



22.

ENCONTRO NACIONAL DE EPILEPTOLOGIA

FUNDAÇÃO CUPERTINO DE MIRANDA

PORTO 19 e 20 MARÇO
2010



LIGA PORTUGUESA
CONTRA A EPILEPSIA



Associação Portuguesa
de Familiares, Amigos
e Pessoas com Epilepsia

**LIVRO DE RESUMOS
E OUTROS TEXTOS**

a incluir na revista SINAPSE (Maio de 2010 | Vol. 10 | 1)

22.º ENCONTRO NACIONAL DE EPILEPTOLOGIA

Secretária do
22º Encontro de Epileptologia
Cristina Alves

Comissão Científica
Dilio Alves
Francisco Sales
Pedro Cabral

Comissão Organizadora Local
Ana Paula Santos
Célia Barbosa
Esmeralda Lourenço
Helena Beça
Henrique Pereira
Georgina Sousa
João Pereira
José Vieira Branco
Manuela Santos
Maria Manuel Campos
Rui Chorão
Teresa Temudo

Endereços:
Sinapse/Comissão Editorial da SPN
Rua da Misericórdia 76,
Gabinete 215,
1200-273 Lisboa, Portugal
tel/fax: 351 213 210 112
email: spn.dir@spneurologia.org

Liga Portuguesa Contra
a Epilepsia
Av. da Boavista, 1015, Sala 601
4100-128 Porto
Tel/Fax: 351 226 054 959
E-mail: epicentroporto@oninet.pt

Os resumos foram revistos pela
Comissão Científica do
22.º Encontro Nacional de
Epileptologia e serão editados
na revista SINAPSE
(Maio de 2010 | Vol. 10 | N.º 1)

Índice geral

Pág.

- 3 Protocolo de cooperação editorial
- 6 Calendário da Sociedade Portuguesa de Neurologia 2010
- 7 Normas para a organização dos Encontros Nacionais de Epileptologia

22.º Encontro Nacional de Epileptologia

- 9 Programa
- 11 Resumos

Sinapse®

Propriedade
Sociedade Portuguesa de Neurologia

Órgão oficial de
Sociedade Portuguesa de Neurologia;
Liga Portuguesa Contra a Epilepsia;
Sociedade Portuguesa de Cefaleias;
Sociedade Portuguesa de Estudos
de Doenças Neuromusculares;
Sociedade Portuguesa de Neuropatologia;
Sociedade Portuguesa de Neurocirurgia.

Registo de Marca
35B 268
(Instituto Nacional de
Propriedade Industrial)
ISSN

1645-281X

Depósito Legal

172 674/01

Versão electrónica em www.spneurologia.org

A Sinapse está indexada nas bases Elsevier



EMBASE.com® SCOPUS™

Protocolo de cooperação editorial

Sociedade Portuguesa de Neurologia

Protocolo de cooperação editorial com outras Sociedades Científicas

1. SINAPSE, revista científica da SPN, é:

- a. propriedade exclusiva da SPN;
- b. publicação científica oficial da SPN, incluindo todas as suas secções ou grupos de estudos;
- c. dirigida exclusivamente pela Comissão Editorial, nomeada pela Direcção da SPN;
- d. apoiada, do ponto de vista logístico, pela Direcção da SPN;
- e. apoiada, do ponto de vista científico, pela Comissão Científica da SPN;
- f. patrocinada em exclusivo por uma empresa do sector farmacêutico;
- g. editada duas vezes por ano, tendencialmente em época de reuniões nacionais da SPN.

2. A SINAPSE poderá constituir-se como publicação oficial de outras Sociedades Científicas legalmente formalizadas, por candidatura ou convite, sendo essa qualidade referida na capa e na ficha técnica.

3. Os artigos, independentemente da forma ou proveniência, serão submetidos aos princípios editoriais e normas de publicação da SINAPSE em vigor.

4. Os resumos de reuniões de outras Sociedades Científicas, de Secções ou de Grupos de Estudos da SPN poderão ser editados no primeiro número ordinário da SINAPSE após a sua apresentação.

5. Para suporte a reuniões, poderão ser editados (pela Sociedade, Grupo ou Secção) cadernos de resumos, eventualmente com a imagem de marca da SPN, mas sem valor editorial. Esses *rascunhos*, que poderão ser apoiados por outros patrocinadores, não explicitarão a marca SINAPSE.

6. Suplementos da SINAPSE poderão ser editados, em circunstâncias excepcionais, depois de um processo de revisão rigoroso e respeitando os direitos do patrocinador exclusivo.

7. A revisão *inter pares*, exclusivamente mediada pela Direcção da SINAPSE, é condição *sine qua non* para publicação dos resumos.

8. O processo de revisão poderá ser:

- a. concomitante com o processo de candidatura a apresentação na reunião (à semelhança do que acontece com as reuniões semestrais da SPN) condicionando a aceitação, proposta de melhoria ou rejeição;
- b. concomitante com o processo de candidatura, mas com objectivos exclusivamente editoriais, não interferindo no processo de aceitação ou recusa do trabalho;
- c. desencadeado *à posteriori*.

9. A revisão:

a. Científica

SPN, Grupos e Secções

Será feita por peritos independentes da Direcção promotora da reunião e da instituição do primeiro autor do trabalho.

Pelo menos, um dos peritos será membro da Comissão Científica da SPN.

Pelo menos, um perito será especialista numa das áreas temáticas do trabalho.

Outras Sociedades Científicas

Será feita por peritos independentes da Direcção promotora da reunião e da instituição do primeiro autor do trabalho;

A Direcção da respectiva Sociedade Científica fornecerá uma lista de peritos revisores à Comissão Editorial da SPN.

b. Formal

Será da responsabilidade da Comissão Editorial da SPN.

10. Normas para elaboração de resumos (Anexo 1).

ANEXO 1.

Normas para Elaboração de Resumos

Texto livre; sem *template*.

Ordem (parágrafos sucessivos, não numerados, sem linhas de intervalo).

1. Título do trabalho (informativo, sem siglas ou iniciais, não excedendo 20 palavras; iniciar as palavras por letra maiúsculas, excepto as de eventual sub-título; evitar sub-títulos como "caso clínico" ou "a propósito de um caso clínico").

2. Autores (nome próprio e apelido de todos; nome do apresentador sublinhado; sem iniciais ou títulos).

3. Instituições (designação, cidade).

4. E-mail de um dos autores (será publicado, excepto no caso de ordem expressa noutro sentido).

5. Endereço postal pessoal e telefone directo, para notificações relativas ao trabalho (não serão publicados).

6. Corpo estruturado

Introdução.	Ou	Introdução.
Objectivos.		Caso clínico.
Metodologia.		Conclusões
Resultados.		
Conclusões		

7. Referência a patrocínio, bolsa ou outro apoio financeiro (comercial, institucional) e agradecimentos.

Os peritos avaliadores terão acesso aos pontos 1., 6. e 7.

Redacção. De acordo com as normas de Vancouver (JAMA 1997; 277:927-934). Siglas comuns em neurologia poderão usar-se sem prévia explicitação (TAC, EEG, AIT, LCR). Poderão incluir-se tabelas, mas não palavras-chave, figuras ou bibliografia.

Autores e instituições.

A autoria exige cumulativamente contribuições substanciais para:

- concepção e estrutura do trabalho ou análise e interpretação dos dados;
- redacção ou revisão crítica de uma parte substancial do seu conteúdo intelectual;
- responsabilidade pela versão final.

Membros de grupos de trabalho (directores, coordenadores, técnicos, consultores) que não cumpram os critérios internacionais de autoria podem ser referidos em agradecimentos.

O compromisso do nome das instituições é da inteira responsabilidade dos autores. Sugere-se a citação das instituições directamente envolvidas no trabalho actual (não necessariamente a listagem exaustiva da pluralidade de filiações científicas dos autores).

Limite de palavras: 350 (corpo do resumo; os restantes parâmetros não têm limitações)

Texto em Microsoft Word (qualquer versão):

- O ficheiro será gravado com uma denominação composta pelo título integral do trabalho (exemplo: "A Incidência da Paralisia de Bell no Algarve.doc").
- Usar o efeito "bold" apenas no título e início dos parágrafos.
- Evitar: maiúsculas, itálicos, sublinhados, cores ou outros artifícios formais.
- Mudança de parágrafo apenas para começar partes novas do resumo (Introdução, Métodos, ...).
- A correlação entre autores e instituições faz-se através de algarismos, sem parêntesis (com efeito superior à linha para os autores). Não deve ser feita, se todos os autores forem da mesma instituição.



EXEMPLOS:

a) comunicação livre

Dentatorubral-Pallidoluysian Atrophy: estudo clínico e genético de duas famílias de origem portuguesa
José Vale¹, João Guimarães¹, Isabel Silveira², Jorge Sequeiros², Paula Coutinho^{2,3}

1- Serviço de Neurologia do Hospital de Egas Moniz, Lisboa. 2- Unidade de Investigação Genética e Epidemiológica de Doenças Neurológicas do Instituto de Biologia Molecular e Celular da Universidade do Porto. 3- Serviço de Neurologia do Hospital de S. Sebastião, Santa Maria da Feira.

Correio electrónico: jvale.neuro@fcm.unl.pt

Endereço postal: Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Rua da Junqueira, 126, 1340-019 LISBOA

Endereço postal pessoal: Rua Xis

Telefone directo: 91-0000000

Introdução. A DRPLA é uma doença neurodegenerativa transmitida de modo autossómico dominante. Clinicamente manifesta-se por epilepsia, mioclonias, coreodistonias, ataxia (...)

Objectivo. Descrever os achados clínicos, neuroradiológicos e genéticos das duas primeiras famílias portuguesas com DRPLA (...)

Metodologia. No âmbito de um estudo de prevalência das ataxias hereditárias em Portugal (...)

Resultados. Na família DRPLA01 (3 doentes), a idade de início da doença variou entre os 10 e 27 anos, manifestando-se por epilepsia mioclónica com ataxia e deterioração cognitiva (...)

Conclusão. A análise destas famílias evidencia a heterogeneidade clínica da DRPLA. Nas formas de expressão precoce a doença é mais severa e manifesta-se predominantemente (...)

b) caso clínico

Nova Mutação na Miopatia de Miyoshi com Vacúolos
Luis Negrão¹, Rosário Santos², Argemiro Geraldo¹, Olinda Rebelo¹, Emília Vieira²

1- Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra. 2- Unidade de Genética Molecular, Instituto de Genética Médica Jacinto Magalhães, Porto. e-mail: l.negrao@mail.telepac.pt

Endereço postal: Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Praceta Mota Pinto, 3000-075 COIMBRA

Endereço postal pessoal: Rua Xis

Telefone directo: 91-0000000

Introdução. A Miopatia de Miyoshi é uma distrofia muscular autossómica recessiva, causada por um defeito na proteína disferlina e recentemente localizada ao cromossoma 2p12-14 (...)

Caso clínico. Doente do sexo masculino, com 25 anos de idade, o mais velho de dois filhos de um casamento consanguíneo (primos em segundo grau), com início dos sintomas clínicos (...)

Conclusão. A idade de início, o padrão da fraqueza muscular, o valor de creatina cinase, o padrão miopático do electromiograma, em simultâneo com uma história familiar compatível (...)

ENVIO DO RESUMO

Por correio electrónico, como documento anexo, para spn.res@spneurologia.org.

Os autores com dois ou mais trabalhos, devem enviar um e-mail para cada resumo.

Notificação

Os autores serão notificados da recepção, até três dias depois de findo o prazo de envio, por correio azul e/ou correio electrónico. A impressão do e-mail de notificação ou a carta da SPN servirão de prova. Ultrapassados três dias, e na eventual ausência de notificação, os autores devem protestar, vigorosa e imediatamente. Reclamações tardias não serão consideradas.

Não serão aceites resumos impressos ou armazenados em discos amovíveis.

Formalidades

A Direcção da SPN poderá devolver resumos, para correcções formais, antes de os submeter aos peritos avaliadores (por exemplo, os resumos que excedam as 350 palavras).

Revisão

A Direcção da SPN poderá, mediante pareceres de um ou mais revisores, pedir aos autores uma nova redacção do resumo.

Datas-chave

As datas-chave (limite de envio, notificação de recepção, notificação de aceitação, edição dos resumos) estarão disponíveis em <http://www.spneurologia.org>.

Calendário da Sociedade Portuguesa de Neurologia 2010

19 e 20 de Março	22º Encontro Nacional de Epileptologia - Liga Portuguesa Contra a Epilepsia - Porto
15 de Abril	Limite para notificação de aceitação de trabalhos ao Fórum de Neurologia 2010
23 a 25 de Abril	4º Congresso da Sociedade Portuguesa de Estudo de Doenças Neuromusculares - Almancil
24 de Abril	The Movement Disorder Society workshop - 'De Novo Parkinson's Disease: Diagnosis and Treatment' - Lisboa
30 de Abril	Limite para a inscrição no Fórum de Neurologia a preço reduzido
30 de Abril e 1 de Maio	Reunião da Primavera da Sociedade Portuguesa de Cefaleias - Aveiro
11 de Maio	Publicação da Sinapse
14 a 15 Maio	Fórum de Neurologia 2010 - 'Sintomas Funcionais em Neurologia' - Luso
14 de Maio	Divulgação dos Premiados e Bolseiros da SPN
15 de Maio	Assembleia Geral da SPN e Eleições
30 de Junho	Limite para candidatura ao Prémio 'Orlando Leitão' da SPN (1ª fase)
31 de Junho	Limite para candidatura à Bolsa 'Nunes Vicente' de Investigação Epidemiológica em Neurologia da SPN
25 a 27 de Agosto	12th European Congress on Epilepsy and Society - Porto
5 de Setembro	Limite para envio de resumos para o Congresso de Neurologia 2010
14 a 18 de Setembro	20th Congress of the European Sleep Research Society - Lisboa
5 de Outubro	Limite para notificação de aceitação de trabalhos ao Congresso de Neurologia 2010
2 de Novembro	Publicação da Sinapse
5 a 7 Novembro	Congresso de Neurologia 2010 - Espinho
6 de Novembro	Divulgação dos Premiados da SPN
30 de Novembro	Limite para candidatura ao Prémio 'João Alfredo Lobo Antunes' da SPN
31 de Dezembro	Limite para candidatura aos Prémios 'Corino de Andrade' e 'Orlando Leitão' (2ª fase) da SPN
31 de Janeiro de 2011	Limite para candidatura à Bolsa 'Egas Moniz' de Apoio ao Internato e à Bolsa de Investigação Clínica em Doenças Neuromusculares da SPN

Normas para a organização dos Encontros Nacionais de Epileptologia (ENEs)

(adaptada dos *guidelines* para congressos europeus da ILAE de 1996, aprovado em reunião da Direcção da LPCE em 21/05/2004)

1. Introdução

A Liga Portuguesa Contra a Epilepsia (LPCE) pretende garantir a organização de um Encontro Annual de Epileptologia (ENE) destinado à troca de experiência e informação científica nacional e internacional sobre epilepsia.

A LPCE pretende que os ENE estimulem a investigação em epileptologia e a melhoria na qualidade do tratamento dos doentes com epilepsia em todo o país. Os ENE realizam-se rotativamente em Lisboa, Coimbra, Porto e cada 4 anos um ENE fora destes 3 centros (designado por 4.º ENE). O local de realização deste 4.º ENE terá em conta a distribuição geográfica bem como as potencialidades locais para o desenvolvimento de actividades que possam interessar à LPCE.

A LPCE pretende que os ENEs tenham um máximo de qualidade científica, tendo sempre em conta os aspectos de custo-eficácia. Os ENE só são possíveis graças a trabalho voluntário dos organizadores locais apoiados na estrutura da LPCE.

A Direcção da LPCE pretende fornecer aos organizadores locais a maior ajuda possível. Apesar do conteúdo dos ENEs ser variável os passos básicos na organização são idênticos. Por isso estas regras pretendem delinear esses passos e implementar a sua organização.

Há cinco fontes potenciais de financiamento para pagar os ENEs:

1. Preço das inscrições;
2. Aluguer de espaço na área de exposição;
3. Pagamento de simpósios satélites;
4. Patrocínios;
5. Apoio de autarquias e Empresas.

A responsabilidade financeira do ENE pertence à Delegação Local Organizadora excepto no designado 4.º ENE em que a responsabilidade financeira pertence à Direcção Nacional. Poderá, no caso do 4.º ENE, ser pedido à Direcção um adiantamento para as primeiras despesas.

2. A Direcção Nacional (DN)

Em cada ENE deverá ser anunciada a data e local de realização do próximo ENE, bem como os temas principais.

Para isso 6 meses antes a Delegação responsável pelo ENE seguinte deverá ser contactada para definir a data e o tema do ENE. No caso do 4.º ENE deverão ser contactados serviços ou profissionais da região onde a Direcção da LPCE considere que este se deva realizar; estes devem propor data e tema enviando à Direcção uma candidatura de onde constem as capacidades locais quanto a auditório e alojamentos bem como possíveis apoios. Compete à DN decidir sobre o local de realização do 4.º ENE.

Após consulta da Delegação Local a DN aprova a Comissão Organizadora (CO) e o Secretário – Geral (SG) do ENE.

Aprova o orçamento e os preços de inscrição, do espaço de exibição e dos simpósios satélites.

Decide sobre a publicação dos resumos e outros materiais de apoio. Aprova as recomendações da CO quanto à distribuição das salas, distribuição dos programas e anúncios, pedidos de comunicações e respectivos prazos limite.

Confirma eventuais reuniões de trabalho a decorrer durante o ENE. Recebe e aprova o relatório e contas do ENE.

3. A Comissão Organizadora (CO)

O Secretário-geral do ENE deve ser sócio da LPCE e será também o Secretário da Comissão Científica (CC).

A CO deve incluir:

- 1 ou 2 elementos da Direcção Nacional.
- 2 ou mais elementos da Delegação Local
- O Secretário Geral do ENE anterior

A CO é responsável pelo elaboração do programa do ENE e pela disponibilidade das salas necessárias à sua realização.

Selecciona as datas do ENE.

É responsável pela aprovação final das recomendações da CC. O Secretário Geral é responsável pelas negociações dia a dia, consultando os restantes membros da CO fisicamente mais próximos e com informação escrita aos restantes.

A CO

- Recebe propostas de empresas e organiza o secretariado do ENE
- Supervisiona esse secretariado
- Selecciona os oradores convidados
- determina o formato do programa incluindo as cerimónias
- É responsável por contratar simpósios satélites e arranjar espaço no programa para a sua realização (Os SS decorrerão numa altura em que não existam actividades do ENE nem reuniões de trabalho de comissões. As empresas que organizam os SS devem ser encorajadas a escolher os temas dos SS em consulta com a CC. O programa dos SS deve ser aprovado pela CC)
- Poderá seleccionar o Presidente Honorário do congresso sob proposta da Comissão Organizadora Local (COL).

A CO é também responsável pela escolha do programa científico. Deve:

- Escolher os temas do ENE após consulta da Delegação Local.
- Nomear a CC.
- Seleccionar os organizadores de cada tema (membros da CC).
- Organizar a divulgação do ENE nos meios de comunicação.

4. A Comissão Científica (CC).

A CC é designada pela CO.

O secretário da CC será, em princípio, o secretário geral do ENE. Cada membro da CC é responsável, coordenado pelo secretário da CC, por um tema, convidando os oradores e definindo o formato da sessão plenária atribuída a esse tema.

Não são pagos honorários pela participação nos ENE e a maioria dos convidados nacionais são pessoas activas na epilepsia e como tal inscritos no ENE sem necessidade de suporte financeiro. O orçamento do ENE pode incluir suporte para pagamento de despesas de deslocação a convidados estrangeiros ou nacionais não ligados à área da epilepsia.

A CC recebe os pedidos de comunicações orais e em cartaz e distribui-as em sub-tópicos e em horários, por forma a organizar um programa atraente e sem conflitos de interesse. Poderão ser organizadas sessões paralelas quando se destinem a audiências diferentes.

A CC selecciona os resumos a ser aceites, aceites com correcções ou rejeitados e organiza a ordem de apresentação das comunicações orais e cartazes.

A preparação do livro de resumos, incluindo as dos oradores convidados é da responsabilidade da CC em colaboração com a COL e o secretariado do ENE.

5. A Comissão Organizadora Local (COL)

A COL é composta pelos membros locais da CO, e membros adicionais designados pelo Secretário geral do ENE após consulta da Delegação Local. A COL:

- Coordena as actividades locais
- Faz a ligação às autarquias e autoridades locais para obter apoios para o ENE
- Organiza o orçamento do ENE.
- É responsável por manter as despesas dentro do orçamento aprovado.
- É responsável pela organização da área de expositores.
- Organiza espaço na área de expositores para actividades da Liga, próximos Encontros, etc.
- Arranja pessoas para apoiar os espaços do parágrafo anterior.
- É responsável pela publicidade do ENE em cooperação com a CO e os organizadores dos SS.
- Organiza o secretariado.
- Recomenda o local do encontro e os hotéis (à aprovação da CO).
- Fornece lista das entidades locais a convidar para o ENE
- É responsável pelo equipamento audio-visual, de exposição de cartazes e assistência técnica.
- É responsável pelas decorações, arranjo das áreas de exposição e de cartazes.
- No final do Encontro organiza um relatório sobre os aspectos positivos e negativos do ENE e o respectivo relatório de contas.

6. O Secretariado

Trabalha em estrita ligação com a CO e a COL.

O secretariado do ENE é feito pelos secretários das Delegações Locais e pelo Secretário da Direcção Nacional, que tratam dos aspectos práticos e do trabalho administrativo na preparação dos ENEs, de acordo com estas normas e das instruções da CO. Devem participar nas reuniões preparatórias e elaborar as respectivas actas.

Prepara o 1.º anúncio, 2.º anúncio, Programa preliminar, Programa Final e Lista de Participantes, em ligação com a CO e a

CC, de acordo com o calendário aprovado para a sua distribuição.

Ajuda na recolha dos resumos e seu envio à CC.

Tratam da correspondência com os participantes, oradores e moderadores.

Ajuda na elaboração do orçamento.

Ajuda nos pedidos de apoio financeiro a fundações, etc.

Prepara as inscrições e o seu registo.

Organiza o programa social de acordo com a COL.

Compra preparam e distribuem os materiais (pastas, material a incluir nas pastas, ...).

Organiza a correspondência com os participantes e acompanhantes.

É responsável pela correspondência entre as Comissões.

Secretaria as reuniões, escreve as actas e faz a sua distribuição.

Recebe e deposita os pagamento de inscrições e outros apoios, organizando o respectivo relatório de contas de acordo com estas normas e sob orientação do secretário geral do ENE.

7. Aspectos financeiros

Após o ENE a CO enviará à Direcção Nacional o relatório detalhado de contas do ENE. No caso de existir saldo positivo ele será distribuído da seguinte forma:

- Nos ENE de Lisboa, Coimbra e Porto: 70% ficarão disponíveis para a Delegação Local e os restantes 30% serão depositados na conta da Direcção Nacional.
- No 4.º ENE: 70% serão depositados na conta da Direcção nacional e os restantes 30% serão atribuídos à Comissão Organizadora Local mediante proposta desta sobre o modo como pretende utilizar esse saldo em acções que promovam o desenvolvimento de actividades de interesse para o tratamento de pessoas com epilepsia, aprovado pela Direcção da LPCE.

22.º ENCONTRO NACIONAL DE EPILEPTOLOGIA

FUNDAÇÃO CUPERTINO DE MIRANDA

PORTO 19 e 20 MARÇO
2010

6.ª FEIRA 19 março

09.00-09.15 **Abertura**
Cristina Alves

09.15-12:00 **Simpósio 1: Síndromes epilépticas da infância e fenómenos paroxísticos n/ epilépticos**
Moderadores: Francisco Sales e Maria Manuel Campos

09:15 - 10:30 **Tópico 1 - Síndromes com espasmos** (Rui Chorão)
Tópico 2 - Síndromes com ausências (Manuela Santos)
Discussão

10:30 - 11:00 CAFÉ

11:00 - 11:45 **Tópico 3 - Fenómenos paroxísticos não epilépticos** (Teresa Temudo)
Discussão

12.00-13.00 Simpósio satélite 1 UCB

13.00-14.00 ALMOÇO

14.00-15.00 Simpósio satélite 2 BIAL

15.00-16.15 **Comunicações Orais I**
Moderadores: Carla Bentes e Esmeralda Lourenço

16.15-16.45 CAFÉ

16.45-17.45 **Posters I**
Moderadores: Paula Breia e Ricardo Rego

18.00 -19.00 Assembleia Geral da Liga

20.00 JANTAR

22.º ENCONTRO NACIONAL DE EPILEPTOLOGIA

FUNDAÇÃO CUPERTINO DE MIRANDA

PORTO 19 e 20 MARÇO
2010

SÁBADO 20 março

09.30-10.45 **Comunicações Orais II**
Moderadores: Conceição Bento e Élia Baeta

10.45-11.15 CAFÉ

11:15-12.45 **Posters II**
Moderadores: José Augusto Ribeiro e Nuno Canas

13.00 14.00 ALMOÇO

14.00-15.00 Simpósio Satélite 3 EISAI

15.00-18.00 **Simpósio 2:** Cirurgia, Cognição e Genética
Moderadores: Célia Barbosa e José C. Ferreira

15.00-15.50 **Tópico 1** - Cirurgia na infância e adolescência (Helen Cross)

15.50-16.40 **Tópico 2** - Síndromes epilépticas e cognição (Éliane Roulet)
Discussão

16.40 - 17.10 CAFÉ

17.10- 18.00 **Tópico 3** - Genética das síndromes epilépticas com crises associadas à febre (Carla Marini)
Discussão

18:00 Cerimónia de Encerramento



Simpósio 1 - “Síndromes epilépticas da infância e fenómenos paroxísticos n/ epilépticos”

6.ª feira, 19 de Março 2010 - 09h00-11h45

1. Síndromes com espasmos

Rui Chorão

rui.chorao@gmail.com

Os espasmos epilépticos (EE) são um tipo de crise epiléptica que consiste numa contracção breve da musculatura axial e proximal dos membros. Ocorrem, caracteristicamente, em salvas, mais frequentemente ao despertar. São crises dependentes da idade, com início na maioria dos casos no primeiro ano de vida.

O padrão do EEG ictal dos EE mostra anomalias características, por vezes associadas: onda lenta de grande amplitude (sempre presente e coincidente com o fenómeno clínico: espasmo), actividade rápida (beta) e atenuação difusa. A morfologia do EMG simultâneo é típica, rombóide, que distingue este tipo de crises das mioclónicas e das tónicas.

O quadro clínico mais típico associado a EE é o síndrome de West (SW), que associa a presença deste tipo de crises a um padrão do EEG interictal característico designado como hip-sarritmia e a uma paragem ou regressão do desenvolvimento psicomotor. As suas etiologias são múltiplas e determinam,

naturalmente, o prognóstico. Com excepção da esclerose tuberosa, em que opção inicial é a vigabatrina, nos restantes a primeira linha é o tratamento hormonal (ACTH ou corticóides).

Os EE podem surgir noutras situações clínicas que não o SW e a sua classificação não é consensual. Abrangem situações clínicas variadas e habitualmente associam-se a uma evolução clínica grave. Podem dicotomizar-se segundo a idade, correspondendo a maioria dos casos mais precoces síndrome de Ohtahara. Os espasmos tardios surgem, na grande maioria dos casos, associados a epilepsias focais lesionais ou encefalopatias epilépticas, mas podem ser criptogénicos. O traçado de EEG interictal é variável e diferente dos casos de SW.

Serão apresentados traçados de EEG e vídeos exemplificativos, desde o SW clássico a situações menos comuns de espasmos de aparecimento tardio, bem como situações de difícil distinção entre espasmos e outro tipo de crises (mioclónicas, tónicas, atónicas) ou intermédias (espasmos tónicos).

2. Síndromes com ausências

Manuela A. Santos

Neuropediatra, Consulta de Epilepsia, Serviço Neurologia Pediátrica, Centro Hospitalar Porto
manuela.a.santos@gmail.com

A suspeita de que uma criança tenha uma epilepsia de ausências, é um motivo comum de encaminhamento para a consulta de Neuropediatria. De facto é na idade pediátrica que surge a maioria dos síndromos de ausências. É igualmente comum nesta faixa etária outros tipos de “paragens” de actividade de natureza diferente, nem sempre epiléptica como sejam as vulgares “distracções”.

A maioria das crianças com crises epiléticas de tipo ausência tem uma epilepsia generalizada idiopática. A mais comum, é a Epilepsia de Ausências da Infância, existindo contudo outros tipos de epilepsias generalizadas e que têm um prognóstico diferente. As crises de ausências podem surgir como um dos tipos de crises de síndromos generalizados sintomáticos. Noutros casos, apesar de a fenomenologia ser semelhante, ou seja, uma paragem de actividade, o tipo de epilepsia é focal, como acontece na epilepsia frontal ou na temporal.

São revisitados os critérios de inclusão e exclusão nos vários tipos de Síndromos de ausências idiopáticos como a Epilepsia ausência infância, Epilepsia de ausências juvenil, Epilepsia de ausências mioclónicas, Epilepsia mioclónica juvenil, “Síndrome de ausências com fotossensibilidade”, “Síndrome de ausências precoces (< 3 A)”, Epilepsia de mioclonias palpebrais com ausência, Epilepsia de mioclonias periorais com ausências.

Serão apresentados vídeos que ilustram diversas crises de ausências, nos vários tipos de síndromos de ausências, idiopáticos e sintomáticos, crises focais com paragem de actividade e a ainda “crises” de paragens de natureza não epiléptica.

Trabalho elaborado com a preciosa colaboração da Dra Adriana Ribeiro, Técnica de Neurofisiologia.

3. Fenómenos paroxísticos não epilépticos

Teresa Temudo, MD, PhD

Neuropediatra, Centro Hospitalar do Porto.
teresatemudo@hotmail.com

Os fenómenos paroxísticos não epilépticos são muito comuns na idade pediátrica e frequentemente mimetizam crises epilépticas. Não é raro um doente recorrer à consulta de Neuropediatria rotulado como tendo epilepsia refractária e polimedicado. Muitas destas entidades não são patológicas mas sim variações do comportamento ou das funções fisiológicas da criança.

A experiência clínica e a descrição pormenorizada ou documentação áudio-visual do evento levam normalmente à sua correcta classificação. Os elementos de maior importância para fazer um diagnóstico correcto são a idade do doente, eventos que provocaram o episódio e anomalias clínicas associadas e história familiar.

O diagnóstico diferencial entre crise epiléptica e não epiléptica é por vezes difícil, uma vez que ambos podem ser estereotipados e surgir periodicamente. É também possível que o mesmo doente tenha mais do que um fenómeno paroxístico. Nestas situações a monitorização vídeo-EEG pode ser a chave para um diagnóstico correcto.

Como norma geral, em presença de situações duvidosas, é preferível adiar o diagnóstico de epilepsia até existir uma evidência clínica suficiente.

Simpósio 2 - "Cirurgia, Cognição e Genética"

Sábado, 20 de Março 2010 - 15h00-18h00

1. Cirurgia na infância e adolescência / *The spectrum of paediatric epilepsy surgery*

J Helen Cross

UCL-Institute of Child Health, Great Ormond Street Hospital for Children, London & National Centre for Young People with Epilepsy, Lingfield, UK.
hcross@ich.ucl.ac.uk

The range of possibilities in epilepsy surgery in childhood remains wide; practice differs to adult epilepsy surgery practice with a greater proportion of focal extra-temporal and multi-lobar resections. The population coming to surgery also differs with a high rate of developmental and behavioural difficulty. There is no question that children originally thought to have multifocal disease, such as selected children with tuberculous sclerosis, infantile spasms, and autistic spectrum disorder where focal lesions have been demonstrated may benefit from surgery. The key question in many is not only can we achieve seizure freedom but whether neurodevelopmental outcome can be improved – the premise is much of the developmental compromise is seizure related, and therefore cessation of seizures will optimise developmental outcome.

Studies monitoring neurodevelopmental outcome are difficult; not least because of practical difficulties in monitoring such children long term and the lack of standardised tests that cross age groups, but also because we have no control group by which to compare. This aside, data available suggest at the very least, neurodevelopmental trajectories are maintained in children who have undergone successful surgery rather than plateau as may be expected if seizures continue. Further studies on behaviour in these children show not only a high prevalence in this population, but also difficulties in predicting who may or may not improve. There is no question that benefits can be immense after successful surgery, but each case needs to be considered on an individual basis and likely predictable benefits discussed carefully with parents.

2. Síndromes epilépticas e cognição / *Epilepsy syndromes and cognition*

E.Roulet Perez

Lausanne, Switzerland
Eliane.Roulet-Perez@chuv.ch

It is now accepted that epilepsy is often not limited to a seizure disorder but may have harmful effects on cognitive and behavioural functions in children. These harmful effects are not only the consequences of the etiology of the epilepsy, medications or psychological reactions but can result from interferences with neural function and maturation. The concept of epileptic encephalopathy that includes very different epileptic syndromes in which neurological and cognitive deterioration are linked to the epileptic activity is in my view rather confusing and counterproductive: it suggests a global brain dysfunction and a common underlying mechanism which is certainly not the case, and tends to close the debate on what cognitive impairment are observed and why and how these occur.

This talk will focus on less explored and understood cognitive aspects of some idiopathic epilepsy syndromes based on

a case-study approach. Acquired attentional, executive and memory disorders are encountered in the spectrum of juvenile idiopathic generalized epilepsy (JIGE), even if seizures are controlled. I will try to disentangle these disorders and discuss them in the light of recent data from the literature. Younger patients with myoclonic-astatic epilepsy (MAE) appear in our experience to have a specific profile of acquired visuo-motor, phonologic programming and attentional-executive deficits, perhaps on the basis of subtle preexisting developmental abnormalities. Still little is known about the longitudinal evolution of cognitive deficits in JIGE and MAE and the correlations between the observed deficits and intensity of the epileptic activity. A genetic abnormality expressed in a given neural network may both modify its structural development and generate an epilepsy that may in turn cause or aggravate a cognitive deficit, depending on many possible variables.

3. Genética das síndromes epilépticas com crises associadas à febre / *Generalized epilepsy with febrile seizures plus: clinical and genetic features*

Carla Marini, MD, PhD

Child Neurology Unit, Pediatric Hospital A. Meyer, Florence, Italy
c.marini@meyer.it

Generalized epilepsy with febrile seizure plus (GEFS⁺) is a familial epilepsy syndrome with a marked phenotypic heterogeneity. The most common phenotypes are febrile seizures (FS) or FS⁺, when seizures with fever persist beyond the age of 6 years or they are associated with afebrile tonic-clonic seizures and/or other polymorphic seizure types including focal, absences and myoclonic attacks. Less frequent phenotypes seen in GEFS⁺ include mild generalized epilepsies, myoclonic-astatic epilepsy and, more rarely, SMEI which represents the very severe end of the spectrum. Focal epilepsy including temporal lobe epilepsy (TLE) with or without hippocampal sclerosis has been increasingly recognized in GEFS⁺ spectrum.

Initial large pedigrees, despite the great phenotypic variability with either focal or generalized epilepsies, suggested an autosomal dominant inheritance. Further clinical genetic analysis of other smaller families, are more consistent with polygenic inheritance.

Linkage analysis of one of the first large pedigrees led to the discovery of the first mutation in the *SCN1B* gene coding for the $\beta 1$ subunit of voltage sensitive Na⁺ channels. Only seven families with *SCN1B* mutations have been reported and TLE seems to be a relatively common phenotype amongst affected individuals of such families. TLE was originally considered secondary to the brain damage provoked by the long

lasting FS. However, patients with TLE within GEFS⁺ families with *SCN1B* mutations, with normal brain MRI and no history of FS preceding TLE have been reported. Therefore, GEFS⁺ spectrum includes TLE in its own right, not simply as an epiphenomenon of damage provoked by prolonged generalized seizures.

Following these earlier findings, linkage analysis of two other GEFS⁺ families led to the identification of mutations within the Na⁺ channel Na_v1.1 α subunit gene (*SCN1A*). Molecular genetic studies of further GEFS⁺ families showed that about 15% of families have either *SCN1B* or *SCN1A* the latter being the most common. Functional studies so far show no consistent relationship between changes to channel properties and clinical phenotype. Mutations in the gamma2 subunit of the GABAA (*GABRG2*) receptor have also been reported in two GEFS⁺ families.

In conclusion, genetic studies have shown that some epilepsies can be regarded as disorders due to the impairment of ion channel function (channelopathies). GEFS⁺, the first epilepsy where mutations of genes coding for ion channel components were identified, has so far been associated to mutations of three genes (*SCN1A*, *SCN1B* and *GABRG2*) that only account for a small percentage of GEFS⁺, leaving the majority of familial cases of GEFS⁺ unexplained.

Comunicações Orais I

6.ª feira, 19 de Março 2010 - 15h00-16h15

C01. Cirurgia da Epilepsia: A experiência do Hospital de Santo António

Pelo grupo da Cirurgia de Epilepsia do Hospital Santo António.

Joel Freitas¹, Márcio Cardoso¹, Sara Cavaco², João Chaves¹, João Teixeira³, João Lopes⁴, João Ramalheira⁴, Manuel Melo Pires⁵, Rui Rangel⁶, José Lopes Lima¹

1-Serviço de Neurologia; 2-Departamento de Neuropsicologia; 3-Serviço de Neurorradiologia; 4-Serviço de Neurofisiologia; 5-Unidade de Neuropatologia; 6-Serviço de Neurocirurgia. Hospital Santo António – CHP.

joel.agf@gmail.com

Introdução

No grupo das epilepsias refractárias, a do lobo temporal, em particular quando sintomática a esclerose mesial, é a mais frequentemente submetida a cirurgia. Os resultados são bons, particularmente no seguimento a curto e médio prazos.

Objectivos

Caracterizar o tipo de epilepsia refractária e avaliar a eficácia da cirurgia em todos os doentes operados no Hospital Santo António (HSA).

Métodos

Revisão retrospectiva dos processos de todos os doentes com epilepsia refractária submetidos a cirurgia, de 1996 a 2009. Foram registadas as características demográficas, o tipo e a etiologia da epilepsia e a terapêutica antiepiléptica. O seguimento variou entre um mês e catorze anos. Para a avaliação da eficácia da cirurgia utilizou-se a classificação de Engel.

Resultados

Foram registados 74 doentes, 40 mulheres, com idade média de 31,7±14,2 anos. Quarenta e seis doentes (62,2%)

foram submetidos a cirurgia do lobo temporal, 19 (25,7%) extratemporal, 8 (10,7%) hemisferectomias e 1 (1,4%) por hamartoma hipotalâmico. Relativamente às etiologias das epilepsias temporais 22 (47,8%) doentes tinham esclerose mesial (EM); 15 (32,6%) DNET; 3 (6,5%) angioma cavernoso; 6 (13,0%) outros tumores. No grupo das epilepsias extratemporais, as do lobo frontal foram as mais frequentes (14 doentes (76,1%)), seguidas das occipitais e parietais (3 (15,8%) e 2 doentes (10,5%), respectivamente).

Trinta e cinco (76,1%) doentes submetidos a cirurgia do lobo temporal encontravam-se em classe I de Engel, 18 (81,8%) dos quais com EM. Na mesma classe, no grupo da epilepsia extratemporal encontrámos 7 (36,8%) e no grupo da hemisferectomia 4 (50%) doentes.

Discussão/Conclusões

A epilepsia do lobo temporal foi a mais frequentemente submetida a cirurgia, sendo a esclerose mesial a patologia que melhores resultados apresentou. A cirurgia da epilepsia extratemporal teve um prognóstico inferior, tal como descrito na literatura.

CO2. O espectro Electro-clínico-imagiológico e prognóstico a longo-prazo das alterações neuroradiológicas transitórias induzidas por crises epilépticas

Nuno Canas^{1,2}, Paula Breia³, Pedro Soares⁴, Paulo Saraiva⁵, Sofia Calado^{1,6}, Constança Ribeiro⁴, José Vale^{1,6}

1-Serviço de Neurologia e 4-Neuroradiologia, Hospital de Egas Moniz, Lisboa; 2-Instituto de Farmacologia e Neurociências, Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 3-Serviço de Neurologia e 5-Neuroradiologia, Hospital Garcia de Orta, Almada; 6-Serviço Universitário de Neurologia da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa. nunocanas@netcabo.pt

Introdução

As crises epilépticas, e nomeadamente o estado de mal epiléptico (EME), podem induzir alterações transitórias na ressonância magnética (ATRM). Estas têm sido descritas em numerosos casos clínicos e pequenas séries (máximo 15 doentes), geralmente com um tempo de seguimento curto e um número limitado de estudos imagiológicos/ electroencefalográficos. Deste modo, o espectro electro-clínico-imagiológico e o prognóstico a longo-prazo destas alterações permanecem mal definidos.

Objectivos

Descrever o espectro electro-clínico-imagiológico e o prognóstico a longo-prazo das ATRM induzidas por crises epilépticas.

Metodologia

Estudo prospectivo observacional (incluindo estudos electroencefalográficos/ RM multi-sequencial) numa coorte de 19 doentes consecutivos (8 mulheres; idade média 51,7 anos) com ATRM induzidas por EME/ crises isoladas, e identificados em 2 centros terciários de epilepsia.

Resultados

Na fase periictal, as ATRM foram induzidas por EME (n=14; 6 parcial complexo, 3 convulsivo generalizado, 2 parcial simples, 2 motor simples, 1 subtil) ou crises isoladas desencadeadas por diversas etiologias; e associaram-se a alterações electroencefalográficas (epileptiformes/ lentificação) focais, late-

ralizadas ou difusas; Imagiológicamente, as ATRM foram maioritariamente focais, unilaterais e cortico-subcorticais (n=11), menos frequentemente restritas ao córtex cerebral, bilaterais, hemisféricas ou associadas a lesões remotas (pulvinar, cerebelo); 66,7% apresentavam captação de contraste cortico-pial e 93,7% restrição à difusão, com edema citotóxico cortical revelado nos estudos de coeficiente de difusão aparente, somente as lesões pseudotumorais (n=5) apresentando evidente edema vasogénico no seu componente subcortical. A heterogeneidade dos achados clínicos, electroencefalográficos e imagiológicos contribuiu para que uma perfeita concordância topográfica focal entre eles somente tenha sido observada em 38,6% dos casos, com os restantes apresentando alterações mais difusas atribuíveis ao tempo decorrido entre estudos, reserva cerebral, e propagação/ etiologia das crises. No seguimento (duração média 29,6 meses, 3-120), as lesões cerebrais induzidas pelas ATRM foram responsáveis por uma elevada incidência (63,2%) de sequelas clínicas (défices neurológicos focais, epilepsia de novo) e imagiológicas (atrofia, gliose), somente as lesões pseudotumorais/ pequenas ATRM induzidas por factores sistémicos apresentando um prognóstico clínico favorável.

Conclusões

Os resultados deste estudo contribuem para uma melhor definição e compreensão do amplo espectro electro-clínico-imagiológico das ATRM, ajudando os clínicos a reconhecer os seus padrões e a prever o seu prognóstico.

CO3. Estratégia da terapêutica antiepiléptica e recorrência das crises epilépticas após cirurgia da epilepsia mesial temporal

Jose Pimentel¹, Rita Peralta², Alexandre Campos³, Carla Bentes²

1-Clinica Universitária de Neurologia, CHLN, EPE - Hospital de Santa Maria; 2-Laboratório de EEG/Sono, Clínica Universitária de Neurologia, CHLN, EPE - Hospital de Santa Maria; 3-Departamento de Neurocirurgia, CHLN, EPE - Hospital de Santa Maria josepimentel@fm.ul.pt

Introdução

A cirurgia da epilepsia mesial do lobo temporal (EMLT) tem um excelente prognóstico no respeitante à cessação das crises epilépticas (CE). No entanto, ocorrem recorrências em doentes inicialmente em Classe I de Engel. As séries publicadas são heterogéneas quanto à topografia da zona epileptogénica.

Objectivos

Determinar o papel da estratégia do tratamento antiepiléptico (TAE) na recorrência de CE no pós-operatório tardio de doentes com EMLT.

Metodologia

Seleção dos doentes com EMLT submetidos a amigdalohipocampectomia, em classe I de Engel 12 meses após a cirurgia. Informação colhida nos processos clínicos e por entrevista telefónica estruturada. Variáveis estudadas: tempo de seguimento pós-operatório, Classe de Engel à data da colheita, antiepilépticos (AES) pré e pós-cirurgia (número, dose, molécula, data /razão para eventuais alterações), recorrência de CE e consequente alteração de classe, e relação com o ajuste da TAE.

Resultados

Sessenta e oito doentes seleccionados, com um seguimento pós-operatório de 4.9 ± 3.0 anos. Em comparação com o TAE pré-cirúrgico, a dose da AES tinha sido reduzida em 31 (45.6%) doentes. Destes, 10 (14.7%) atingiram a monoterapia e 19 (27.9%) estavam sem TAE. O tempo médio para iniciar a redução do TAE foi de 2.2 ± 1.6 anos. No total, de entre os 38 doentes em que foi tentada a redução do TAE durante o período de seguimento, 12 (31.6%) tiveram recorrência das CE.

Conclusões

Nesta população homogénea de doentes, a percentagem dos que pararam o TAE e a taxa de recorrência de CE após redução do mesmo foi semelhante à de outras séries que incluem diferentes origens topográficas para as CE. Constatou-se uma variabilidade significativa no tempo escolhido para redução do TAE, facto que reflecte a ausência de consenso quanto a este assunto. São necessários estudos prospectivos para estabelecer factores de risco de recorrência das CE.

C04. Caracterização quantitativa do Hilo do Gyrus Dentatus na Esclerose Mesial

Edgar Moreira, André Branquinho, José Pimentel

Clínica Universitária de Neurologia, CHLN, EPE – Hospital de Santa Maria; Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa.
edgarmgmoreira@gmail.com

Introdução

A epilepsia do lobo temporal é a forma mais comum de epilepsia focal nos adultos, e a esclerose mesial (EM) a sua causa mais frequente. É frequentemente refractária à medicação e a amigdalohipocampectomia é uma opção terapêutica cirúrgica cada vez mais utilizada. O diagnóstico definitivo pelo exame neuropatológico da peça cirúrgica é importante devido ao prognóstico pós-cirúrgico muito favorável desta patologia; pode, no entanto, ser dificultado quando não é possível identificar todos os sectores do hipocampo excisado.

Objectivos

Definir um critério quantitativo que permita o diagnóstico de EM a partir do sector CA4 do hipocampo, estrutura fácil e frequentemente identificável.

Metodologia

Em 30 peças operatórias de indivíduos com diagnóstico neuropatológico confirmado de EM e em 6 controlos de autópsia, foram contados, por dois operadores independentes, os neurónios visíveis no sector CA4 em 6 campos de grande ampliação (x400), alinhados de acordo com o eixo do gyrus dentatus, com recurso ao método de imunocitoquímica e utilização do anticorpo neuronal anti-NeuN. Compararam-se as contagens entre operadores com teste de Wilcoxon, e entre grupos com o de Mann-Whitney.

Resultados

Não se verificaram diferenças significativas entre as contagens dos dois operadores ($p > 0,05$) e obteve-se uma diferença significativa entre os dois grupos ($p < 0,001$) na contagem neuronal. Salvo dois outliers do grupo com esclerose mesial, não houve sobreposição entre as duas distribuições.

Conclusões

Propomos um critério de diagnóstico quantitativo de EM a partir da contagem de neurónios do sector CA4, que poderá ser útil no exame de peças cirúrgicas nas quais não seja possível identificar outros sectores do hipocampo. Apesar do critério ser muito específico, a dimensão e limitações do presente estudo não garantem a sua capacidade diagnóstica, e será, provavelmente, pouco sensível na EM tipo 2, subdivisão neuropatológica desta entidade que não cursa com perda neuronal significativa no sector CA4.

Agradecimentos: Aos mestres Pedro Pereira e Carla Firmo, pela realização do estudo imunocitoquímico.

Financiamento: Trabalho financiado pela Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, no âmbito do Programa 'Educação para a Ciência', GAPIC.

Palavras-chave: Esclerose mesial, Perda neuronal, Anticorpos antineuronais.

C05. Mapeamento funcional das áreas motoras em epilepsia baseado nas redes neuronais de repouso

Alberto JR Leal

Serviço de Neurofisiologia. Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa (CHPL) – Hospital Júlio de Matos.
a.leal@aleeg.com

Introdução

O mapeamento das áreas motoras através da Ressonância Magnética funcional (RMf) é uma importante parte da avaliação pré-cirurgia da epilepsia, em especial quando se considera a possibilidade de intervir sobre as regiões fronto-parietais. O método tradicional utiliza uma tarefa de movimento, repetida em blocos, de vários segmentos corporais e fornece activações BOLD robustas e anatomicamente detalhadas. Existem no entanto limitações importantes condicionadas por artefactos de movimento, quer em doentes pouco colaboradores quer em doentes com lesões estruturais importantes nas áreas motoras. Não é igualmente passível de aplicação a doentes sedados, nomeadamente a crianças na primeira década de vida. A investigação desenvolvida nos últimos anos no mapeamento das redes neuronais de repouso do cérebro pôs em evidência a possibilidade de segmentar as redes associadas ao córtex motor pela existência de ritmos neuronais próprios. Neste trabalho descrevemos os resultados da aplicação desta metodologia a doentes em avaliação para cirurgia da epilepsia estudados por RMf no Programa de Cirurgia da Epilepsia do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental (CHLO).

Material e Métodos

Entre 2006 e 2009 efectuamos registos EEG/RMf a 30 doentes (idades 1-32 anos) com o objectivo de mapear as áreas epileptogénicas e, em casos seleccionados, as áreas motoras. Obtivemos entre 4 a 10 blocos de RMf, com 24-26 imagens por volume cerebral, TR 2.10 s e 150-170 volumes. No mesmo estudo efectuou-se uma aquisição T1 anatómica de alta resolução e uma sequência de difusão (DTI) com 26 direcções. Um subgrupo de doentes (6) efectuou movimentos voluntários dos membros, alternando 30 segundos de repouso com 30 de actividade. As redes neuronais de repouso foram mapeadas através de algoritmo de decomposição em componentes

independentes (MELODIC) incluído no software FSL. O co-registo das activações BOLD com a RM anatómica, bem como a comparação entre métodos foram efectuadas nos softwares FLIRT e MRICron.

Resultados

Nos doentes submetidos a protocolo de mapeamento em blocos de movimento alternando com repouso, obtiveram-se activações BOLD robustas e com boa concordância com a anatomia cortical bem como com os resultados do mapeamento cortical por estimulação eléctrica. Nestes doentes o mapa motor obtido a partir dos blocos RMf de repouso mostrou boa concordância com o anterior, mas foi mais abrangente da área motora. Em dois doentes com lesão estrutural extensa num dos hemisférios, o mapeamento a partir das sequências de repouso foi mais consistente que o obtido a partir da activação motora voluntária.

O mapeamento da área motora em doentes jovens, sob anestesia com Sevoflurano, revelou-se concordante com a anatomia cortical, não parecendo ser significativamente afectado pela sedação. Este tipo de mapeamento forneceu resultados clinicamente relevantes em 28 dos doentes estudados, sendo que a grande maioria destes doentes não se revelaram passíveis de efectuar o protocolo convencional, seja pela idade reduzida, seja pela má colaboração para o estudo.

Conclusões

O mapeamento das redes neuronais de repouso possibilita a identificação anatómica das áreas motoras em RMf, sem necessidade de realização de movimentos por parte do doente e mesmo sob anestesia com Sevoflurano. A correlação com os métodos convencionais é boa e o novo método possibilita o mapeamento motor num leque alargado de idades, desde o 1º ano de vida até à idade adulta.

Posters I

6.ª feira, 19 de Março 2010 - 16h45-17h45

P1. Valor diagnóstico do Electroencefalograma no Serviço de Urgência Pediátrica: Experiência do Hospital Dona Estefânia**Silvia Batalha¹, Daniel Carvalho¹, Adília Seabra¹, Alberto Leal^{1,2}, Ana Isabel Dias¹**1-Serviço de Neurologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia; 2-Serviço de Neurofisiologia, Hospital Júlio de Matos. anaisabeldias08@gmail.com**Introdução**

O electroencefalograma(EEG) é o exame de eleição para diagnóstico de epilepsia, auxiliando também na caracterização de outras patologias neurológicas.

Pelas suas características técnicas este exame no Serviço de Urgência obriga geralmente a um esforço acrescido dos técnicos e dos Neurofisiologistas. Segundo alguns estudos, este esforço parece justificar-se pois o número de diagnósticos “de novo” é significativo.

Objectivos

Avaliar a utilidade diagnóstica efectiva do EEG no Serviço de Urgência do Hospital D.Estefânia.

Metodologia

Revisão casuística dos registos clínicos e EEGs das crianças que realizaram este exame no SU ao longo de 9 meses (Janeiro-Setembro 2009), requisitados por um neuropediatra. Variáveis analisadas: dados demográficos, motivo do pedido, resultado do EEG, orientação dos casos relevantes. Para análise dos dados foi usado o programa SPSS ® 17 e os testes Fisher and Chi-square.

Resultados

No período estudado foram realizados 1192 EEGs, dos quais 118 (9.8%) pedidos pelo SU. Idade: entre 1 mês e 19 anos (mediana: 5 anos). 16 tinham doença neurológica prévia. Os motivos para o pedido do EEG foram: suspeita de convulsão (n=106), alteração do estado consciência (n=9) ataxia aguda (n=3). Apresentavam anomalias no EEG 38 (32%) crianças. Foram identificados: 34 casos de epilepsia, 4 de encefalite, 1 de intoxicação por fenobarbital e 1 com sequela de AVC antigo.

Não houve relação estatisticamente significativa entre a suspeita clínica de convulsão e a presença de alterações no EEG ou o diagnóstico de epilepsia. 72 crianças foram orientadas para a consulta de Neuropediatria.

Conclusão

O EEG, quando pedido criteriosamente, é útil no SU Pediátrico, tendo permitido a identificação de anomalias em 1/3 das crianças. Um número significativo de crianças passou a ser seguido na consulta de Neuropediatria.

P2. Monitorização EEG (/aEEG) contínua neonatal: avaliação preliminar de qualidade técnicas e eficácia do programa.**Marlene Campos, José A. Mendes-Ribeiro, Daniel Oliveira, Georgina de Sousa**Serviço de Neurofisiologia, Hospital S. João. Porto. jamendesribeiro@gmail.com

Iniciamos recentemente um programa de Monitorização EEG contínua (mEEGc) nas UCIs no Hospital de S. João. Apresentamos aqui os resultados dos primeiros 10 doentes monitorizados na UCI neonatal, dando ênfase nesta análise preliminar à eficácia do programa medida quer em termos de garantia da qualidade técnica do traçado EEG, quer em termos de sensibilidade da mEEGc para a detecção de actividade epileptiforme interictal (AEi) e crises electrográficas. Adicionalmente, comparamos o desempenho relativo do aEEG (“amplitude-integrated EEG) vs EEG convencional na detecção (identificação) de AEi e crises.

Foram monitorizados 10 doentes recém-nascidos (RN), com um tempo médio de monitorização de 48 horas, variando entre um tempo mínimo de 7 horas e máximo de 96 horas.

A eficiência em termos de qualidade técnica do registo EEG foi excelente nas mEEGc com duração até 48 horas e baixa em mEEGc com tempo superior a 72 horas, incluindo dias de fim-de semana.

Registaram-se crises electrográficas em 7 RNs e em dois registaram-se AE sem critérios de crises. O único doente sem crises ou AE teve uma mEEGc de 7 horas. O número de crises

registadas teve um valor mínimo de 4 crises em mEEGc de 16 horas para um máximo de 20 crises/hora em mEEGc de 72 horas.

O aEEG revelou uma concordância máxima com EEG convencional para crises com duração > 15 segundos e com generalização, tendo tido utilidade clínica máxima em três doentes, em que a correlação aEEG e EEG convencional foi de 100%, com detecção e tratamento agudo das crises por neonatologista.

Esta experiência inicial de mEEG/aEEGc na UCI neonatal do Hospital S. João indica que um programa protocolado de mEEG/aEEGc tem no nosso meio hospitalar terreno propício à inclusão com excelente impacto clínico deste “monitor de função cerebral” no arsenal de monitores da UCI neonatal, desde que afinada uma estratégia de melhoria contínua de qualidade através de uma estreita parceria Neurofisiologia/ Neonatologia (envolvendo sessões periódicas de formação específica).

P3. EEGs com sono pós privação - importância da hora do dia no tipo e topografia da actividade epiléptica detectada

Ana Rita Peralta, Carla Bentes, Isabel Henriques

Laboratório de EEG/Sono, Departamento de Neurociências, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte
anaritaperalta@gmail.com

Introdução

Apesar de diversos estudos sugerirem que crises epilépticas com diferentes zonas de início ictal têm ritmos circadianos diferentes, a variabilidade circadiana da actividade epiléptica (AE) intercrítica está pouco estudada.

Objectivo

Avaliar a influência da hora do dia em que EEGs com sono pós privação são realizados no tipo e topografia de AE intercrítica detectada.

Métodos

Estudo retrospectivo dos últimos 212 EEGs com prova de sono realizados no laboratório de EEG/Sono do Hospital de Santa Maria em que foi detectada AE. Os exames foram realizados em dois períodos: de manhã (M) às 8h30 ou à tarde (T) às 13h30. O protocolo de privação de sono foi idêntico para os dois grupos de doentes. Foi analisada a topografia da AE

registada nos relatórios dos EEGs, sendo classificada em generalizada, focal frontal, focal fronto-temporal, focal médio-temporal media, focal central e focal posterior (parietal, temporal posterior e occipital).

Resultados

Foram analisadas 246 AE: generalizada M 57,7%, T 42,3%; frontal M 47,8%, T 52,2%; fronto-temporal M 50,6%, T 49,4%; médio-temporal M 42,9%, T 57,1%; posterior M 62,5%, T 37,5%. Esta distribuição não foi estatisticamente diferente (Qui-quadrado, $p > 0,05$).

Discussão

Os vários tipos e topografias de AE foram detectadas de forma similar em EEG com sono pós privação realizados de manhã ou ao início da tarde. Este dado é relevante para a programação destes exames em doentes com diferentes tipos de epilepsia.

P4. Sistema de alarme de detecção de crises segundo a perspectiva dos doentes

Rute Teotónio, Conceição Bento, Francisco Sales

Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal.
umes@huc.min-saude.pt

Introdução

O projecto EPILEPSIAE, liderado pelo Centro de Informática e Sistemas da Universidade de Coimbra (CISUC) e produto da colaboração de alguns centros de investigação e hospitais europeus, dos quais os Hospitais da Universidade de Coimbra (HUC) fazem parte, visa desenvolver um sistema de alarme inteligente e transportável capaz de detectar crises epilépticas com alguma antecedência.

Métodos

Incluimos 55 pacientes seguidos em Consulta de Epilepsia ou internados na Unidade de Monitorização de Epilepsia e Sono dos HUC para realização de Vídeo-EEG. Os doentes responderam a um questionário direccionado a aspectos relativos à antecipação das crises e à avaliação do interesse potencial associado ao desenvolvimento de um aparelho móvel de previsão de crises.

Resultados

Cerca de 65% dos doentes interrogados eram capazes de prever as suas crises e, destes, 87% consideravam úteis a ante-

cipação das mesmas. Sensivelmente 81% achava muito importante a obtenção de um sistema de alarme e 79% não tinha objecções quanto ao seu uso. A maioria (62%) considerava a detecção de crises sem alteração do estado de consciência tão importantes como com alteração e 78% era de opinião que uma não previsão da crise era pior do que um falso alarme. As características apontadas pelos doentes como particularmente relevantes eram a fidedignidade do aparelho, a discrição, o seu fácil manuseio e transporte. Como forma de alerta, 48% preferia um sinal acústico audível. O tempo que mediava o alerta e a crise deveria para 73% dos doentes ser no máximo 30 minutos. Como benefícios da antecipação das crises os doentes referiram uma maior protecção (41%), ganho em qualidade de vida (21%), maior tranquilidade (19%) e possibilidade de prevenirem as crises (11%).

Conclusões

Para maioria dos doentes epilépticos interrogados a antecipação das crises traz benefícios importantes pelo que um aparelho fiável, pequeno, móvel e discreto seria bem aceite por esta população.

P5. Recordação onírica em Doentes com Epilepsia do Lobo Temporal

Carla Bentes^{1,2}, João Costa², Rita Peralta^{1,2}, Joana Pires¹, Paula Sousa³, Teresa Paiva²

1-Laboratório de EEG/Sono. Departamento de Neurociências. Hospital de Santa Maria. Lisboa; 2-Instituto de Medicina Molecular. Faculdade de Medicina. Universidade de Lisboa; 3-Instituto Superior de Psicologia Aplicada. Lisboa.
carlabentes@fm.ul.pt, ccbentes@gmail.com

Introdução

Sonhar é uma actividade cognitiva resultante da activação cerebral selectiva durante o sono. Aspectos fenomenológicos, estudos de estimulação eléctrica cerebral e PET, propõem a existência de uma relação entre os sonhos e a Epilepsia do Lobo Temporal (ELT) e que ambos podem ser produtos de uma via neurofisiológica comum. Apesar da ELT sugerir um bom modelo de análise da anatomia funcional do sonho, não existem estudos prospectivos da actividade onírica nesta população.

Objectivos

Avaliar a frequência de recordação e caracterizar o conteúdo dos sonhos em doentes com ELT, de acordo com a zona e lesão epileptogénica.

Metodologia

52 doentes com ELT preencheram um diário de sonhos matinal, 5 dias consecutivos, durante a monitorização VídeoeEG (V-EEG). Um grupo controlo completou o mesmo diário em igual período. Número de sonhos recordados e não recordados contabilizados. Frequência de recordação onírica (FRO) calculada. Distribuição das crises e FRO durante V-EEG analisadas. Análise de conteúdo de Hall and Van Castle, efectuada.

Resultados

Os doentes têm um menor número médio de sonhos recordados (NMSR), de sonhos longos (NMSL) e uma menor FRO. A comparação de subgrupos mostra que os doentes com ELT esquerda (vs. direita) e os doentes com esclerose mesial (EM) (vs. outra etiologia) têm maior NMSR e FRO. Ao longo dos 5 dias de registo, a menor FRO coincidiu com o pico da frequência de crises. No conteúdo, os doentes têm uma maior percentagem de caracteres e cenários familiares e uma menor percentagem de sucesso envolvendo o sonhador, empenhamento e sexualidade, nos seus diários de sonhos. Na análise de subgrupos, os doentes com ETL direita e EM têm uma maior percentagem de animais e os doentes com EM uma menor percentagem de agressores nas interações sociais.

Conclusões

Existem diferenças na FRO e no conteúdo dos sonhos dos doentes com ELT, comparativamente ao grupo controlo e entre subgrupos, de acordo com a zona e lesão epileptogénica. As alterações da macroestrutura do sono e o papel das estruturas temporais na experiência onírica, suportam esta variabilidade. As diferenças no conteúdo podem ainda reflectir as alterações psicopatológicas e sociais dos doentes com ELT refractária.

P6. Caracterização quantitativa do núcleo basolateral da amígdala na esclerose mesial

Nuno Martins, Ana Ferreira, José Pimentel

Laboratório de Neuropatologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte, EPE - Hospital de Santa Maria, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa.
anamargaridaferreira4@gmail.com; nunomartins2@gmail.com; josepimentel@fm.ul.pt

Introdução

A esclerose mesial (EM) é caracterizada, invariavelmente, pela perda neuronal e gliose astrocitária do sector CA1 da camada piramidal do hipocampo, e, quase sistematicamente, da região basolateral da amígdala (RBLA). Dado o bom prognóstico do tratamento cirúrgico - amigdalohipocampectomia (AHC) -, é importante o seu diagnóstico definitivo, pelo exame neuropatológico. Frequentemente, por razões diversas, não é possível visualizar o referido sector, tornando -se necessário procurar outras estruturas para assegurar esse diagnóstico.

Objectivo

Estudar a RBLA, regra geral facilmente reconhecida pela sua continuidade com o revestimento endimário.

Material e métodos

Estudo retrospectivo de 20 amígdalas de casos de AHC com diagnóstico definitivo (CC) de EM, com contagem, por 2 observadores independentes, de células neuronais da RBLA imunomarcadas pelo anticorpo anti-NeuN. Cinco amígdalas de controlo (C0) obtidas de autópsias de cadáveres sem patologia neurológica conhecida, coradas pela hematoxilina-eosina.

Resultados

A média da contagem neuronal para os CC e para os C0 não foi significativamente diferente ($p > 0,05$). O desvio-padrão normalizado foi significativamente diferente entre os CC e os C0 ($p < 0,05$).

Conclusões

Não foi possível demonstrar quantitativamente a perda de neurónios na RBLA, mas houve evidência de uma diferença na distribuição neuronal por campo entre os C0 e CC, ou seja, uma assimetria na distribuição neuronal na RBLA nos casos de EM. Este estudo deverá ser alargado a um maior número de CC e C0 a fim de poder aumentar a sua fiabilidade e de determinar um método que na rotina laboratorial permita demonstrar esta assimetria.

Compromissos

O trabalho foi financiado pelo 12º Projecto "Educação pela Ciência", do Gabinete de Apoio à Investigação Científica, Tecnológica e Inovação - GAPIC, da Faculdade de Medicina de Lisboa.

Comunicações Orais II

Sábado, 20 de Março 2010 - 09h30-10h45

C06. Electroencefalograma na primeira crise epiléptica

Ana Catarina Fonseca¹, Ana Rita Peralta^{1,2}, Isabel Henriques², Carla Bentes^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Norte, EPE – Hospital de Santa Maria; 2-Laboratório EEG/Sono, Centro Hospitalar de Lisboa Norte, EPE – Hospital de Santa Maria.
catarinagfonseca@gmail.com

Introdução

O diagnóstico de primeira crise epiléptica (CE) pode apresentar dificuldades por depender maioritariamente da anamnese. Por vezes, o electroencefalograma (EEG) é requisitado com o intuito de apoiar o diagnóstico de CE.

Objectivo

Determinar a percentagem de doentes referenciados para realização de EEG no Departamento de Neurociências do Centro Hospitalar Lisboa Norte (DNCHLN) por CE inaugural em que foi detectada actividade epiléptica (AE) e variáveis clínicas associadas.

Método

Análise de uma coorte consecutiva de 2274 doentes (> 15 anos) que realizaram electroencefalograma no DNCHLN em 2007-2008. Seleccionaram-se os doentes referenciados por suspeita de primeira CE. Registou-se: idade, sexo, sintomas motores/não motores, antecedentes pessoais, medicação anti-epiléptica, exames imagiológicos, EEG com ou sem prova de sono, actividade de base e interferências na actividade de base incluindo AE. Efectuou-se uma análise de regressão

logística para identificar as variáveis clínicas associadas a AE.

Resultados

Foram incluídos 168 doentes (idade média 55 anos; 58,3% homens). Em 114 doentes (67,9%) ocorreram sintomas motores. A mediana do tempo de realização do EEG foi 4 dias e a média 38,7 dias. Foram feitos 33 (19,6%) EEGs com prova de sono. 62 (36,9%) doentes faziam anti-epilépticos. 118 doentes tinham realizado exame de imagem - 50 (42,4) % com lesão cortical. 38,7% dos doentes tinham alteração da actividade de base e 64,3% tinham interferências na actividade de base. Foi detectada AE em doze doentes (7,1%). Nenhuma das variáveis clínicas se associou de forma estatisticamente significativa à presença de AE.

Conclusão

Existe uma grande variabilidade descrita na percentagem de AE detectada após CE inaugural. Nesta série, a maioria dos doentes não apresentou AE. É possível que o tipo de doentes referenciados, a forma de referenciação, a média elevada do tempo até à realização e o baixo número de EEGs com prova de sono efectuados contribuam para este resultado.

C07. Crises psicogénicas - importância do Vídeo-EEG e do Registo Prolongado de EEG em ambulatório para o seu diagnóstico (estudo prospectivo)

Ana Isabel Dias¹, Alberto Leal^{1,2}, Ana Moreira¹, Eulália Calado¹, Rita Silva¹

1-Serviço de Neurologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia; 2-Serviço de Neurofisiologia, Hospital Júlio de Matos.
anaisabeldias08@gmail.com

Introdução

As crises psicogénicas ou pseudocrises são fenómenos de natureza motora, sensitiva ou perceptiva, podendo ser semelhantes a crises epilépticas, mas sem alterações concomitantes no EEG. Surgem isoladas ou coexistindo com epilepsia; e, nalguns doentes rotulados com doença psiquiátrica, o verdadeiro diagnóstico poderá ser epilepsia. São mais frequentes na adolescência e no sexo feminino. São motivo frequente de referenciação e seguimento em Consultas de Epilepsia e levam a investigações e terapêuticas excessivas e desnecessárias, donde a importância do correcto diagnóstico e terapêutica conjunta com a Psiquiatria.

Objectivos

Alertar para a frequência de crises psicogénicas, dificuldade do diagnóstico, utilidade do vídeo-EEG, do registo prolongado de EEG em ambulatório e das provas de sugestão.

Metodologia

Estudo prospectivo incluindo doentes com suspeita de crises psicogénicas, com ou sem diagnóstico prévio confirmado de epilepsia. Foi realizado: 1) um teste de sugestão com administração intra-venosa de soro fisiológico, sob registo de vídeo-EEG. 2) EEG

“standard” ou registo prolongado de EEG em ambulatório(24h) para detecção de eventual actividade epiléptica.

Parâmetros analisados: sexo, idade, informação clínica, resultado da prova de sugestão, leitura visual do registo de EEG.

Resultados

24 doentes foram incluídos, 7 do sexo masculino e 17 do sexo feminino. A média de idades foi de 13.9anos. Em 19 casos o teste foi positivo, originando um evento similar ao que tinha motivado o pedido. 6 doentes tinham simultaneamente epilepsia e crises psicogénicas; 13 tinham unicamente crises psicogénicas; 3 doentes tinham unicamente crises epilépticas. O diagnóstico correcto permitiu reajustar a terapêutica anti-epiléptica e um acompanhamento psiquiátrico.

Conclusões

As crises psicogénicas são causa frequente de erros de diagnóstico, de investigações e terapêuticas desnecessárias ou incorrectas. Anamnese dirigida, vídeo-EEG, monitorização prolongada de EEG em ambulatório e, em casos seleccionados, provas de sugestão, são importantes par um correcto diagnóstico e uma terapêutica conjunta com a Psiquiatria.

CO8. EEG Source Imaging na Cirurgia de Epilepsia: a propósito de 3 casos operados

Daniel F Borges¹, Nuno Canas^{2,5}, Ana Isabel Dias³, Alberto JR Leal^{4,5}

1-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto (FMUP); 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental (CHLO) – Hospital Egas Moniz; 3-Serviço de Neurologia Pediátrica, Centro Hospitalar de Lisboa Central (CHLC) – Hospital de Dona Estefânia; 4-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa (CHPL) – Hospital Júlio de Matos; 5-Programa de Cirurgia da Epilepsia do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental (CHLO).
pdn07010@med.up.pt

Introdução

Os métodos modernos de Electrical Source Imaging (ESI) permitiram recentemente uma evolução significativa na interpretação neurofisiológica dos registos de EEG de escalpe ao contemplarem pressupostos estatísticos e se basearem num número elevado de eléctrodos. Revela-se, por isso, importante que os investigadores complementem a análise visual dos registos com uma descrição taxativa e sistemática dos grafoelementos. Estas considerações ganham particular relevo no contexto da avaliação para cirurgia da epilepsia, onde esta abordagem compreensiva dos campos eléctricos neuronais promete contribuir para a estimativa da localização cortical das fontes geradoras dos potenciais observados à superfície. Uma delimitação mais rigorosa da área de ressecção cirúrgica culmina em menor risco cirúrgico e potencial minimização dos défices pós-operatórios.

Material e Métodos

Três pacientes com epilepsia focal fármaco-resistente foram submetidos a EEGs de alta resolução (64 canais) antes da intervenção cirúrgica, com localização dos eléctrodos no escalpe. Desde a cirurgia até ao presente todos os pacientes estão sem crises. A actividade epileptiforme interictal foi analisada com algoritmo de resolução do problema inverso *sLORETA*. A precisão da localização calculada foi avaliada através da medição da distância da solução, máxima para cada paroxismo eleito, até à lesão epileptogénica removida cirurgicamente. Foram igualmente obtidos registos intracra-

nianos (em dois através de grelhas subdurais para monitorização vídeo-EEG e em um por electrocorticografia intraoperatória). Salienta-se que em dois dos pacientes não havia indícios de lesão estrutural na ressonância magnética de boa qualidade técnica.

Resultados

Os resultados da localização fornecida pelo método *sLORETA* dos geradores dos paroxismos interictais apresentaram excelente concordância com a localização da lesão estrutural originando a epilepsia, apresentando igualmente estrita proximidade à área removida na intervenção cirúrgica. Nos três doentes estudados a suspeita sobre a etiologia das lesões era de displasia cortical, o que foi confirmado pela neuropatologia da peça operatória. Estas lesões são consideradas intrinsecamente epileptogénicas, sendo expectável uma excelente correlação entre a sua localização e a dos geradores intracranianos, o que foi verificado no actual estudo.

Conclusões

A ESI de actividade epiléptica interictal, como técnica não-invasiva e sem contra-indicações, permite uma identificação precisa da área epileptogénica, detendo potencial para otimizar a avaliação pré-cirúrgica de pacientes com epilepsias focais refractárias. Esta metodologia parece especialmente promissora em lesões intrinsecamente epileptogénicas, tais como as displasias corticais, em que a co-localização com as lesões estruturais é boa.

C09. Avaliação da Amusia em Doentes Epilépticos submetidos a Amigdalohipocampectomia

Ana Pires⁴, José Ferro^{1,2,3,4} e José Pimentel^{1,2,3,4}.

1-Centro Universitário de Neurologia; 2-CHLN, EPE - Hospital de Santa Maria; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 4-Instituto de Medicina Molecular, Lisboa.
anarosamp@yahoo.com

Introdução

A amusia está associada às perturbações nos circuitos neuronais de processamento musical resultantes de uma lesão cerebral. O hipocampo e a amígdala parecem ser fundamentais na memória e percepção musicais. Estudos efectuados em doentes epilépticos submetidos a amigdalohipocampectomia revelaram diferenças no processamento musical de acordo com a lateralização dos lobos temporais: ao esquerdo está atribuída a percepção de ritmo musical, a duração do som, e aspectos sequenciais da música, ao direito, a percepção global musical, como a melodia e a harmonia.

Objectivos

Estudo do tipo de incapacidades musicais manifestadas após amigdalohipocampectomias realizadas em doentes epilépticos com esclerose mesial.

Metodologia

Avaliação de componentes musicais afectadas após a amigdalohipocampectomia, utilizando uma bateria de amusia, com 6 subtestes auditivos, que compreende as percepções melódica e temporal e a memória. Seleccionámos uma amostra de 32 doentes divididos em subgrupos (amigdalohipocampectomias esquerdas e direitas), e 45 controlos saudáveis.

O tratamento estatístico foi elaborado em SPSS.

Resultados

Diferenças estatisticamente significativas na avaliação global de amusia – os controlos atingiram uma média de pontuação mais elevada do que os experimentais. Verificaram-se também diferenças estatísticas no grupo experimental – os doentes sujeitos a amigdalohipocampectomia direita obtiveram médias mais elevadas nos testes que envolveram discriminação melódica, e mais baixas nos testes com ritmos e de memória, quando comparados com os sujeitos da amigdalohipocampectomia esquerda. Por outro lado, as médias das pontuações obtidas pelos doentes da amigdalohipocampectomia esquerda foram, no geral, melhores do que o grupo das direitas, sobretudo nos testes rítmicos e de memória.

Conclusões

Independentemente do lado da cirurgia, existe uma ligação causal entre a remoção do hipocampo e da amígdala e a amusia. A possibilidade de discriminação melódica, temporal e de memória, de acordo com a lateralização hemisférica, permitiu-nos concluir que as amigdalohipocampectomias direitas originam sequelas musicais, sobretudo melódicas, enquanto que as esquerdas comprometem as capacidades rítmico-temporais.

C010. Funcionamento neuropsicológico de crianças e adolescentes com Epilepsia Benigna com Pontas Centro-Temporais

Ana Filipa Lopes^{1,2}, Mário Simões², José Paulo Monteiro³, Maria José Fonseca³, Cristina Martins³, Lurdes Ventosa³, Laura Lourenço³, Ana Duarte³, Luísa Rocha³, Paula Breia⁴

1-Bolseira de Doutoramento da Fundação para a Ciência e Tecnologia (SFRH/BD/40758/2007); 2 Serviço de Avaliação Psicológica, Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação da Universidade de Coimbra; 3-Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva – Hospital Garcia de Orta; 3-Laboratório de Electroencefalografia, Serviço de Neurologia – Hospital Garcia de Orta.
anafilpalopes@fpce.uc.pt

As crianças e adolescentes com Epilepsia Benigna com Pontas Centro-Temporais (EBPCT) tipicamente apresentam um funcionamento intelectual dentro dos parâmetros da normalidade. No entanto, vários estudos têm identificado défices específicos numa percentagem importante deste grupo de crianças com epilepsia. Porém, a literatura não é consensual quanto aos défices neuropsicológicos encontrados: nomeadamente, memória, atenção, percepção visual, consciência fonológica, coordenação motora fina.

O objectivo da presente investigação é o de caracterizar o funcionamento neuropsicológico de um grupo de crianças e adolescentes com EBPCT.

O funcionamento neuropsicológico foi examinado num grupo de 20 crianças com EBPCT, com idades compreendidas entre os 7 e os 14 anos. De notar que o diagnóstico de EBPCT foi feito de acordo com o sistema da Liga Internacional Contra a Epilepsia. Todas as crianças com epilepsia que participaram neste estudo cumpriam os seguintes critérios: (1) resultados superiores ou iguais a 70 em pelo menos um dos QIs da WISC-III; (2) sem diagnóstico prévio de encefalite ou meningite; (3) medicados com um ou dois fármacos, ou cuja medicação já havia sido retirada. O grupo de controlo foi constituído com o mesmo número de sujeitos, e emparelhado no que respeita às variáveis idade, género, área de residência e escolaridade dos pais.

A todas as crianças foi aplicado o seguinte protocolo de investigação: (1) entrevista com os pais da criança; (2) Escala de Inteligência de Wechsler para Crianças – III (WISC-III; Wechsler, 2003) e (3) Bateria de Avaliação Neuropsicológica de Coimbra (BANC; Simões et al. 2007).

Os dados obtidos através da comparação do grupo de sujeitos com EBPCT com o grupo de controlo revelam problemas ao nível da linguagem (fluência verbal, acesso ao léxico e consciência fonológica) e na atenção (sustentada e dividida).

As dificuldades no processamento fonológico (acesso ao léxico e consciência fonológica) apresentadas por este grupo de crianças com epilepsia são confirmadas pelos estudos de Northcott (2005, 2007); sendo as dificuldades no domínio da atenção confirmadas pelo estudo recente de Völk-Kernstock (2009).

Tendo em conta que, usualmente, as tarefas de processamento fonológico se correlacionam com os níveis de desempenho na leitura e na escrita, este grupo deverá ser atentamente monitorizado nestes domínios, no sentido de sinalizar precocemente as crianças que poderão vir a desenvolver dificuldades nesta área do desempenho académico. Por outro lado, as dificuldades na área da atenção também poderão afectar o percurso escolar destas crianças.

Posters II

Sábado, 20 de Março 2010 - 11h15-12h45

P7. Hemisferectomia funcional no tratamento da epilepsia: experiência de um centro**Márcio Cardoso¹, Joel Freitas¹, Sara Cavaco², João Chaves¹, João Teixeira³, João Lopes⁴, João Ramalheira⁴, Manuel Melo Pires⁵, Rui Rangel⁶, José Lopes Lima¹**

1-Serviço de Neurologia; 2-Departamento de Neuropsicologia; 3-Serviço de Neurorradiologia; 4-Serviço de Neurofisiologia; 5-Unidade de Neuropatologia; 6-Serviço de Neurocirurgia. Hospital Santo António – Centro Hospitalar do Porto. marcio_neves_cardoso@sapo.pt

Introdução

A hemisferectomia é uma técnica cirúrgica empregada no tratamento de epilepsias refractárias no contexto de síndromes hemisféricas difusas. Nos últimos anos, tem havido uma tendência no paradigma desta técnica no sentido de se combinar ressecções cada vez menores com desconexões mais extensas. Recentemente, as síndromes epilépticas hemisféricas eleitas para este tratamento têm sido mais bem definidas.

Métodos

Oito doentes submetidos à hemisferectomia funcional no nosso hospital, de 1996 a 2009, foram estudados. Cinco com hemi-atrofia cerebral de etiologia vascular, um com Encefalite de Rasmussen (tendo sido esta a segunda intervenção), um com agenesia hemisférica e um com hemi-atrofia cerebral pós-meningite. A cirurgia consistiu de ampla desconexão fronto-parieto-occipital com ressecção do lobo temporal e calosotomia. Todos os doentes apresentavam hemiparésias acentuadas já no pré-operatório e epilepsia refractária. A idade variou de 8 aos 44 anos (média de 20 anos).

Resultados

Todas as cirurgias decorreram sem intercorrências. Quatro doentes (50%) ficaram livres de crises (Engel I). Um doente, evoluiu com controlo quase completo das crises (Engel II); outro com diminuição ligeira das crises (Engel III) e 2 doentes mantiveram crises frequentes (Engel IV). Dos doentes que evoluíram com classificação Engel I e II, quatro não apresentavam actividade paroxística no hemisfério contralateral ou esta era muito escassa, previamente ao procedimento. Nenhum doente evoluiu com deterioração neurológica adicional.

Comentários

A hemisferectomia funcional é um procedimento eficiente e seguro em uma população de doentes seleccionada, permitindo controlo das crises e uma melhoria da qualidade de vida. Apesar do tamanho reduzido da série, foi possível observar melhoria do controlo da epilepsia na maior parte dos doentes, em diferentes faixas etárias. A ausência ou escassez de actividade paroxística no hemisfério contralateral à lesão pareceu ser indicativo de um melhor prognóstico, o que está de acordo com o descrito na literatura.

P8. Encefalite de Rasmussen**Filipa Sousa¹, João Pinho¹, Jaime Rocha², Esmeralda Lourenço¹**

1-Serviço de Neurologia 2-Serviço de Neurorradiologia do Hospital de Braga. esmeraldalourenco@gmail.com

Introdução

A encefalite de Rasmussen (ER) é uma causa rara de epilepsia focal intratável. É uma doença inflamatória crónica e progressiva do SNC, que atinge um dos hemisférios cerebrais que invariavelmente evolui para atrofia. É mais frequente em crianças, com idade média de início pelos 6 anos. À epilepsia associa-se deterioração neurológica e cognitiva. Apesar de descrita há mais de 50 anos, a etiologia e o melhor tratamento não estão ainda definidos.

Caso Clínico

Adolescente de 16 anos, que inicia aos 5 anos crises focais motoras direitas. O exame neurológico é normal e os EEGs intercríticos revelam atenuação da actividade de base à esquerda, surtos e sequências de actividade delta e teta e OA-OL e PO em frontotemporal esquerdo. A RM cerebral mostra extenso hipersinal de limites irregulares corticosubcortical frontoparietotemporal, insula e putamen esquerdo, não captante, sem efeito de massa, sugestivo de astrocitoma de baixo grau. Dada a localização e extensão da lesão, e aparente benignidade clínica, manteve-se atitude expectante com controlo clínico/imagiológico. Apesar de várias associações de antiepilépticos manteve 8-12 crises parciais motoras direitas/mês, ocasionalmente secundariamente generalizadas e parésia pós-crítica. Coloca-se o diagnóstico de ER quando é

evidente a evolução das lesões descritas para atrofia. Os EEGs mantiveram actividade lenta intermitente central esquerda e surtos de PO e OA frontotemporal esquerdo. Apresenta bandas oligoclonais no LCR com exame bioquímico e virológico negativo. Teve graves dificuldades de aprendizagem e aos 14 anos é notada hemiparésia direita. Inicia ciclos mensais de imunoglobulina humana com melhoria da epilepsia e do défice motor durante 18 meses. Por novo agravamento associa-se um ciclo de metilprednisolona em altas doses, seguido de prednisolona oral com melhoria clínica. Está autónoma em todas as AVD, faz 4 antiepilépticos, imunoglobulina mensal há 25 meses, 20mg/dia de prednisolona e tem <1 crise/mês.

Discussão

A clínica de epilepsia focal intratável, hemiparesia progressiva, lesão hemisférica que evoluiu para atrofia e as alterações electroencefalográficas são concordantes com os critérios de diagnóstico para ER propostos pelo European Consensus Criteria (*Bien et al, 2005*). O início da terapêutica imunomoduladora, quando se tornaram evidentes os sinais de progressão da doença, é o que está recomendado. A melhoria da epilepsia e estabilização do défice motor notados após os 3 ciclos iniciais de Igs e, mais tarde, a resposta também favorável à corticoterapia, levam-nos a supor que o início precoce desta terapêutica poderia ter prevenido o agravamento clínico e imagiológico.

P9. Estado de Mal Não Convulsivo - Um eventual desafio diagnóstico

Rute Teotónio, Ana Massano, Conceição Bento, Pedro Nunes Vicente
Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra.
rute.teotonio@gmail.com

Introdução

O Estado de Mal Não Convulsivo (EMNC), reconhecido desde o século XIX, é definido como uma alteração clínica com pelo menos 30 minutos de duração associado a actividade ictal electroencefalográfica contínua ou quase contínua. Apesar de constituir cerca de 25% dos *Status Epilepticus*, é frequentemente subdiagnosticado pela sua similaridade clínica com outras entidades e pela ausência de consenso existente em relação a determinados padrões electroencefalográficos. A resposta à administração ev de um fármaco antiepiléptico, pode ser decisiva, na presença de um padrão electroencefalográfico equívoco, com um quadro clínico suspeito/sugestivo.

Caso Clínico

Doente do sexo masculino, 67 anos, diabético, observado por comportamento bizarro nos últimos 2 dias (2 acidentes de viação em 24H) associado a alteração do discurso e flutuação do estado de consciência, com períodos de apatia intercalados com agitação psicomotora. Ao exame neurológico apresentava hemianópsia homónima direita, desorientação temporal e discurso perseverante, de baixo débito, com frequentes pausas e defeitos de nomeação. Analiticamente não era

patente qualquer alteração, nomeadamente metabólica. O LCR não apresentava alterações citobioquímicas, a pesquisa de células tumorais e o exame bacteriológico foram negativos. O EEG evidenciava uma actividade delta rítmica com pontas interpostas occipital esquerda, contínua e sem carácter evolutivo. A RM-CE demonstrava lesão occipital paramediana esquerda compatível com sequele vascular. Após realização de 1500mg de Levetiracetam (LEV) endovenoso, observou-se reversão do quadro neurológico e normalização do traçado electroencefalográfico. À data da última observação, um mês após internamento e medicado com LEV po 1500mg id, o doente mantinha apenas o defeito de campo.

Conclusão

Embora constitua cerca de 1/4 dos *Status Epilepticus*, o EMNC é muitas vezes subdiagnosticado. É importante manter um elevado grau de suspeição clínica e fazer uma correcta interpretação das alterações electroencefalográficas. A resposta electroclínica à terapêutica antiepiléptica ev perante um padrão EEG controverso/equívoco, é fundamental para um diagnóstico definitivo.

P10. Estado de mal não convulsivo focal: a propósito de dois casos clínicos com mutismo e afasia epiléptica

Raquel Pinheiro, Teresa Pimentel, João Nunes e John Peter Foreid
Laboratório de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, IPOLFG, EPE.
jforeid@ipolisboa.min-saude.pt

As crises que se iniciam por afasia, com paragem do discurso, sem alteração da consciência ou actividade motora são bastante raras e têm como origem mais habitual, a região postero-lateral do hemisfério dominante na proximidade da área de Wernicke.

Apresentamos 2 casos de estado de mal não convulsivo focal com boa resolução após terapêutica antiepiléptica.

No 1º caso trata-se de uma doente com carcinoma do esófago e demência severa, que se apresenta com mutismo acínético após crise convulsiva na véspera, não tendo a TAC de urgência revelado lesão focal cortical (leucoencefalopatia microvascular).

O 2º caso refere-se a uma doente com oligodendroglioma anaplásico parietal esquerdo (remoção parcial há 2 anos), seis meses após quimioterapia (PCV) é internada alguns dias depois do início da radioterapia por agravamento do quadro clínico. Passadas 3 semanas tem pela primeira vez 2 episódios de crises convulsivas. Recuperada a vigilância existe a incapacidade para o discurso e compreensão verbal, sem alterações motoras, não tendo a RMN de urgência revelado alterações imagiológicas quando comparada com exame prévio.

O EEG estabelece a natureza ictal da sintomatologia e as técnicas de localização não invasivas do foco epiléptico ("Dipolo", "MUSIC", "swLORETA" e "Cortical Imaging") incrementam as correlações electroclínicas, ao localizarem o foco

na proximidade, de uma área compatível com o envolvimento motor negativo da área suplementar motora (1º caso) e da área de Wernicke (2º caso).

Após resolução da afasia (2º caso) o EEG efectuado dois dias depois do primeiro, evidencia um foco interictal temporal anterior esquerdo sugerindo envolvimento basal anterior e lateral, numa área que também tem sido descrita (Basal temporal) como responsável pela origem ictal de afasia com paragem do discurso e incapacidade de compreensão verbal.

A área irritativa surge relativamente afastada da lesão (parietal esquerda), mas a RMN flair evidencia uma hiperintensidade posterior esquerda que se estende para a base anterior do lobo temporal, sugerindo existência de alterações estruturais e/ou metabólicas numa área mais remota em relação ao tumor.

Estes aspectos salientam as relações complexas existentes entre a área irritativa, a zona epileptogénica e os diversos processos fisiopatológicos subjacentes, que podem estar envolvidos na epilepsia dos tumores cerebrais.

Realçamos a importância do EEG para diagnosticar sinais e sintomas de natureza puramente epiléptica que podem ocorrer depois das crises, e o incremento das correlações electroclínicas pelas **técnicas não invasivas de localização das fontes eléctricas**.

P11. Convulsões como manifestação de neuroblastoma num lactente de 5 meses

José Paulo Monteiro¹, Sofia Nunes³, Filomena Pereira³, Cristina Martins¹, Patrícia Pais², Paulo Calhau², Maria José Fonseca¹

1-Centro Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva; 2-Serviço Pediatria – Hospital Garcia de Orta; 3-Serviço Pediatria - Instituto Português de Oncologia de Lisboa.
neuroped@hgo.min-saude.pt

Opsoclonus/mioclonus e ataxia cerebelosa aguda podem ser as manifestações inaugurais de um neuroblastoma oculto. Convulsões e regressão do desenvolvimento são manifestações raras associadas a esta patologia. Lactente do sexo masculino, 5 meses idade, internado para investigação e tratamento de crises focais de início súbito, após um período prenatal e perinatal inocente. O exame somático e neurológico eram normais. O EEG na admissão era bem estruturado, evidenciando actividade epiléptica focal de ponta e ponta onda em áreas posteriores do hemisfério esquerdo. Após iniciar carbamazepina observou-se alguma melhoria clínica, mas alguns dias depois ocorreu um agravamento com salvas de espasmos em flexão, de predomínio ao acordar. Constatou-se também uma paragem e posterior regressão das aquisições do desenvolvimento e agravamento do EEG, apresentando um traçado quase hipsarrítmico. A carbamazepina foi substituída por vigabatrina com alguma melhoria clínica, mas mantendo crises diárias. A administração de piridoxina não modificou as convulsões nem o EEG. A restante investigação realizada foi negativa (RM craneo encefálica, estudo LCR, cariotipo, ami-

noácidos, ácidos orgânicos, neurotransmissores, lactato, biotinidase). Todavia, após 3 semanas de evolução foi detectado um pico de ácido vanilmandélico e homovanílico na amostra de urina. A Ecografia abdominal e pélvica, seguida de RM, documentou uma massa pré-sagrada com 55 x 40 mm. O diagnóstico de neuroblastoma foi confirmado por biópsia e iniciou quimioterapia associada a dexametasona em ciclos mensais. As convulsões desapareceram em 3 dias. Duas semanas mais tarde o EEG era reportado como normal, a vigabatrina foi suspensa e o lactente reiniciou progressão no seu desenvolvimento. Durante toda a evolução nunca foram observados movimentos oculares anómalos sugestivos de opsoclonus mioclonus. Uma extensa pesquisa de autoanticorpos antineuronais (anti-Hu, Ri e Yo) foi negativa.

A hipótese admitida na fisiopatologia do opsoclonus mioclonus em contexto de neuroblastoma baseia-se na existência de anticorpos antitumorais que desencadeariam uma reacção cruzada com antígenos do sistema nervoso central. Neste lactente, admitimos que as manifestações neurológicas de uma encefalopatia epiléptica poderiam ter uma patogénese semelhante.

P12. Epilepsia Noogénica

Pedro Guimarães¹, João Paulo Gabriel¹, Andreia Veiga¹, Alexandre Costa¹, Ana Graça Velon¹, Filipe Correia², Ricardo Rego², Mário Rui Silva¹

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde de Matosinhos.
guimaraes.pedro.s@gmail.com

Introdução

Designam-se noogénicas as crises epilépticas induzidas pelo pensamento, ou seja, por estímulos cognitivos como o pensamento, cálculo ou jogar xadrez. Surgem geralmente em epilepsias generalizadas idiopáticas.

Caso Clínico

Menina com 18 anos observada após a segunda crise epiléptica tonico-clónica generalizada (a inaugural havia ocorrido aos 16 anos). Sem menção a outro tipo de crises, nem a antecedentes relevantes (incluindo história familiar de epilepsia) e com exame neurológico normal, foi medicada com lamotrigina. Assistiu-se a aumento da frequência das crises, das quais ficou livre após alteração para valproato de sódio. Todas as crises ocorreram durante as aulas, exercícios ou testes de avaliação de matemática, excepto uma, que aconteceu durante um treino de futebol em que estava a ser intuída numa táctica nova. Durante a monitorização vídeo-EEG prolongada (5 dias, que a doente aproveitou para se preparar para

um teste de matemática, procurando-se assim reproduzir o estímulo desencadeador) registou-se crise generalizada tónico-clónica em vigília (correlação gráfica de complexos ponta-onda ab initium), espontânea e raros surtos de actividade paroxística generalizada em sono e vigília. A RMN encefálica evidenciou um pequeno foco de hipersinal periventricular direito sugerindo leucomalácia.

Conclusão

Parece consistente neste caso que as crises são noogénicas. Não há argumentos clínicos nem paraclínicos que desfavoreçam tratar-se de uma epilepsia generalizada idiopática. Na maioria dos casos de epilepsia noogénica ocorrem também crises espontâneas. Salientam-se nesta história dois aspectos em particular, a identificação da lesão periventricular em topografia concordante com aquela em que se presume desencadear-se este tipo de crises reflexas (lobo parietal não dominante) e o agravamento paradoxal da frequência ictal com a lamotrigina, na ausência de crises mioclónicas.

P13. Epilepsia e mosaicismo para o cromossoma 20 em anel

Filipa Sousa¹, Pedro Beleza¹, João Pinho¹, Margarida Rodrigues¹, Natália Teles², Isaltina França², Esmeralda Lourenço¹

1-Serviço de Neurologia do Hospital de Braga; 2-Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, INSA, IP.

filipa.r.p.sousa@gmail.com

Introdução

O síndrome do cromossoma 20 em anel é raro. O fenótipo é incomum, associa-se a epilepsia, atraso psicomotor, alterações do comportamento e raramente dismorfias. Muitos doentes são mosaicos e a epilepsia tem características particulares: estados de mal não convulsivos prolongados, habitualmente frontais, crises focais com terror ictal, automatismos oroalimentares, hipertonia, e estados confusionais prolongados, associados a descargas de início frontal e curta duração, e farmacoresistência.

Caso Clínico

Rapariga de 16 anos, no 9º ano de escolaridade, fenótipo normal, sem antecedentes pré, perinatais ou familiares relevantes, e desenvolvimento normal até aos 5 anos. No infântio notadas alterações do comportamento, tendência ao isolamento e dificuldades de aprendizagem. Faz o primeiro EEG que revela, em sono espontâneo, pontas e dupla ponta generalizada. Inicia valproato. Aos 8 anos identificadas crises parciais complexas, com automatismos mastigatórios e gestuais, durante o sono. Os EEGs intercríticos apresentavam actividade de base normal e epileptiforme polimorfa, ondas lentas e

ondas abruptas, em posterior bilateral e surtos generalizados de ponta onda e poliponta onda. Aos 13 anos tem crises tónico clónicas generalizadas durante o sono, crises diurnas, diárias, breves, em que fica parada, não responsiva, com ou sem automatismos e crises versivas da cabeça e dos olhos para a direita ou esquerda durante o sono. Registados dois estados de mal não convulsivos, frontais, um em baixa de vigília e outro na prova de activação mental, este com duração de 22 minutos que clinicamente correspondeu a estado de mal discognitivo. A RM cerebral é normal e o estudo citogenético demonstrou cromossoma 20 em anel em mosaico. Medicada com levetiracetam 3000 mg, fenitoína 300 mg e valproato 1000 mg por dia.

Discussão/Conclusão

É controverso se a percentagem de células que exibem o cromossoma 20 em anel se correlaciona com o grau de severidade da epilepsia. Esta epilepsia tem características clínicas e electroencefalográficas próprias, que devem fazer pensar nesta entidade, mesmo na ausência de sinais dismórficos, atraso mental ou alterações do comportamento.

Nota: Disponível vídeo/EEG para apresentação

P14. *CDKL5* mutation screening in *Rett-Like* Portuguese patients negative for *MECP2* mutations

Fátima Lopes¹, Ana Medeira², Eulália Calado³, Ana Isabel Dias⁴, Joaquim de Sá⁴, Alexandra Cabral⁴, Conceição Robalo⁴, Guiomar Oliveira⁴, Olavo Gonçalves⁴, Teresa Temudo^{5,6}, Patrícia Maciel¹

1-ECS/ICVS Universidade do Minho; 2-Hospital de Santa Maria (Centro Hospitalar Lisboa Norte, EPE), Lisboa; 3-Hospital D. Estefânia, Lisboa; 4-Hospital Pediátrico de Coimbra (Centro Hospitalar de Coimbra, EPE; 5-Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), Universidade do Porto; 6-Hospital Geral de Santo António, EPE, Porto.
fatimalopes@ecsau.de.uminho.pt; pmaciel@ecsau.de.uminho.pt

Abstract

Rett Syndrome (RTT) is a severe neurodevelopment disorder that encompasses different clinical manifestations. Among these, the early seizure variant, as known as Hanefeld variant, describes patients with atypical RTT, infantile spasms and seizures of early onset usually within the 4 months of age. Approximately 80% of patients with classical RTT have mutations in the methyl CpG binding protein 2 gene (*MECP2*); in the Hanefeld RTT variant no mutations in the *MECP2* gene were described yet. Although many variants of the disease have not been associated to a molecular cause yet, mutations in the *CDKL5* gene have been identified in patients with the early seizure variant of RTT.

Purpose

The aim of this work was to study the presence of *CDKL5* mutations in Portuguese RTT patients with a suggestive clinical presentation and who tested negative for *MECP2* mutations.

Material and Methods

We screened the entire coding region and nearby neighbouring intronic region of the *CDKL5* gene in 15 patients who tested negative for *MECP2* point mutations, small insertions and deletions or large rearrangements. Ten of the patients included in the group were selected according to the presence of early onset seizures and/or epileptic episodes (untreatable or not) and loss of intellectual function. The remaining 5 patients were selected directly by their pediatricians and

geneticists for *CDKL5* mutations analysis, no clinical information being provided to the genetic diagnosis lab.

Results

The group studied included patients with classical RTT phenotype (1 patient), Angelman – like phenotype (2 patients), and with general RTT – like phenotype (5 patients). No pathogenic mutations was found in the coding sequence of *CDKL5* gene. Only one cSNP at position 2372 (c.2372A>C, exon 16), which results in the amino acid change Q791P, was found in two patients. This cSNP was previously described in 20% of a panel of 50 control chromosomes of German origin, and it is also described in the CEU population with a frequency of 0,045%. Another sequence variant – IVS4+4_5delAT or dupAT, described in 2005 by Evans et al, was found in all the analyzed patients. The variant, located in intron 4, occurs within an AT repetitive sequence. Besides the description of this alteration by the author in patients and healthy controls of European origin, this is not described in any other specialty article.

Conclusions

Mutations in the *CDKL5* gene do not explain the clinical phenotype in the 15 patients under study. Further analyses need to be performed in a larger cohort of patients (including exon dosage analysis) in order to establish the incidence of *CDKL5* mutations in Hanefeld variant patients of the Portuguese RTT or RTT – like patients population.



Bial

Cicum
STADA

Eisai Eisai Farmacêutica, Lda.

GRUNENTHAL

gsk
GlaxoSmithKline

JANSSEN-CILAG
FARMACÉUTICA, LDA.

Neural

NOVARTIS

Pfizer

sanofi aventis
O essencial é a saúde

tecnifar
GRUPOTECNIFAR

toLife
produtos farmacêuticos, Lda.

urb
A COMPANHIA DA EPILEPSIA

Secretária Geral do 22º ENE
Cristina Alves

Comissão Científica
Dílio Alves
Francisco Sales
Pedro Cabral

Comissão Organizadora Local
Ana Paula Santos
Célia Barbosa
Esmeralda Lourenço
Helena Beça
Henrique Pereira
Georgina Sousa
João Pereira
José Vieira Branco
Manuela Santos
Maria Manuel Campos
Rui Chorão
Teresa Temudo

LIGA PORTUGUESA
CONTRA A EPILEPSIA

epi
ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA
DE FAMILIARES, AMIGOS
E PESSOAS COM EPILEPSIA