de início em idade adulta, ainda que com atípicas, atendendo à ausência do padrão habitual de refratariedade.

Sessão de Posters 4

EP-30 - CENOBAMATO NA EPILEPSIA FOCAL REFRATÁRIA: EXPERIÊNCIA DE UMA UNIDADE HOSPITALAR

Catarina Borges¹; Nicole Ribeiro¹; Carolina Queiroz Azoia^{1,2}; Rui Chorão^{1,2}; 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 O cenobamato é um fármaco anti-crise epilética (FACE) útil no tratamento adjuvante de doentes com epilepsia focal refratária.

Objetivos Análise descritiva dos doentes seguidos numa unidade hospitalar com epilepsia focal refratária sob cenobamato.

Metodologia Estudo observacional retrospectivo. Seleccionados doentes seguidos numa unidade hospitalar com diagnóstico de epilepsia focal refratária a quem foi instituído cenobamato visando adequado controlo das crises. Análise descritiva de variáveis demográficas e clínicas.

Resultados Totalizaram-se 14 doentes, com mediana de idades de 44 ($\pm 23,8$) anos, e predomínio do sexo feminino (n=8; 57%). Cerca de 79% da amostra apresenta Epilepsia estrutural (n=11) e os restantes Epilepsia de etiologia desconhecida (n=3; 21%). Previamente à introdução do cenobamato, a maioria dos doentes apresentavam 3-5 crises/mês (n=5; 36%) ou clusters de crises diários (n=4; 29%) e estavam medicados com três a quatro FACE (n=12; 86%). Dois doentes tinham sido já alvo de tratamento cirúrgico, dois sob estimulador de nervo vago e um sob dieta cetogénica. A titulação do cenobamato foi progressiva e ajustada à presença de efeitos adversos (n=5; 36%; ex. apatia, sonolência), que numa doente levaram ao abandono da terapêutica. Em cerca de 86% (n=12) dos casos, este processo foi acompanhado da redução da dose ou suspensão de outro FACE. Foi possível a suspensão de um (n=4; 29%) ou dois (n=2; 14%) FACE em seis (43%) doentes. Verificou-se a diminuição da frequência das crises na maioria dos casos (n=11; 79%) e quatro (29%) doentes ficaram sem crises. Em dois verificou-se recrudescência dos episódios após um período de lua-de-mel. O maior período sem crises foi, na maioria dos casos, de cerca de 1-5 meses (n=5; 36%).

Conclusões À semelhança do descrito na literatura, o cenobamato constitui um FACE eficaz no tratamento de epilepsia refratária. É bem tolerado e permite a simplificação do esquema terapêutico num número relevante de doentes.

EP-31 - VARIANTES DO NORMAL RARAS E CRISES NÃO EPILEPTICAS PSICOGÉNICAS: UMA COMBINAÇÃO PERIGOSA

Joana Almada Silva¹; Lia Leitão¹; Daniel Dias De Oliveira²; José Menezes¹; António Martins^{1,2}; João Peres^{1,2}

1 - Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde Amadora/Sintra; 2 - Unidade de Neurofisiologia e Sono da Unidade Local de Saúde Amadora/Sintra

Introdução: Na interpretação do EEG, a identificação correta de padrões normais é essencial para evitar diagnósticos errados. As descargas teta rítmicas temporais médias da sonolência (RMTD) são consideradas uma variante de significado incerto, caracterizadas por descargas rítmicas de atividade teta, sem evolução, máxima em regiões temporais médias, que surgem uni ou bilateralmente, tipicamente com 10 segundos de duração, mais associadas à sonolência.

Caso clínico: Mulher de 31 anos, sem antecedentes pessoais de relevo, trazida ao SU por alteração do contacto e movimentos involuntários dos 4 membros durante a noite. À admissão observaram-se movimentos involuntários do membro superior direito (MSD) quase contínuos que surgiam com sugestão, suprimiam parcialmente com distração e mudaram de características ao longo do tempo (inicialmente abruptos e breves, sugestivos de mioclonias, posteriormente mais sustentados, sugestivos de espasmo). Ao exame neurológico destacava-se queda do MSD na prova de braços estendidos, sem flexão dos dedos ou pronação. O EEG de rotina mostrava surtos prolongados (até 7 minutos) de atividade teta rítmica pontiaguda, nas regiões temporais médias bilateralmente, de forma independente, sem evolução na frequência ou morfologia, com duvidosa evolução em topografia. Pela possibilidade de causa epilética para a clínica e EEG com achados equívocos, iniciou fármacos anticrise epilética (FACE), sem melhoria. Fez RM-CE, punção lombar e estudo sérico (incluindo anticorpos antineuronais) normais. A monitorização por vídeo-EEG de três dias, após suspensão dos FACE (verificando-se remissão completa dos movimentos), revelou achados eletrográficos sobreponíveis, com relação com a sonolência, interpretados como RMTD. Perante achados clínicos sugestivos de doença funcional e EEG sem atividade epileptiforme, admitiu-se o diagnóstico de crises não epiléticas psicogénicas (PNES).

Conclusão: Este caso realça a importância de identificar corretamente variantes do normal, sobretudo padrões confundíveis com padrões ictais pela ritmicidade e localização, como a RMTD, cuja interpretação pode condicionar diagnósticos errados de epilepsia, particularmente em doentes com PNES.

EP-32 - CENOBAMATO EM AÇÃO: PERFIL DE UTILIZAÇÃO EM UM HOSPITAL TERCIÁRIO

Sara Gomes¹; Aurora Costa¹; João Pereira¹; Esmeralda Lourenço¹; Fátima Almeida¹; Célia Machado¹

1 - Unidade Local de Saúde de Braga

Introdução: O cenobamato é um fármaco anti-crisas epiléticas (FACE) aprovado para adultos com crises de início focal, apresentando elevada eficácia como terapêutica adjuvante. Atua através da inibição dos canais de sódio dependentes de voltagem e modulação dos recetores GABA-A.

Objetivo: Avaliar o perfil de utilização do cenobamato num hospital terciário.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo de doentes com epilepsia sob cenobamato seguidos num hospital terciário. Recolhidos dados demográficos, tipo de epilepsia e crises, FACEs prévios e concomitantes, frequência das crises e efeitos adversos do fármaco.

Resultados: Incluídos trinta e um doentes, após exclusão de dois por perda de seguimento. Dezassete do sexo masculino, com idade mediana de 45 anos e idade mediana de início da doença de 16 anos. Dezanove apresentavam epilepsia estrutural, seis epilepsia focal de etiologia desconhecida, cinco epilepsia genética e um encefalopatia epilética e do desenvolvimento, a maioria com crises de início focal, com ou sem perturbação do estado de consciência ou crises focais com evolução para tónico-clónicas bilaterais.

Os doentes experimentaram uma mediana de quatro FACEs previamente e encontravam-se medicados com entre um a oito FACEs aquando do início do cenobamato entre 100 e 400 mg/dia ao longo de uma mediana de 17 meses. Mais de metade apresentou efeitos adversos, mais frequentemente sonolência, tonturas e desequilíbrio, mas apenas dois suspenderam o tratamento e quatro reduziram a dose. Um doente suspendeu o fármaco por falta de eficácia.

A mediana de dias por mês com crises diminuiu de 15 para 6 após o início do cenobamato. Dois doentes ficaram livres de crises e seis com uma frequência inferior a uma por mês. A maioria reduziu também outros FACEs.

Conclusão: O cenobamato demonstrou eficácia na redução das crises na maioria dos doentes, com um perfil de tolerabilidade favorável, apoiando a sua utilização como terapêutica adjuvante na epilepsia focal refratária.

EP-33 - EPILEPSIA NA ESCOLA: TRADUÇÃO E ADAPTAÇÃO DE FOLHETOS EDUCATIVOS PARA A COMUNIDADE ESCOLAR

Joana Almeida¹; Dulcília Lages¹; Cristina Pereira¹; Joana Monteiro¹

1 - Unidade Local de Saúde de Coimbra

Introdução: A epilepsia é uma das doenças neurológicas crónicas mais frequentes na infância e adolescência, afetando 0,5–1% da população pediátrica. Em contexto escolar, a falta de informação estruturada e adaptada contribui para respostas inadequadas às crises e para a manutenção do estigma associado às suas consequências cognitivas, psicológicas e sociais. Folhetos educativos claros, baseados em evidência e culturalmente adaptados, promovem conhecimento, segurança e inclusão em meio escolar.

Objetivos: Traduzir e adaptar para português europeu folhetos educativos sobre epilepsia dirigidos à comunidade escolar e avaliar o seu contributo para o conhecimento da doença, compreensão das suas consequências cognitivas, psicológicas e sociais e confiança na aplicação de estratégias de apoio.

Metodologia: Estudo descritivo com avaliação de impacto, centrado na tradução e adaptação de quatro folhetos da *Epilepsy Southwestern Ontario*, abordando: questões escolares e estratégias gerais, consequências cognitivas, psicológicas e sociais. Os materiais foram revistos por profissionais de saúde e distribuídos à comunidade escolar. A avaliação utilizou questionários antes e após a intervenção, analisando conhecimento, compreensão das consequências e confiança na aplicação de estratégias educativas.

Resultados: Os folhetos permitiram acesso a informação clara e culturalmente adequada, promovendo reconhecimento das consequências da epilepsia e estratégias de apoio em contexto escolar. Observou-se melhoria do conhecimento sobre a doença e aumento da confiança na aplicação de estratégias educativas. Os materiais foram considerados claros, úteis e facilitadores da transmissão de informação fidedigna.

Conclusão: A tradução e adaptação de folhetos para português europeu mostrou-se eficaz e de fácil implementação, promovendo conhecimento, redução do estigma e criação de ambientes escolares mais seguros e inclusivos. Identificou-se uma lacuna de materiais para o ensino pré-escolar, prevendo-se desenvolvimento futuro de conteúdos adaptados a esta faixa etária.

EP-34 - LESÃO HIPOCAMPAL E HIPERTERMIA: UM POSSÍVEL FATOR MODIFICADOR DA SUA EVOLUÇÃO

Raquel Pontes Figueiredo¹; Ana Oliveira Silva¹; Célia Machado¹; João Soares Fernandes¹

1 - Unidade Local de Saúde (ULS) de Braga

Introdução A esclerose temporal mesial é uma das causas estruturais mais comuns de epilepsia do lobo temporal. O seu mecanismo fisiopatológico não está totalmente esclarecido, tendo vindo a questionar-se quais os possíveis fatores modificadores da sua evolução.

Caso clínico Doente do sexo masculino, 66 anos, com antecedentes de hipotireoidismo autoimune. História de infeção recente por SARS-CoV-2 (tendo terminado o período de isolamento há 5 dias). Foi admitido por síndrome confusional com alteração do estado de consciência, desorientação e alteração comportamental, com menos de 24h de evolução. Esteve desaparecido no dia prévio à admissão, tendo sido encontrado no interior da sua viatura, a quilómetros do domicílio, sem motivo aparente. No SU, foi presenciada crise epilética tónico-clónica generalizada. Ao exame físico, hipertermia (41°C) e alteração grave do estado de consciência com necessidade de entubação. O estudo etiológico da encefalopatia excluiu uma causa metabólica (incluindo o consumo de álcool ou drogas), infecciosa, inflamatória ou autoimune (estudo de LCR sem alterações de relevo). O vídeo-EEG revelou atividade epileptiforme temporal bilateral, não síncrona, de predomínio esquerdo, compatível com atividade multifocal. A RM-CE mostrou apenas uma lesão de mais provável natureza vascular isquémica sequelar.

À data da alta, não apresentava alterações ao exame neurológico, tendo sido orientado para consulta de Neurologia, por prováveis crises sintomáticas agudas em contexto de hipertermia, medicado com levetiracetam e valproato. Durante 3 anos de follow-up, manteve-se sem recorrência de crises, tendo sido suspenso o valproato e mantido o levetiracetam pela persistência das alterações no vídeo-EEG. A RM-CE de controlo revelou redução bilateral do volume hipocampal, com hipersinal em T2/FLAIR, compatível com esclerose mesial temporal bilateral.

Conclusão Este caso é compatível com a hipótese de que a hipertermia (extrema e relativamente sustentada) possa constituir um dos fatores modificadores da evolução da lesão hipocampal, favorecendo a sua progressão para esclerose temporal mesial.

EP-35 - ANOS DE REMISSÃO, DIAS DE CRISE: A FRAGILIDADE DO CONTROLO NA SÍNDROME DE STURGE-WEBER

Pedro Moreira¹; Maria Leonor Lopes¹

1 - ULS Entre Douro e Vouga

Introdução: A Síndrome de Sturge-Weber (SSW) é um distúrbio neurocutâneo caracterizado por angiomas leptomeníngeos que frequentemente resultam em epilepsia estrutural. Embora o início das crises ocorra predominantemente na infância, a gestão clínica na idade adulta exige vigilância contínua. Este caso descreve uma doente com SSW que, após um longo período de remissão, apresentou recidiva de atividade epiléptica desencadeada por fatores fisiológicos.

Caso Clínico: Mulher de 41 anos, enfermeira, com diagnóstico de SSW e epilepsia desde os 8 meses de idade, manifestada por crises de ausência e tónico-clónicas generalizadas, com EEGs na infância a descrever foco temporal esquerdo e RMN-CE (2007) a evidenciar angioma pial occipital esquerdo.

A doente manteve-se livre de crises durante vários anos, sob monoterapia com Lamotrigina (200 mg/dia). Em outubro de 2024, recorreu ao Serviço de Urgência após crise tónico-clónica generalizada, precipitada por vômitos e cefaleias associadas a ITU. Em dezembro de 2025, apresentou um segundo episódio durante o sono, associado a um contexto de pressão laboral e privação de sono, caracterizado como crise focal com preservação da consciência, automatismos motores e mordedura do bordo lateral da língua.

A última RMN-CE, realizada em novembro de 2024 revelou dimensões reduzidas da formação hipocámpica esquerda com hipersinal em T2, e assimetria do lobo temporal esquerdo. Identificaram-se focos cortico-subcorticais no pólo occipital esquerdo com depósitos de hemossiderina, sugestivos de encefalomalácia e sequelas vasculares características da SSW. O EEG subsequente não revelou atividade paroxística.

Discussão e Conclusão: Instituiu-se ajuste terapêutico com Lamotrigina 250 mg/d e higiene do sono rigorosa. Pedida nova RMN-CE com contraste e angiografia TSA/VP e EEG com prova de sono. Este caso demonstra que, na SSW, o foco epileptogénico pode permanecer quiescente mas vulnerável. A concordância entre os antecedentes (foco EEG esquerdo) e a neuroimagem atual reforça a necessidade de vigilância contínua contra gatilhos como infeção e fadiga.

EP-36 - DO ESTÔMAGO AO CÉREBRO: TERAPÊUTICA DE ERRADICAÇÃO DE H. PYLORI COMO GATILHO DE RECORRÊNCIA APÓS 13 ANOS DE REMISSÃO

Pedro Moreira¹; Maria Leonor Lopes¹

1 - ULS Entre Douro e Vouga

Introdução: A Epilepsia Mioclônica Juvenil (EMJ) apresenta-se como uma das entidades mais prevalentes no âmbito das epilepsias generalizadas genéticas. Embora muitas vezes controlável farmacologicamente, a gestão a longo prazo pode ser complexa devido a fatores precipitantes multifatoriais.

Apresentação do Caso: Homem de 49 anos, com diagnóstico de EMJ fotossensível, desde os 6 anos de idade. Os antecedentes revelam convulsões febris nos primeiros dois anos de vida e história familiar positiva (pai e primo materno com epilepsia). O doente permaneceu sem crises epiléticas durante 13 anos, até março de 2024, data em que apresentou uma crise tónico-clónica generalizada, no contexto de antibioterapia para erradicação de *Helicobacter pylori*. Posteriormente, em junho de 2024, apresentou um episódio de crise focal com período de ausência de resposta a estímulos externos e automatismos da mão esquerda, sem fator desencadeante identificado. Em novembro de 2025, ocorreu nova crise tónico-clónica generalizada ao acordar, em contexto de privação de sono.

Investigação e Tratamento: A última RMN-CE, realizada em setembro de 2024, não revelou alterações patológicas estruturais intracranianas. Realizou EEG em janeiro de 2025 apresentando um traçado de base normal, com registo de um surto único de atividade paroxística compatível com epilepsia generalizada. Atualmente, o doente encontra-se estabilizado sob um esquema terapêutico de Valproato de sódio (1500 mg/d), Lamotrigina (200 mg/d) e Levetiracetam (750 mg/d).

Conclusão: Este caso demonstra que, na EMJ, a remissão clínica prolongada não implica a resolução da suscetibilidade epileptogénica subjacente. A recorrência súbita das crises após 13 anos de estabilidade, desencadeada por um fator iatrogénico inesperado, a terapêutica de erradicação do *Helicobacter pylori*, chama a atenção para o potencial epileptogénico de fármacos não neurológicos e sublinha a importância de uma vigilância continuada, mesmo em doentes previamente considerados estáveis.



EPILEPSIA NA ERA DIGITAL