



EEG II

7. Síndromes Epiléticos Pediátricos: Epilepsias Genéticas Generalizadas

Docentes: Joana Pires



Conteúdos Programáticos

- Epilepsias Genéticas Generalizadas
 - Epilepsia Generalizada com convulsões Febris
 - Epilepsia Mioclónica Benigna da infância
 - Epilepsia de Ausências
 - Epilepsia Juvenil de Ausências
 - Epilepsia Mioclónica Juvenil
 - Epilepsia Mioclónica de Ausências
 - Epilepsia Mioclónica- Astática (síndrome de Doose)
 - Condições Mascaradas



Síndromes Epiléticas Pediátricas

- Epilepsias Familiares
- Epilepsias Genéticas Generalizadas
- Epilepsias Focais
- Epilepsias com Encefalopatias



Síndromes Epiléticas Pediátricas

- Epilepsias Familiares
- Epilepsias Genéticas Generalizadas
- Epilepsias Focais
- Epilepsias com Encefalopatias



Epilepsias Genéticas Generalizadas

Epilepsias Autossómicas dominantes

EEG's interictais com atividade de base normal intercalada com complexos ponta-onda generalizados (2,5 a 6 Hz)

O sono, a ELI e a HPP podem ativar os paroxismos ou precipitar crises

Pode existir atividade focal (pontas ou atividade lenta), atividade teta rítmica ou OIRDA e FIRDA

Criança com desenvolvimento normal



Epilepsias Genéticas Generalizadas

- **Crises:**

- podem estar associadas a respostas fotoparoxísticas e alguns tipos destas epilepsias mostram resposta à hiperventilação com pontas ou surtos de ponta-onda.

- Familiares com epilepsia generalizada – EEGs com descargas ponta-onda generalizadas

- **Prognóstico**

- Geralmente muito favorável, embora alguns tipos possam necessitar de tratamento durante períodos prolongados.



Epilepsias Genéticas Generalizadas

EPILEPSIA GENERALIZADA COM CONVULSÕES FEBRIS

EPILEPSIA MIOCLÓNICA BENIGNA DA INFÂNCIA

EPILEPSIA MIOCLÓNICA JUVENIL

EPILEPSIA DE AUSÊNCIAS (INFANTIL)

EPILEPSIA JUVENIL DE AUSÊNCIAS



Epilepsias Genéticas Generalizadas

EPILEPSIA GENERALIZADA COM CONVULSÕES FEBRIS

EPILEPSIA MIOCLÓNICA BENIGNA DA INFÂNCIA

EPILEPSIA MIOCLÓNICA JUVENIL

EPILEPSIA DE AUSÊNCIAS (INFANTIL)

EPILEPSIA JUVENIL DE AUSÊNCIAS



Epilepsia Generalizada com Convulsões Febris

Convulsões Febris:

- Representa a maioria das crises em criança
- Convulsões relacionadas com determinada situação médica.
- Não há um critério mínimo de temperatura
- Crises:
 - Início Generalizado
 - Cerca de 80 % CTCG
 - Restantes tónicas, atónicas ou TCG de início focal
 - <15 minutos de duração
 - Sem significantes depressão pós-crítica



Epilepsia Generalizada com Convulsões Febris

- **EEG:**
 - EEG interictal é geralmente normal
 - Podem ser observados paroxismos hipnagógicos de ponta-onda, ondas abruptas associadas à hiperventilação ou à hiperssincronia hipnagógica



Epilepsia Generalizada com Convulsões Febris

Convulsões Febris:

- Pacientes com imaturidade do cérebro e suscetibilidade genética mais suscetíveis.
- Bases genéticas:
 - História familiar positiva em irmãos ou pais aumenta 4 a 5 vezes a probabilidade de ocorrência
 - Não está estabelecido um gene ou locus



Epilepsia Generalizada com Convulsões Febris

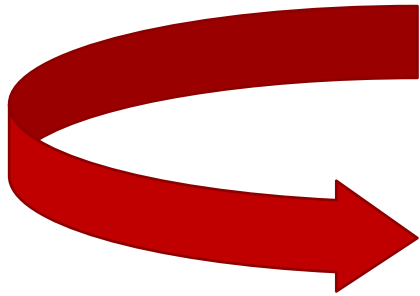
Crises epiléticas generalizadas com convulsões febris plus:

- Representa uma forma de epilepsia autossómica dominante
- Grande tendência familiar
- É caracterizada por múltiplas crises focais em crianças, em combinação com crises não febris.
- Podem continuar para além dos 6 anos de idade
- Encontram-se identificados 5 locos e estão descritas mutações em 4 genes que codificam subunidades alfa e beta de canais de sódio dependentes de voltagem.



Epilepsia Generalizada com Convulsões Febris

Convulsões Febris:



**Crises epiléticas generalizadas
com convulsões febris plus**



Epilepsias Genéticas Generalizadas

EPILEPSIA GENERALIZADA COM CONVULSÕES FEBRIS

EPILEPSIA MIOCLÓNICA BENIGNA DA INFÂNCIA

EPILEPSIA MIOCLÓNICA JUVENIL

EPILEPSIA DE AUSÊNCIAS (INFANTIL)

EPILEPSIA JUVENIL DE AUSÊNCIAS



Epilepsia Mioclónica Benigna da Infância

- Síndrome pouco frequente.
- Evolução benigna, sem compromisso neurológico.
- Comum a história familiar de epilepsia.
- **Crises:**
 - Mioclonias generalizadas que começam em crianças durante os primeiros 2 anos de vida.
 - Os bebés com desenvolvimento normal, têm mioclonias principalmente da cabeça e nos membros superiores (região proximal), ocorrendo isoladamente ou em breves surtos recorrentes.



Epilepsia Mioclónica Benigna da Infância

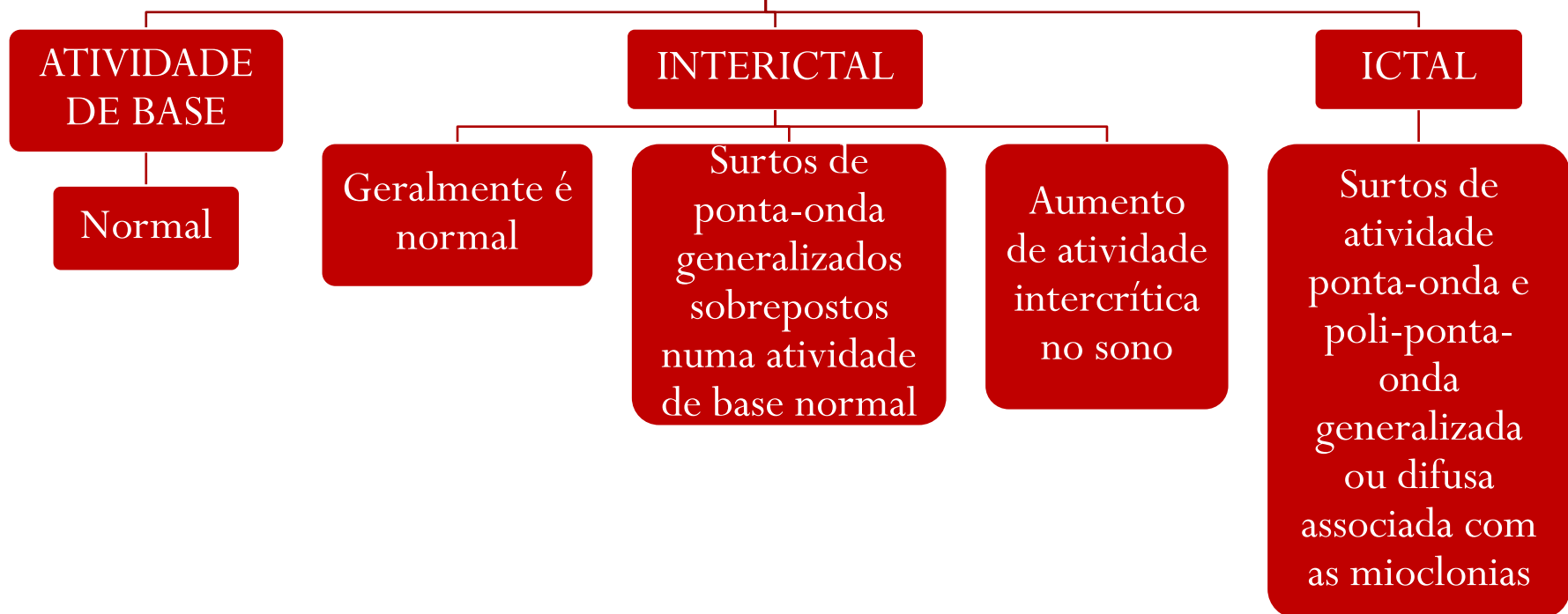
- **Crises:**

- As crianças não têm outros tipos de crises associadas, embora CTCG possam ocorrer durante a adolescência.
- Facilmente controladas com medicação antiepilética e limitada aos primeiros anos de vida.

Epilepsia Mioclónica Benigna da Infância

Síndrome com início entre os 6 meses e os 2 anos. Em alguns casos pode surgir mais cedo (4 meses) ou mais tarde (entre os 2 e os 4 anos). Crises com mioclonias (sobretudo da cabeça e membros superiores).

CARACTERÍSTICAS

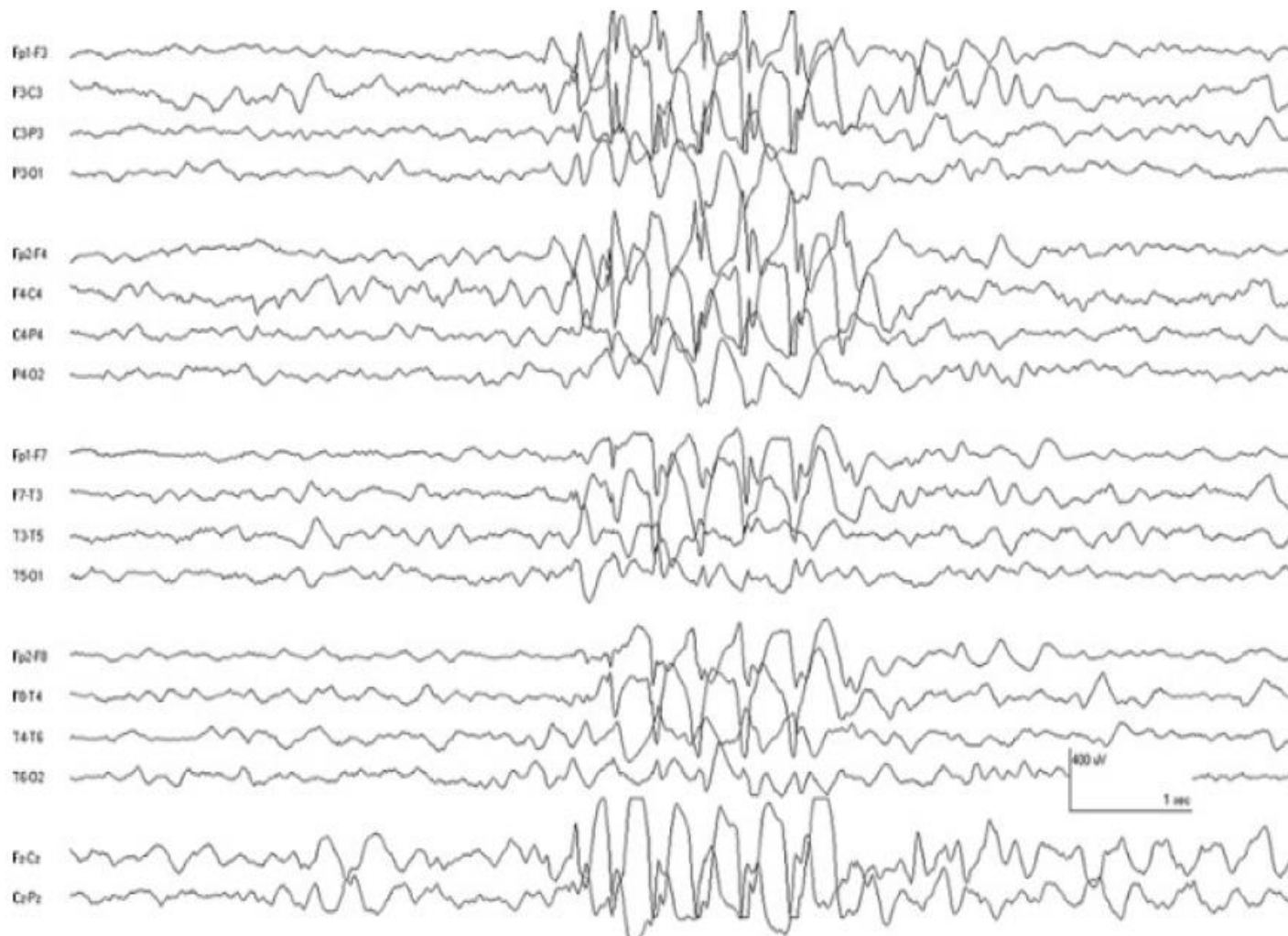




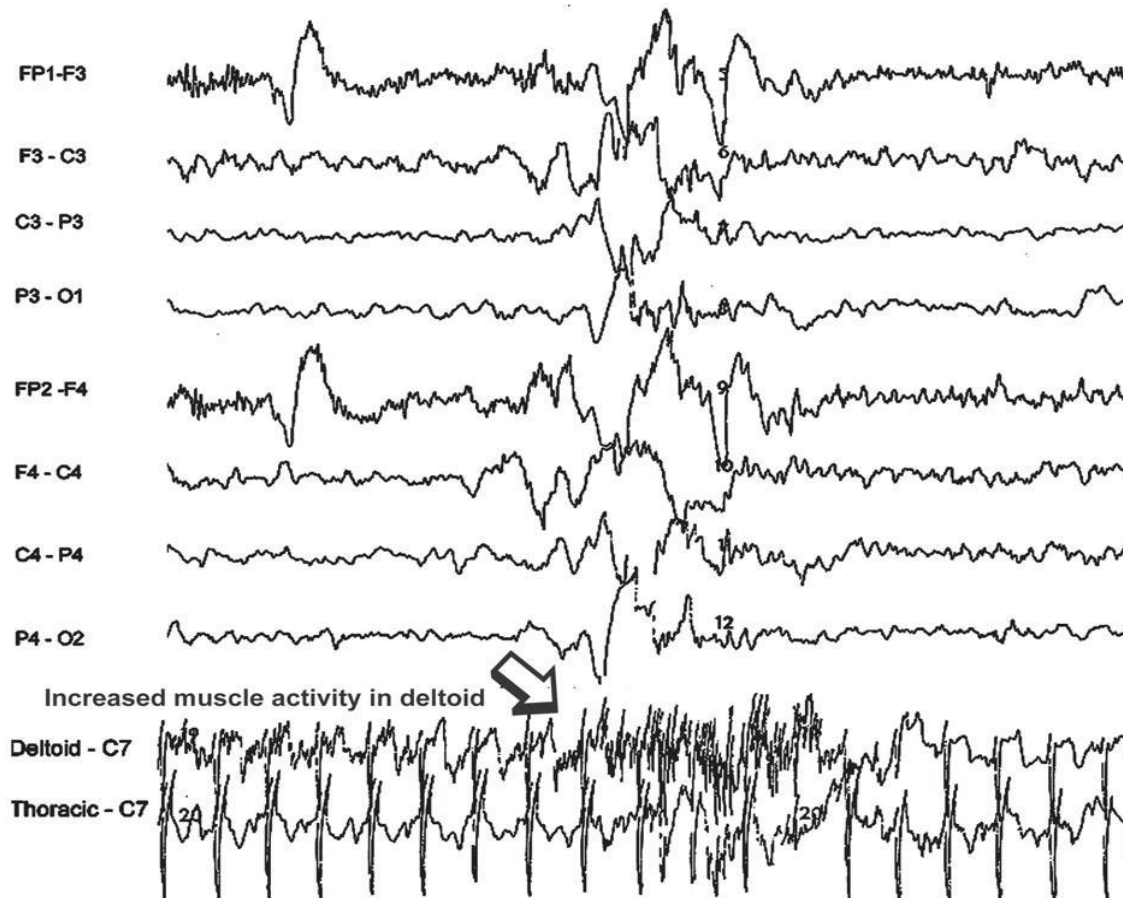
Epilepsia Mioclónica Benigna da Infância

- **EEG:**
 - EEG interictal geralmente é normal
 - Podem ocorrer surtos de ponta-onda generalizados sobrepostos numa atividade de base normal.
 - Durante o sono há um aumento da frequência da atividade intercrítica.
 - O EEG ictal mostra surtos de atividade ponta-onda generalizada ou difusa associada com as mioclonias.

Epilepsia Mioclónica Benigna da Infância



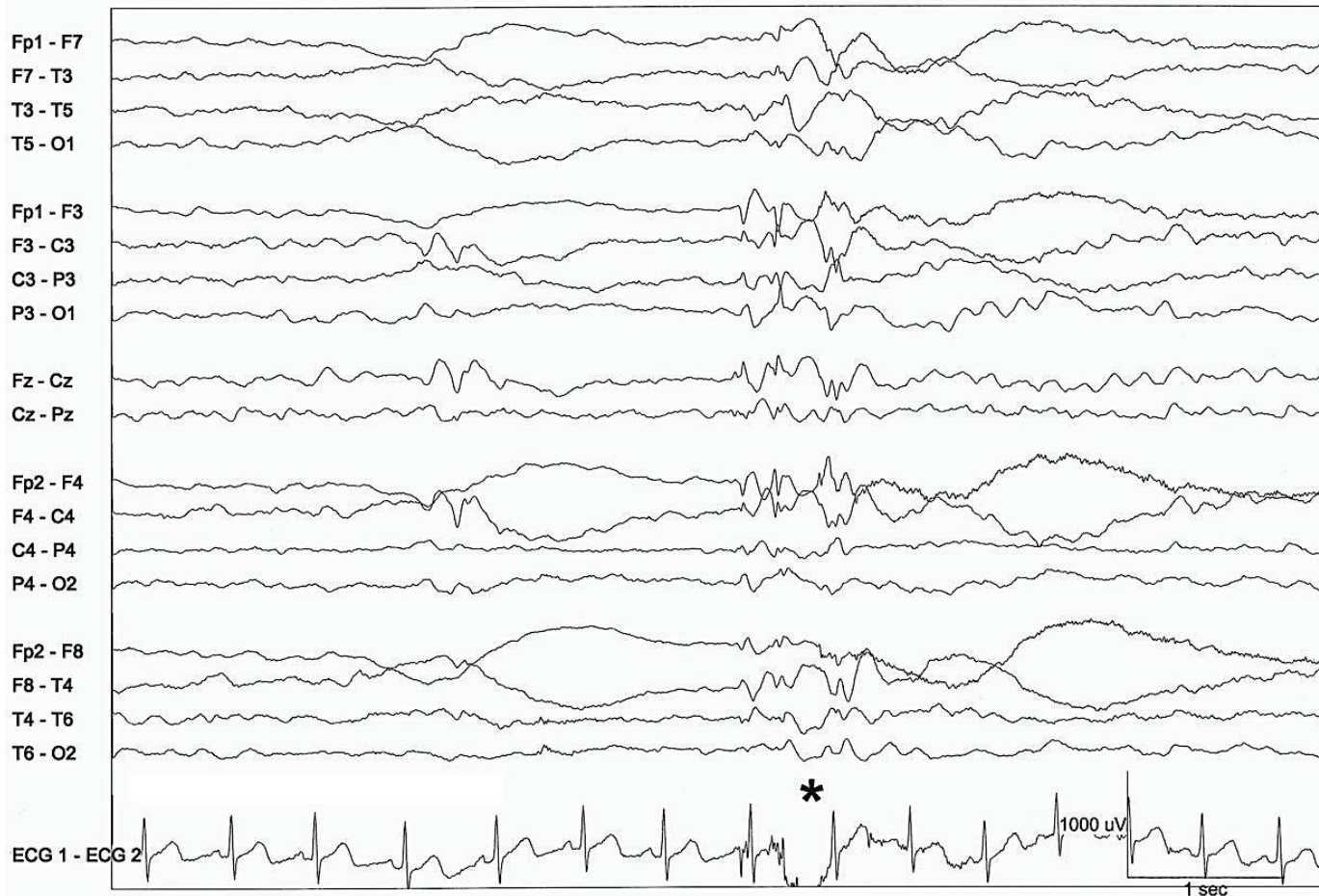
Epilepsia Mioclónica Benigna da Infância



Rapaz que começou a apresentar mioclonias recorrentes, seguidas de quedas, aos 8 meses.

O EEG ictal apresenta aumento da atividade muscular do deltóide em simultâneo com o aparecimento de complexos poli-ponta-onda generalizados durante a queda.

Epilepsia Mioclónica Benigna da Infância

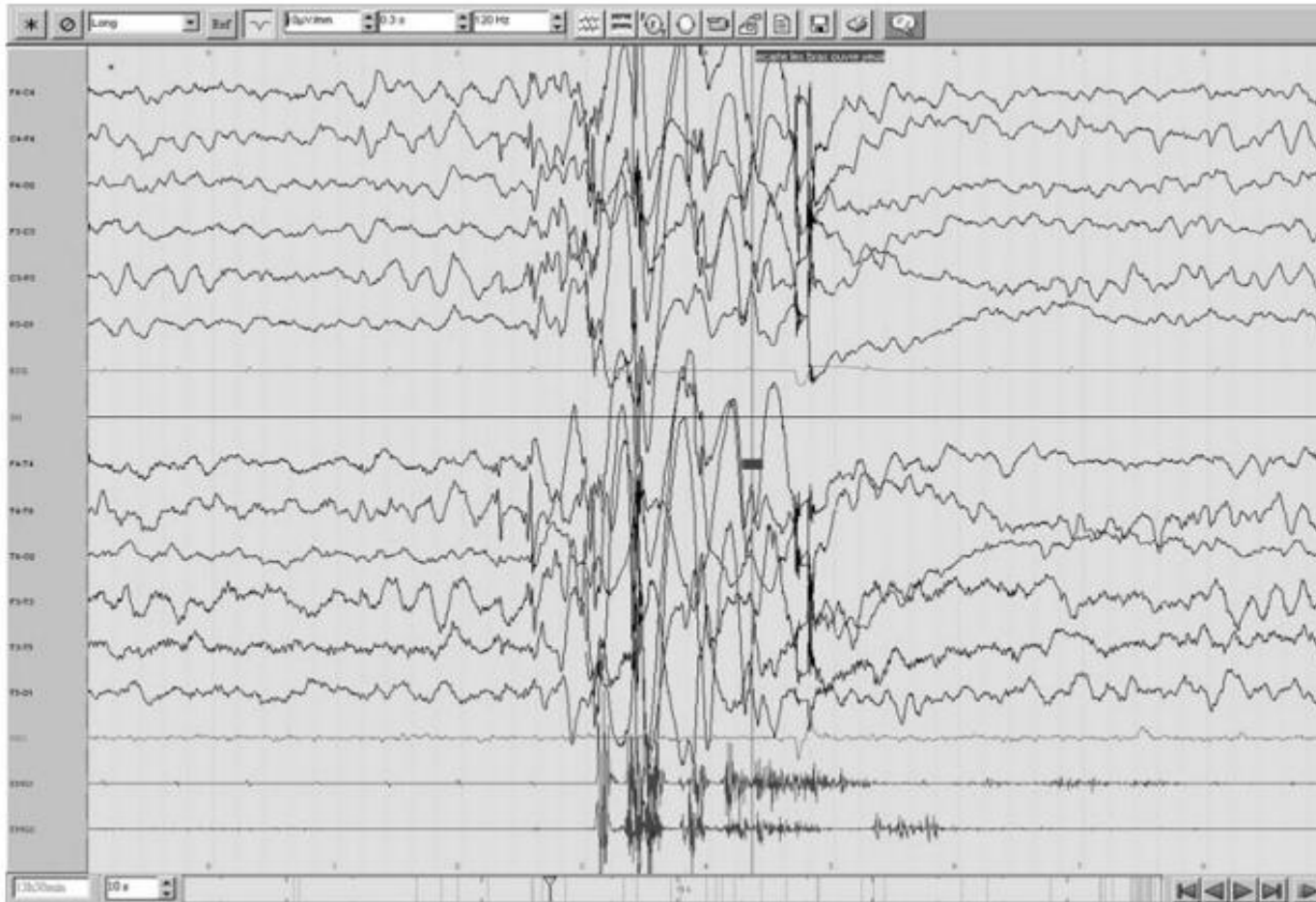


Menina com 22 meses com mioclonias dos braços, sobretudo quando há contato com a sua cabeça.

RMN e EEG interictal normais.

O * representa o registo de um episódio de contrações musculares bilaterais dos braços e o aparecimento de pontas e complexos ponta-onda breves (1 a 3 segundos) generalizados.

Epilepsia Mioclónica Benigna da Infância



EEG ictal com descarga de complexos ponta-onda em simultâneo com o registo de 3 mioclonias bilaterais do déltóide.

Epilepsia Mioclónica Benigna da Infância



EEG com prova de sono de criança com história de mioclonias dos braços e da cabeça.

Registo de atividade paroxística (complexo ponta-onda generalizado) na fase NREM3 do sono e de mioclonias dos dois braços.

Epilepsia Mioclónica Benigna da Infância

VÍDEO 1



Epilepsia Mioclónica Benigna da Infância

VÍDEO 2



Epilepsia Mioclónica Benigna da Infância

VÍDEO 3





Epilepsias Genéticas Generalizadas

EPILEPSIA GENERALIZADA COM CONVULSÕES FEBRIS

EPILEPSIA MIOCLÓNICA BENIGNA DA INFÂNCIA

EPILEPSIA MIOCLÓNICA JUVENIL

EPILEPSIA DE AUSÊNCIAS (INFANTIL)

EPILEPSIA JUVENIL DE AUSÊNCIAS



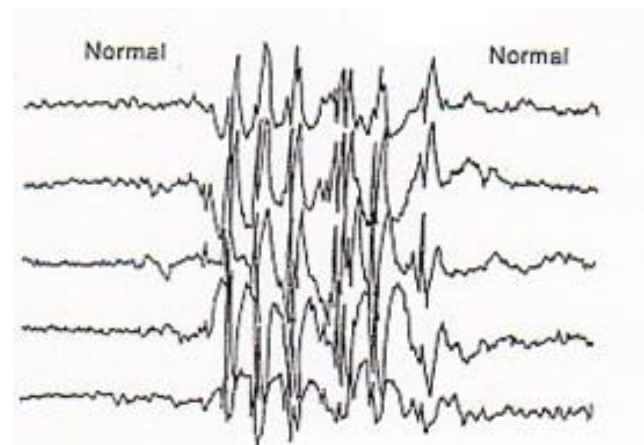
Epilepsia Mioclónica Juvenil

- Tipo de epilepsia familiar.
- Houve várias tentativas de determinar o gene (s) associado. Parece agora evidente que não há um único gene que é responsável por este síndrome e que existe uma considerável heterogeneidade genética.
- Tem o seu início na adolescência.
- Caracterizada por uma tríade de crises:
 - Mioclónicas
 - Ausências
 - TCG

EPILEPSIA MIOCLÓNICA JUVENIL



- Crises:**
- Mioclónicas
 - Ausências
 - CTCG



- EEG:**
- Ponta-onda 3,5 a 6 Hz
 - Poli-pontas



Epilepsia Mioclónica Juvenil

- **Crises mioclónicas:**
 - Intensidade ligeira a moderada,
 - Habitualmente **matinais**
 - Envolvem as extremidades superiores: pescoço, ombros e membros superiores geralmente bilaterais.
 - Durante as crises podem ocorrer eventos **mioclónicos isolados ou repetidos** o que pode levar o paciente a deixar cair objetos. (especialmente durante a higiene ou o pequeno almoço)
 - Raramente, as mioclonias envolvem os membros inferiores; se isto ocorrer o paciente pode mesmo ter queda.
 - Agravadas com privação de sono e álcool.




Epilepsia Mioclónica Juvenil

- **CTCG:**
 - São frequentes e também ocorrem logo após o despertar.
 - As crises mioclónicas geralmente precedem estas crises ou evoluem para este tipo de crise.
 - O diagnóstico é frequentemente feito apenas quando ocorre uma CTCG.
- **Crises de ausências:**
 - São ocasionais e são por vezes difíceis de detetar.
- O paciente pode não ter todos os tipos de crise.



Epilepsia Mioclónica Juvenil

- **EEG:**
 - O EEG interictal neste tipo de epilepsia é distintivo e facilmente distinguível de outras formas de epilepsias generalizadas.
- 
- Apresenta descargas de ponta-onda rápidas e complexos de ponta-onda e múltiplas pontas entre 3,5 a 6 Hz. Este padrão contrasta com os complexos ponta-onda a 3 Hz observados nas ausências típicas.



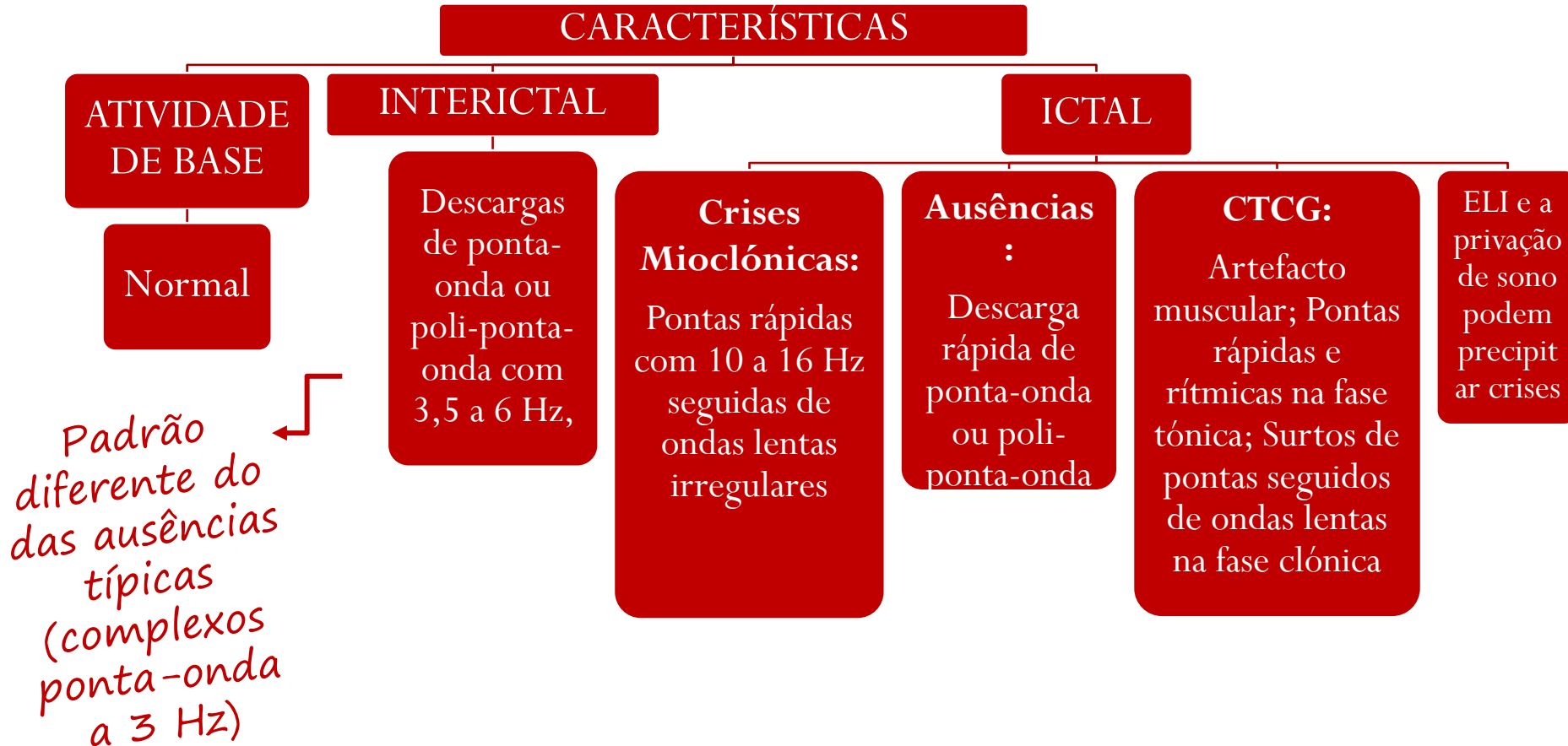
Epilepsia Mioclónica Juvenil

- **EEG:**
 - EEG ictal -
 - Crises mioclónicas - pontas rápidas entre 10 a 16 Hz, seguidas de ondas lentas irregulares.
 - As crises podem ser desencadeadas pela ELI.
 - Se há suspeita deste diagnóstico e o EEG de vigília é normal, é imperativo que seja obtido um EEG com privação de sono onde é comum atividade intercrítica epileptiforme.

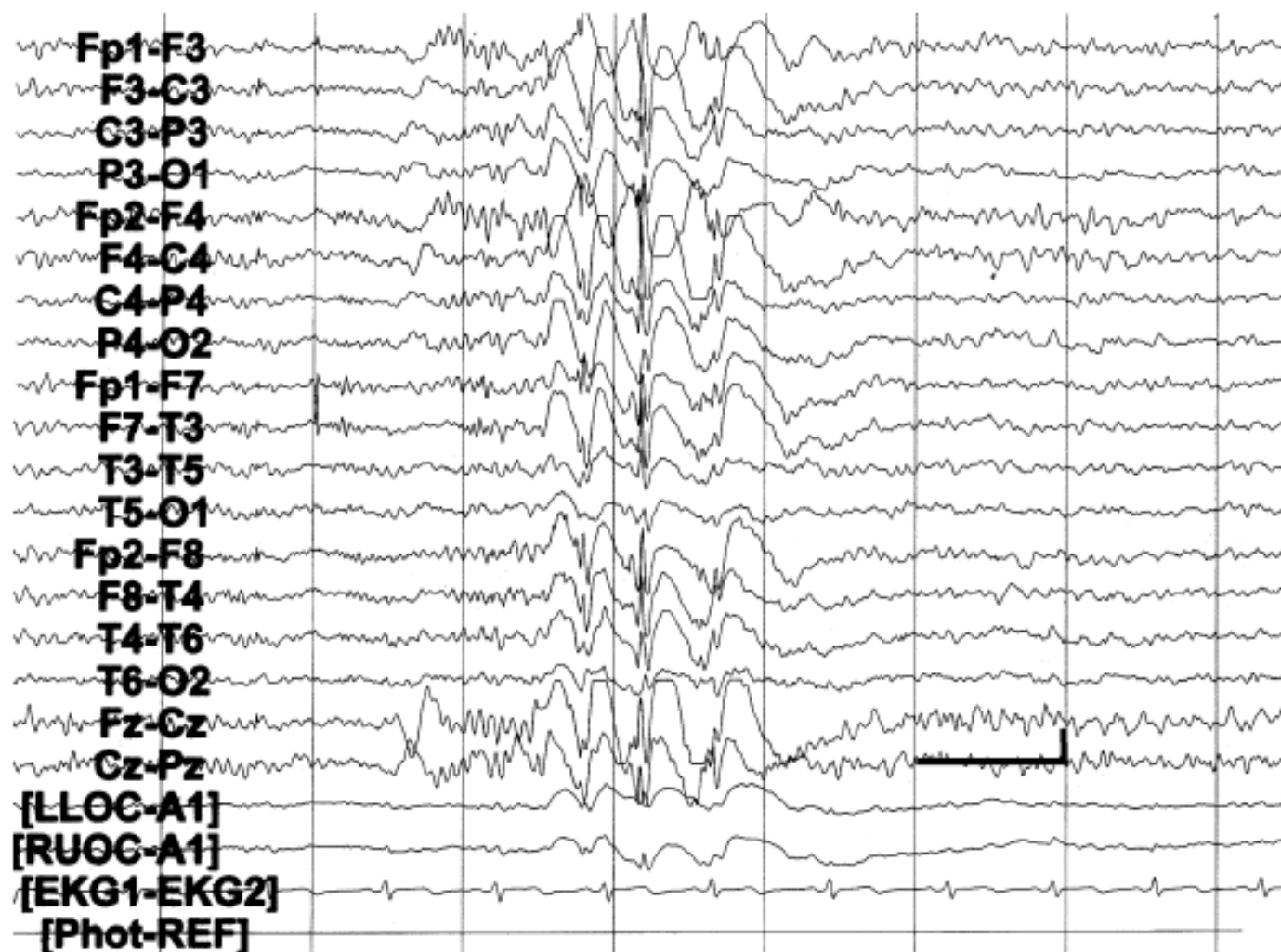


EPILEPSIA MIOCLÓNICA JUVENIL

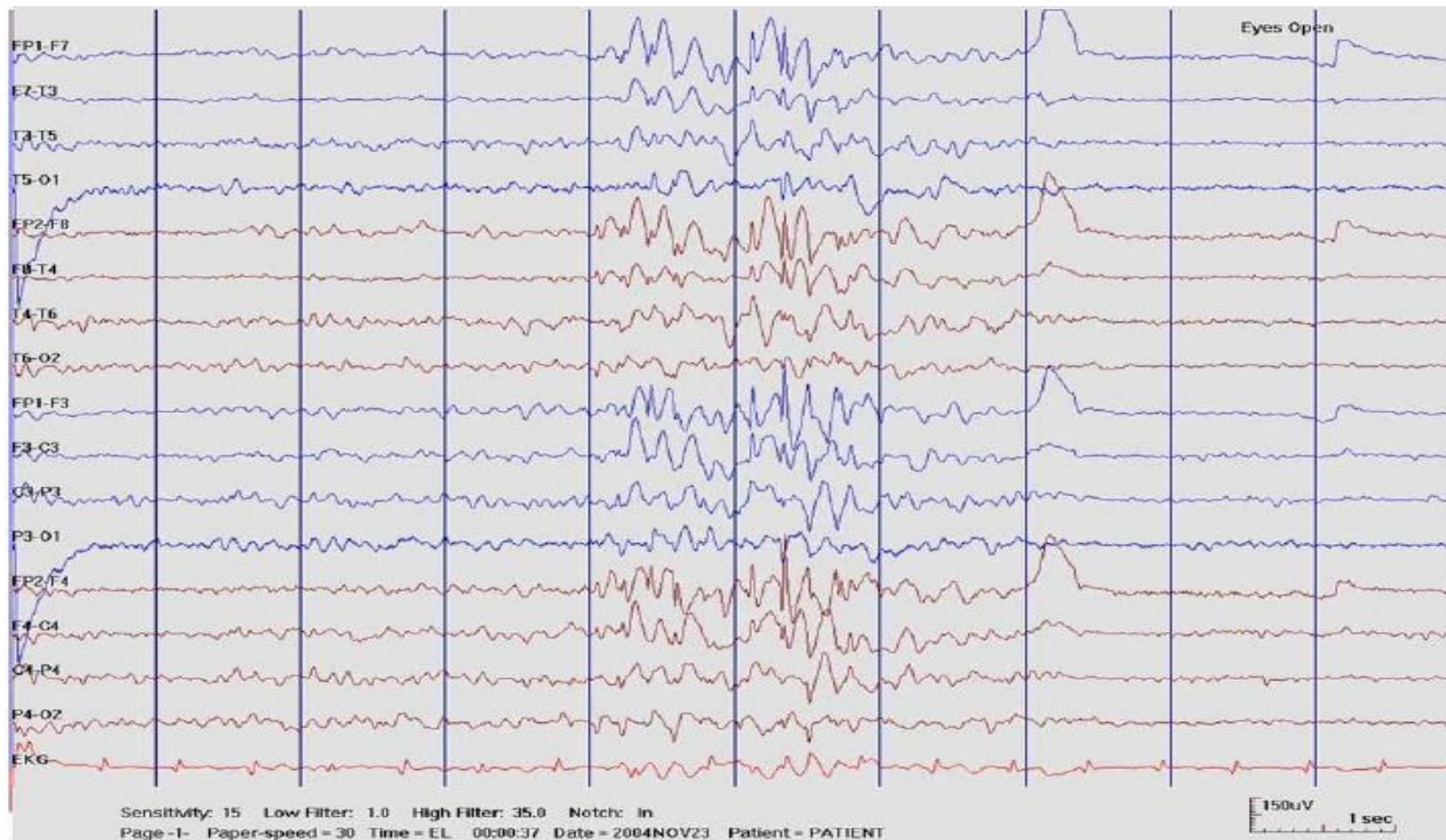
Início na adolescência, entre os 8 e os 25 anos. Caracteristicamente apresenta uma tríade de crises mioclónicas, ausências e TCG.



Epilepsia Mioclónica Juvenil



Epilepsia Mioclónica Juvenil



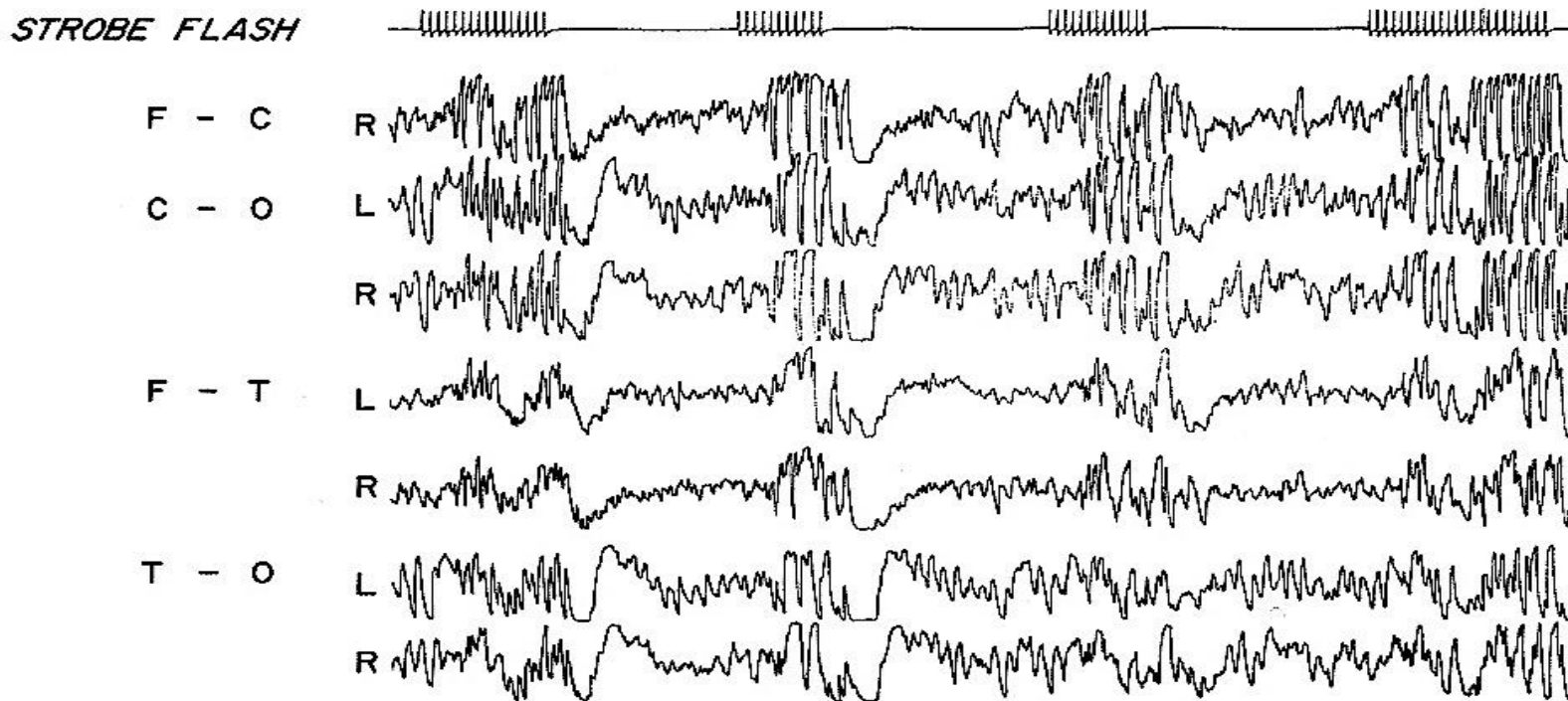
Epilepsia Mioclónica Juvenil

Complexos ponta-onda generalizados típicos deste Síndrome.

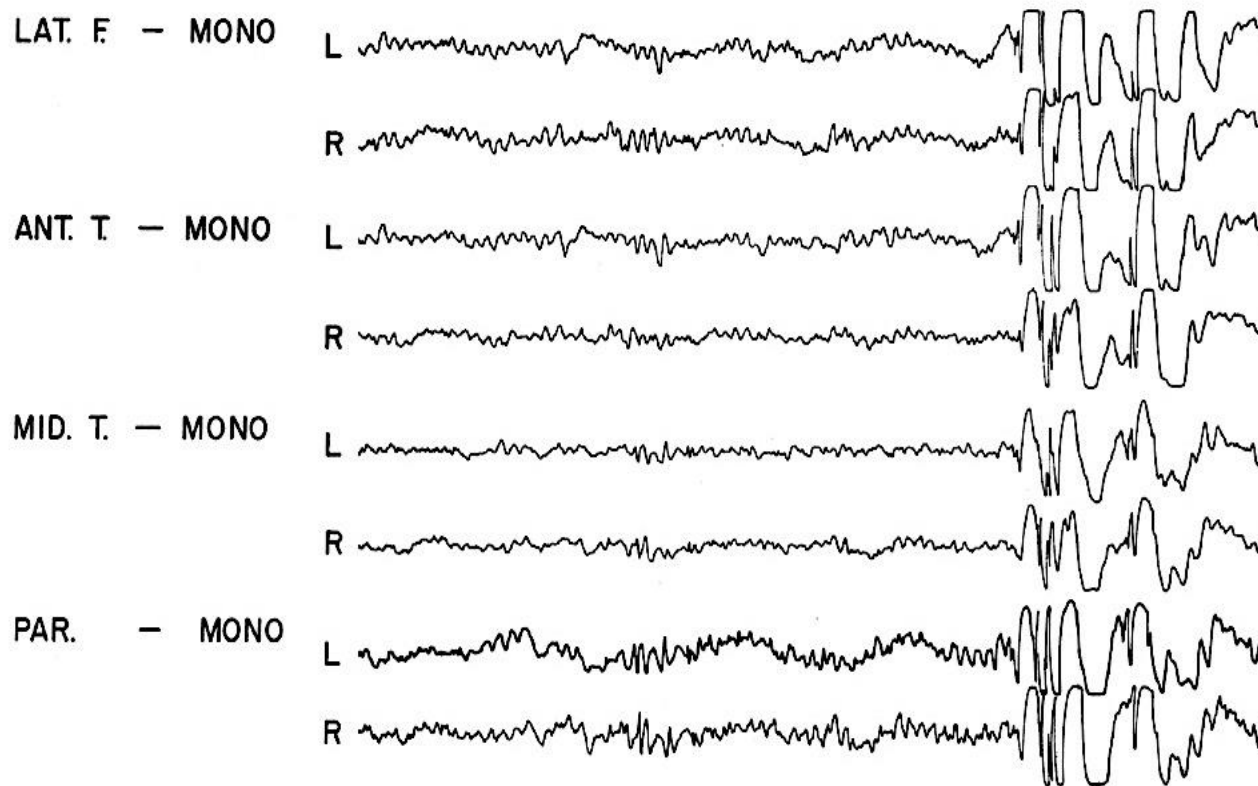


Epilepsia Mioclónica Juvenil

Rapariga com 13 anos com história de crises TCG e crises com mioclonias dos braços e pálpebras. As crises mioclónicas são ativadas por luzes brilhantes. EEG com complexos poli-ponta-onda generalizados precipitados pela ELI e acompanhados de mioclonias.



Epilepsia Mioclónica Juvenil



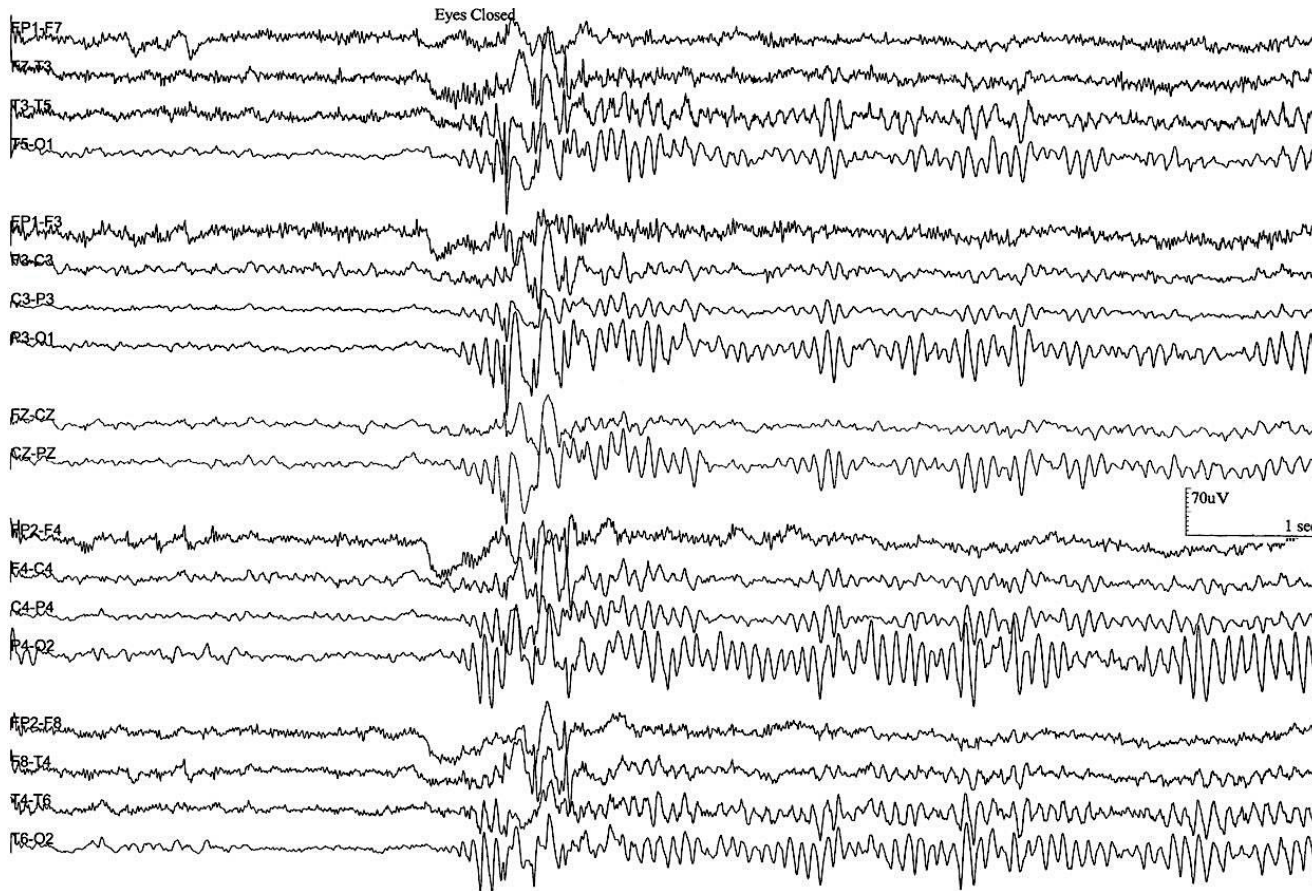
50mV
1sec.

Rapariga com 22 anos com início de crises mioclónicas aos 13 anos. Durante as crises, as mioclonias eram o suficientemente fortes para a paciente cair, sem o compromisso da consciência.

O exame neurológico permaneceu sempre normal e nunca apresentou CTCG ou ausências.

EEG de rotina com descarga de complexos poli-ponta-onda generalizados.

Epilepsia Mioclónica Juvenil



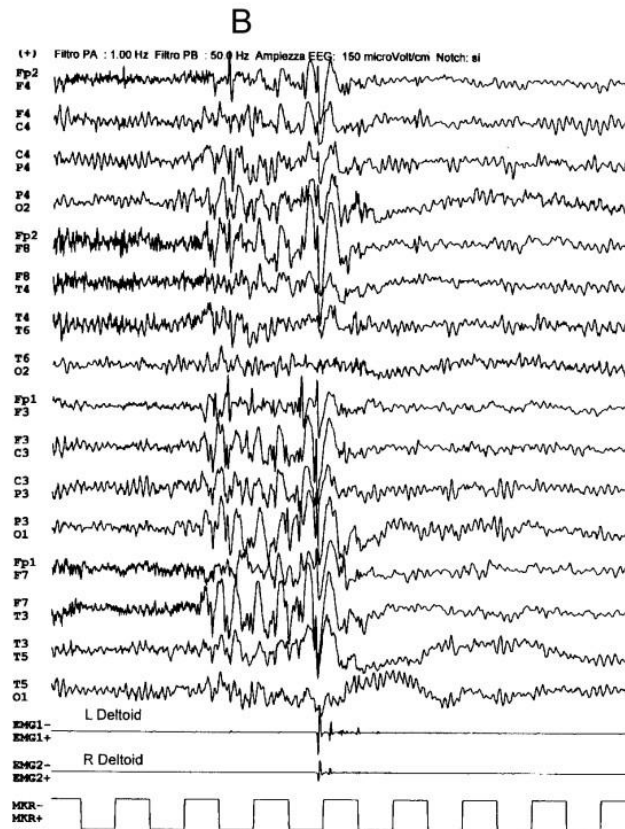
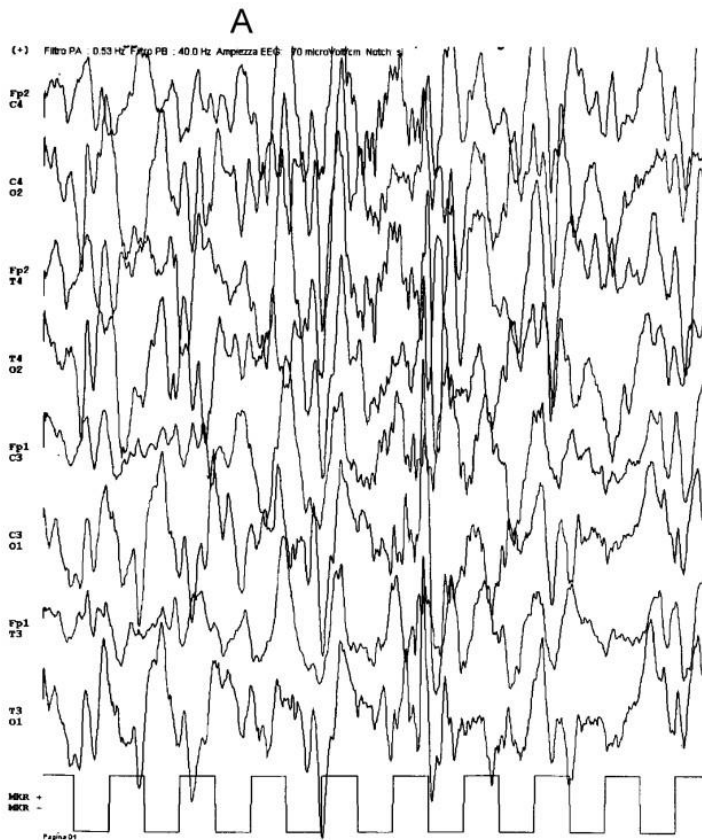
Rapariga com 14 anos com história de CTCG ao acordar, ausências e crises mioclónicas.

As crises estavam controladas com *Lamotrigina*. Com a retirada do medicamento voltou a tê-las.

EEG com ponta-onda generalizada a 4 Hz e ativada pelo fecho dos olhos.

Epilepsia Mioclónica Juvenil

Criança com diagnóstico de Síndrome de West aos 8 meses de idade (A).
Tomou Valproato e não apresentou mais crises.

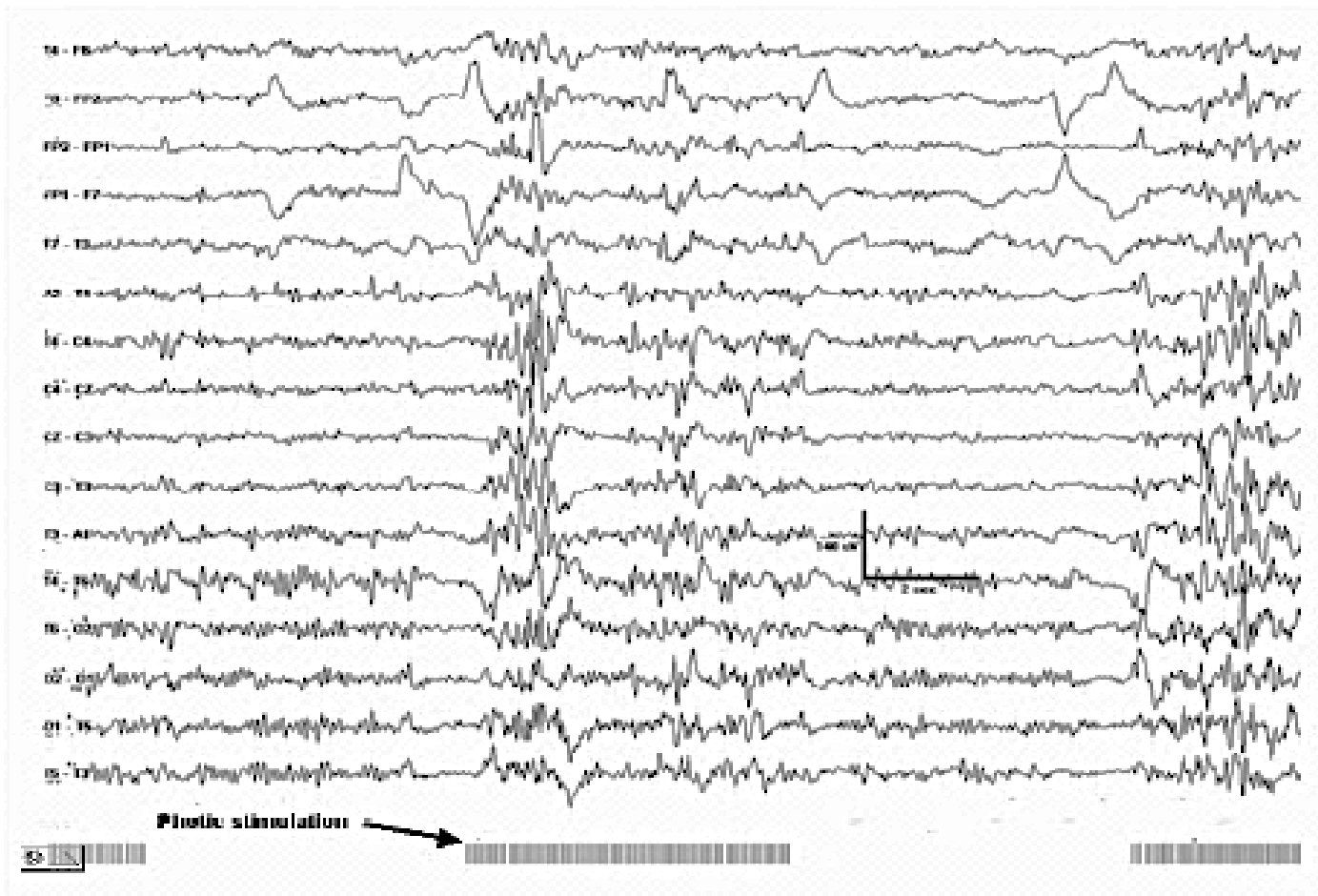


Aos 12 anos,
apresentou um
episódio de
mioclonias bilaterais
dos braços.

O EEG interictal
apresentou descarga
de complexos ponta-
onda a 4 Hz,
associados a
mioclonias, na HPP e
na ELI com a
frequência de 13 Hz
(B).

Trata-se de um caso
raro da evolução de
um Síndrome de West
para uma Epilepsia
Mioclónica Juvenil.

Epilepsia Mioclónica Juvenil



Resposta
fotoparoxística em
menina com 13 anos.

Poli-pontas, ponta-
onda e poli-ponta-
onda.



Epilepsia Mioclónica Juvenil

VÍDEO 4





Epilepsias Genéticas Generalizadas

EPILEPSIA GENERALIZADA COM CONVULSÕES FEBRIS

EPILEPSIA MIOCLÓNICA BENIGNA DA INFÂNCIA

EPILEPSIA MIOCLÓNICA JUVENIL

EPILEPSIA DE AUSÊNCIAS (INFANTIL)

EPILEPSIA JUVENIL DE AUSÊNCIAS



Epilepsia de Ausências

- Antigo – Pequeno Mal
- Corresponde a 2 a 4% das crianças com epilepsia.
- Existe uma predisposição genética forte e suspeita-se de um locus genético específico.
- Início geralmente entre 2 e os 10 anos de idade, com um pico durante a idade escolar (6-7 anos).
- As meninas são mais afetadas.

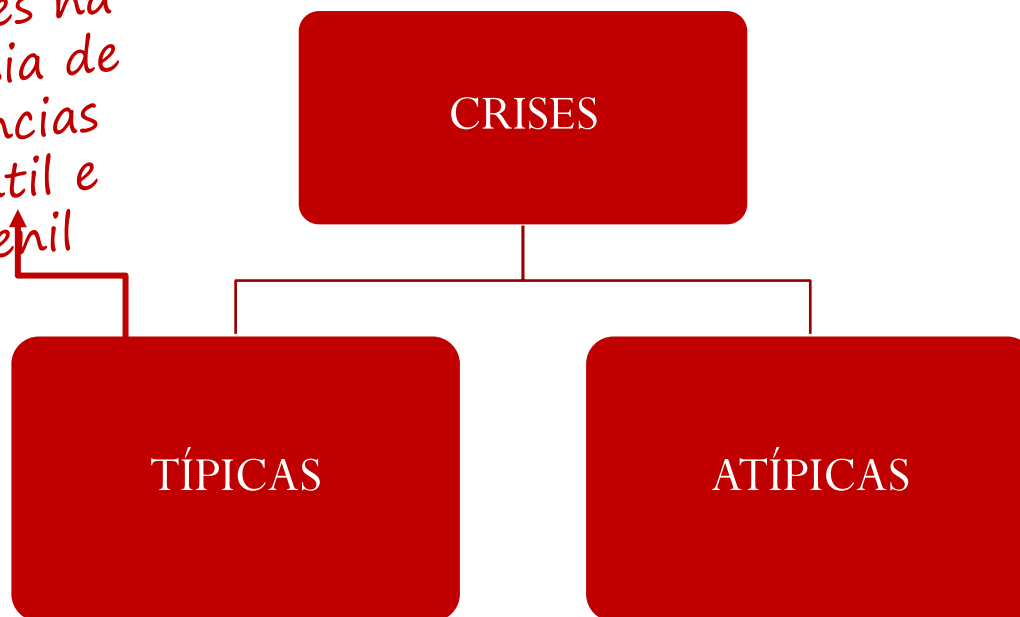


EPILEPSIA DE AUSÊNCIAS

Antigo 'pequeno mal'.

Síndrome com início entre os 2 e os 10 anos de idade, com um pico de incidência durante a idade escolar (6 - 7 anos).

*Principal tipo
de crises na
Epilepsia de
Ausências
infantil e
juvenil*





Epilepsia de Ausências

- **Crises:**

- As crises podem ser classificados em dois subtipos:

- Típicas

- Grande número de crises diárias – deu origem ao nome *pyknolepsy*.
- Simples – Início súbito sem atividade motora
- Complexas – Associadas com atividade motora ou atividade autonómica
- As ausências típicas são o principal tipo de crises em duas síndromes: Ausências infantis e crises de Ausências juvenis.



Epilepsia de Ausências

- **Crises:**

- Atípicas

- Podem ter alterações de EEG mais pronunciadas
- Crises com uma duração mais prolongada
- Normalmente são associadas a outros tipos de crises (atónicas e tónicas) e atraso cognitivo.
- Ocorrem mais comumente na síndrome de Lennox-Gastaut (aulas posteriores).



Epilepsia de Ausências

- **Crises de Ausências Típicas:**
 - Crises breves - < 10 segundos
 - Geralmente muito frequentes podendo ocorrer centenas de crises por dia.
 - O início e o fim clínico das crises é abrupto, com breve perda da consciência associada a falta de resposta e interrupção da atividade em curso.
 - Mudança de expressão facial e um olhar vazio.
 - Não existem auras antes das crises.
 - Alguns pacientes apresentam pestanejo rítmico. Contudo mioclonias mais pronunciadas do rosto ou outras partes do corpo pode sugerir uma forma de epilepsia mioclónica.



EPILEPSIA DE AUSÊNCIAS





Epilepsia de Ausências

- **Crises de Ausências Típicas:**
 - Automatismos frequentes
 - Motores – orais e manuais
 - Autonómicos - dilatação pupilar, palidez, rubor, salivação, ou incontinência.
 - Facilmente ativadas com a hiperventilação.
 - Frequentes com níveis baixos de glicose sanguínea.

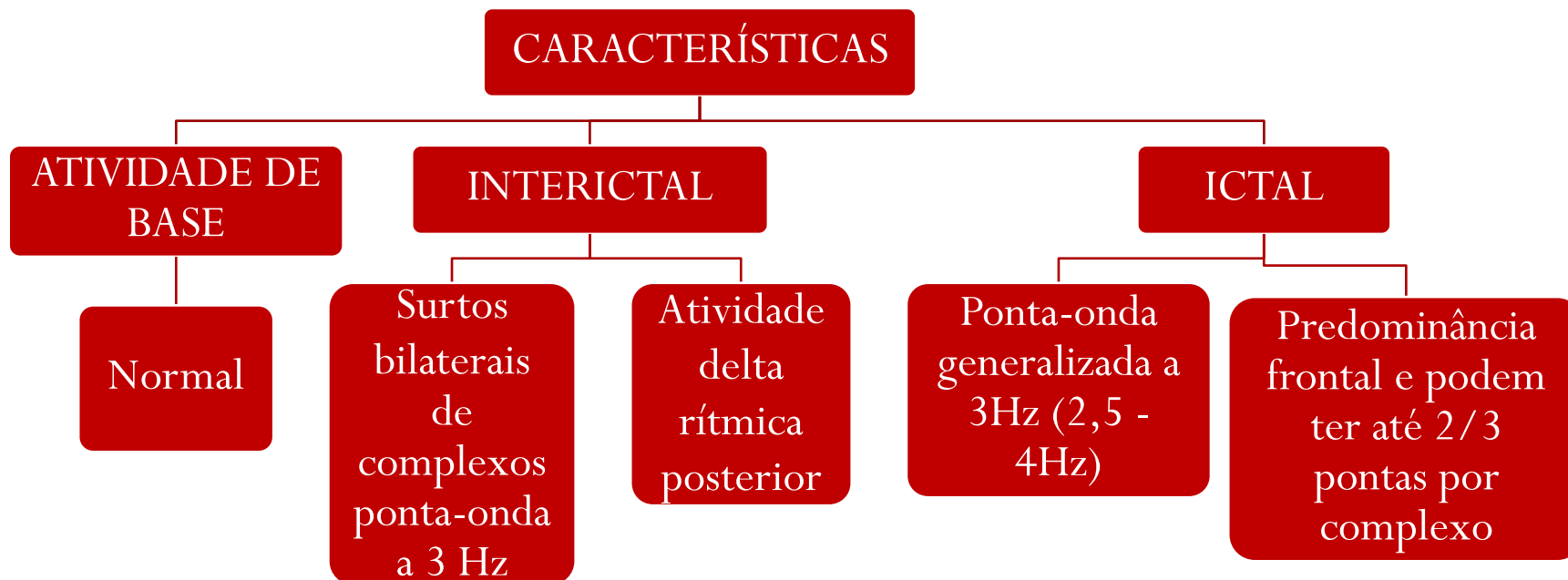


Epilepsia de Ausências

- **EEG:**
 - EEG interictal com atividade de base geralmente normal intercalada com surtos de ponta-onda bilaterais
 - EEG ictal – surtos de complexos ponta-onda bilaterais, simétricos e síncronos a 3Hz. Predominância frontal e podem ter até duas pontas por complexo.

EPILEPSIA DE AUSÊNCIAS

CRISES TÍPICAS



São desencadeadas pela hiperventilação.

Epilepsia de Ausências

- Típica

Plate 4

Absence Seizures

Absence seizures probably represent abnormal interactions between cortical and thalamic transmissions

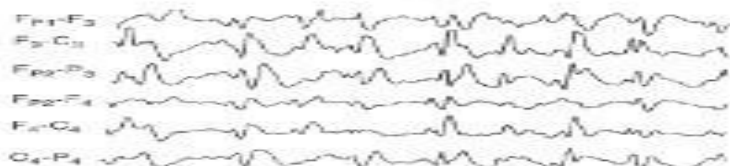


Child alert and attentive before and after seizure

Sudden onset
2-15 seconds
Sudden cessation

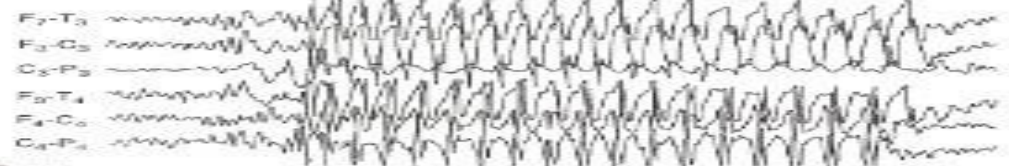


Loss of attention
Vacant stare
Eyes may blink or roll up



EEG. Atypical absence pattern. Atypical absence seizures may be associated with mental retardation and tonic or atonic seizures

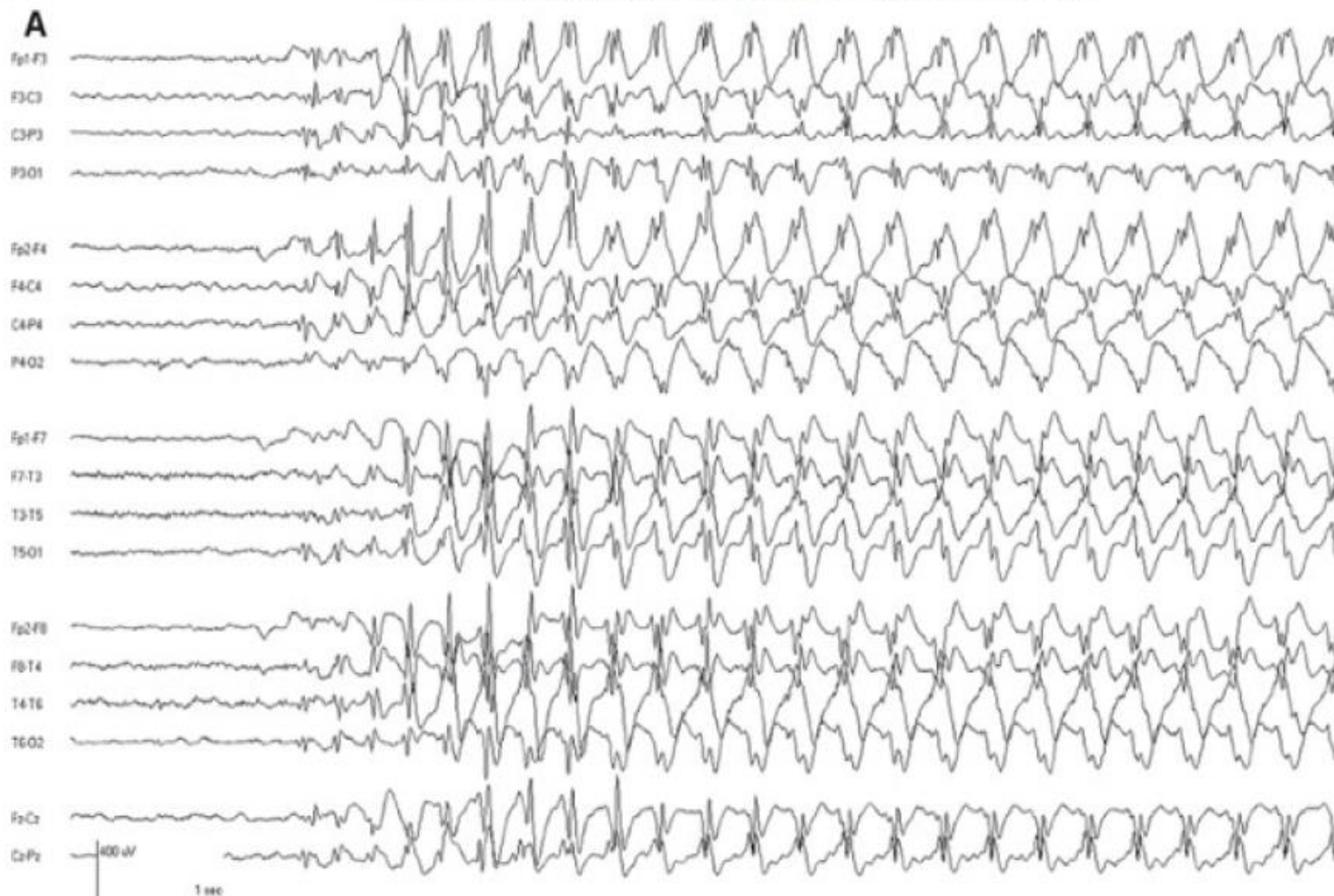
Typical absence seizure. Impaired awareness and responsiveness for about 2-15 seconds



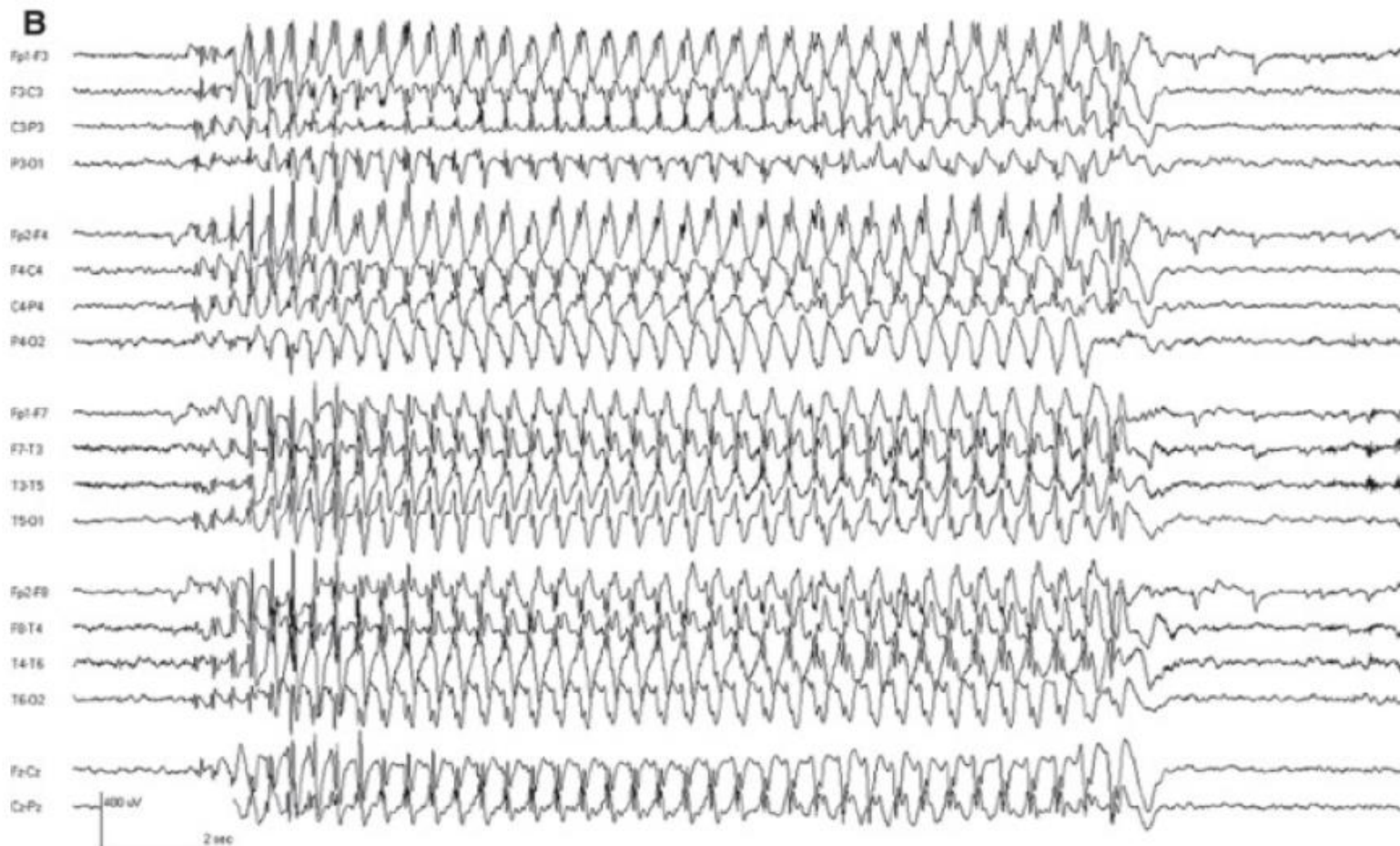
EEG. Typical absence pattern

JOHN A. CRAIG, MD

Epilepsia de Ausências



Epilepsia de Ausências





Epilepsia de Ausências

- **Crises de Ausências Atípicas:**
 - Surgem antes dos 6 anos
 - Tem duração superior a 10 segundos.
 - Muitas vezes as crises começam e terminam com lentificação rítmica da atividade de base.
 - Não são desencadeadas pela hiperventilação
 - Há redução parcial da reatividade associada com o olhar fixo
 - Há pestanejo, podem ocorrer ligeiros tremores dos lábios



Epilepsia de Ausências

- **Crises de Ausências Atípicas:**
- **EEG:**
 - EEG interictal - Atividade de base geralmente lentificada.
 - EEG ictal - Complexos ponta-onda entre 1,5 e 2,5 Hz (geralmente mais lentos do que as crises de ausências típicas), podem ser assimétricos.

EPILEPSIA DE AUSÊNCIAS CRISES ATÍPICAS

CARACTERÍSTICAS

ATIVIDADE DE BASE

Normal
ou
lentificada

INTERICTAL

Atividade
de base
lentificada

ICTAL

Complexos
ponta-onda
entre
1,5 a 2,5 Hz

Geralmente são
mais lentos do
que os das
crises de
ausências típicas
e podem ser
assimétricos

*Não são desencadeadas
pela hiperventilação.*



CRISES TÍPICAS VS. CRISES ATÍPICAS

TÍPICA

Ponta-onda a 3 Hz

Crise com duração
menor

Início abrupto e sem
atividade motora e
autonómica associada

Desencadeada por HPP



ATÍPICA

Ponta-onda a 1,5 a 2,5
Hz

Crise com duração
maior

Associada a atividade
motora e autonómica

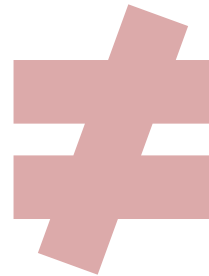
Não é desencadeada
pela HPP



EPILEPSIA DE AUSÊNCIAS (INFANTIL) VS. EPILEPSIA JUVENIL DE AUSÊNCIAS

INFANTIL

Múltiplas
crises
diárias



JUVENIL

Apenas 1
crise diária



EPILEPSIA DE AUSÊNCIAS INFANTIL

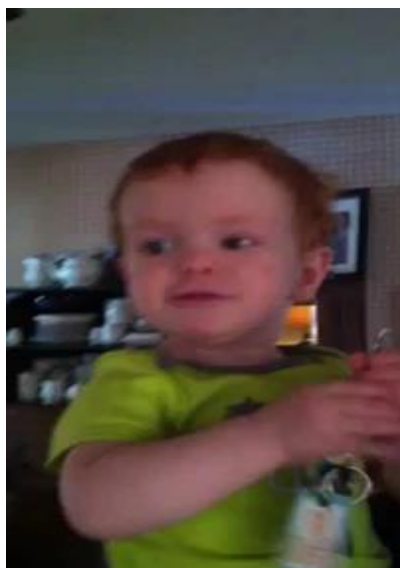
VÍDEO 5





EPILEPSIA DE AUSÊNCIAS INFANTIL

VÍDEO 6



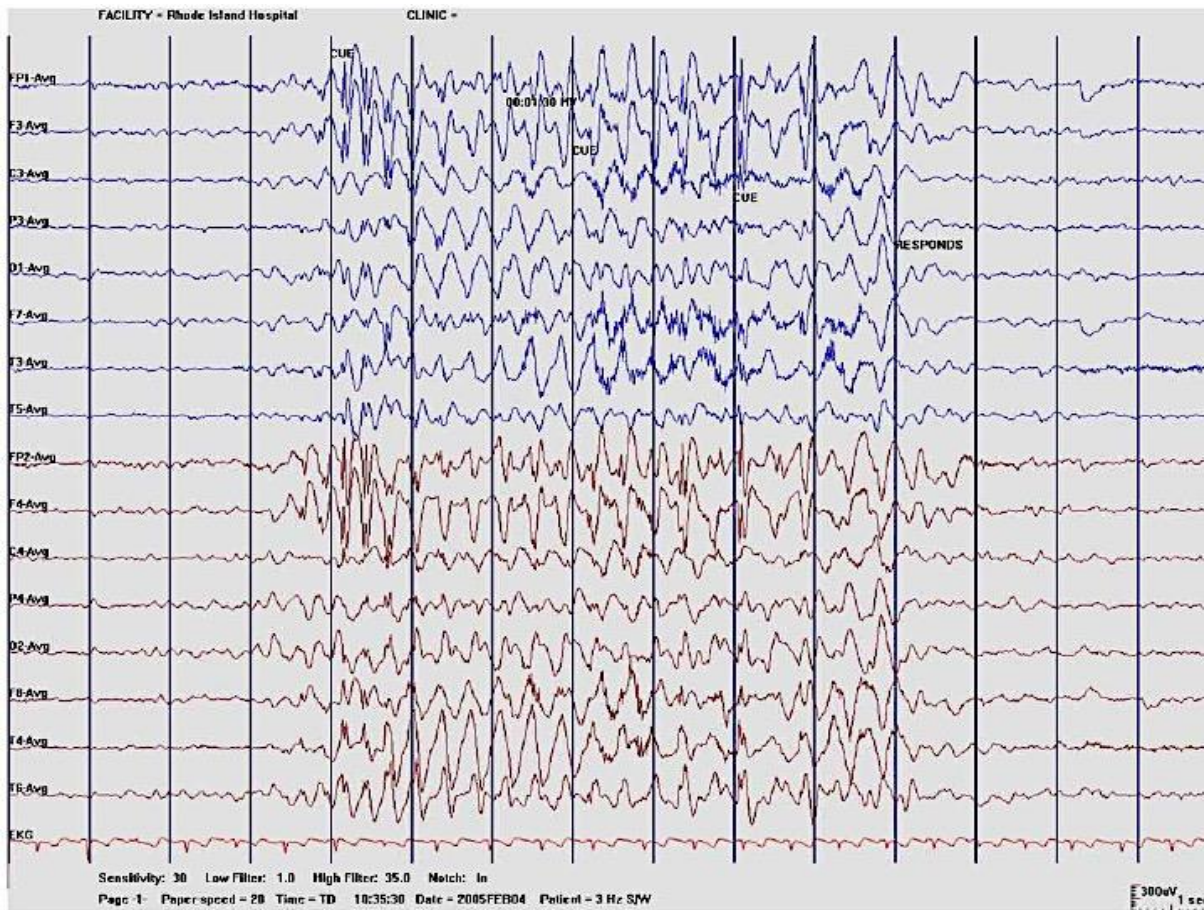


EPILEPSIA DE AUSÊNCIAS INFANTIL

VÍDEO 7



EPILEPSIA DE AUSÊNCIAS INFANTIL



Menina com 8 anos e história familiar de Epilepsia.

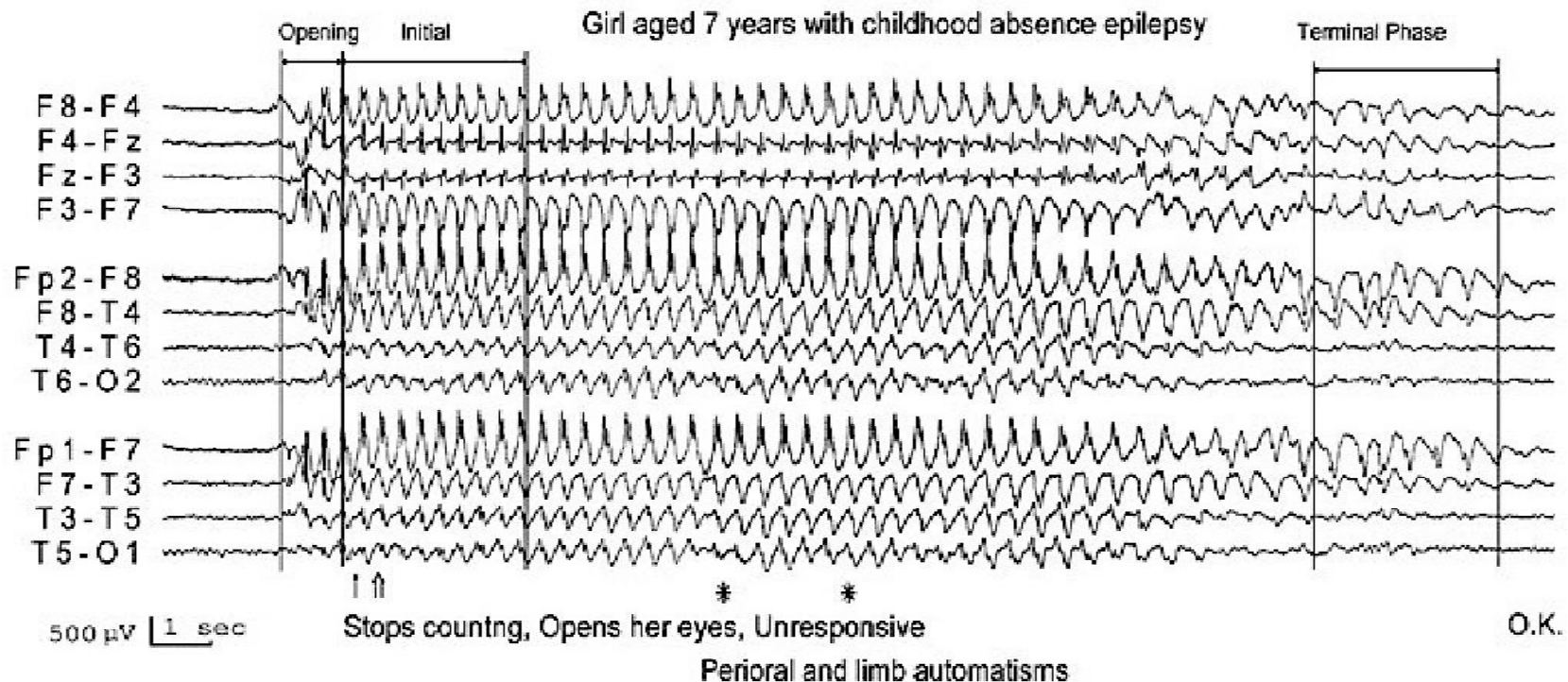
As suas crises são notórias devido ao olhar parado/fixo.

O EEG apresenta complexos ponta-onda generalizados a 3 Hz.

Após a crise, responde normalmente às perguntas que lhe fazem.

EPILEPSIA DE AUSÊNCIAS INFANTIL

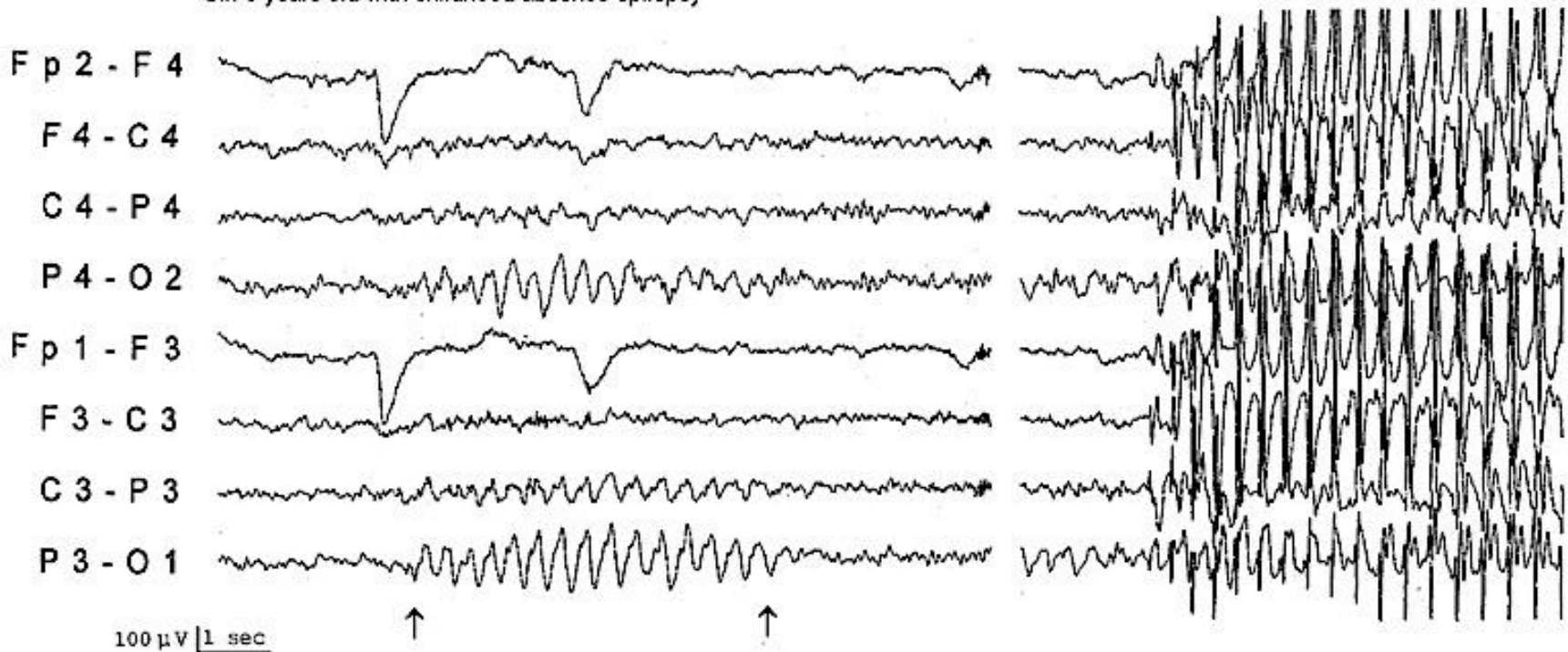
EEG ictal de menina de 7 anos. É lhe pedido para contar até 100 com os olhos fechados. Abre os olhos, pára de contar, permanece sem resposta, com o olhar parado e apresenta alguns automatismos faciais e dos membros. Em simultâneo, no EEG, surgem complexos ponta-onda generalizados a 3 Hz, com maior amplitude na região frontal.



EPILEPSIA DE AUSÊNCIAS INFANTIL

Menina com 6 anos com crises de perda da consciência associada à falta de resposta e mudança de expressão facial. Registo de OIRDA e, segundos mais tarde, de uma descarga, inferior a 10 segundos, de complexos ponta-onda generalizados a 3 Hz.

Girl 6 years old with childhood absence epilepsy

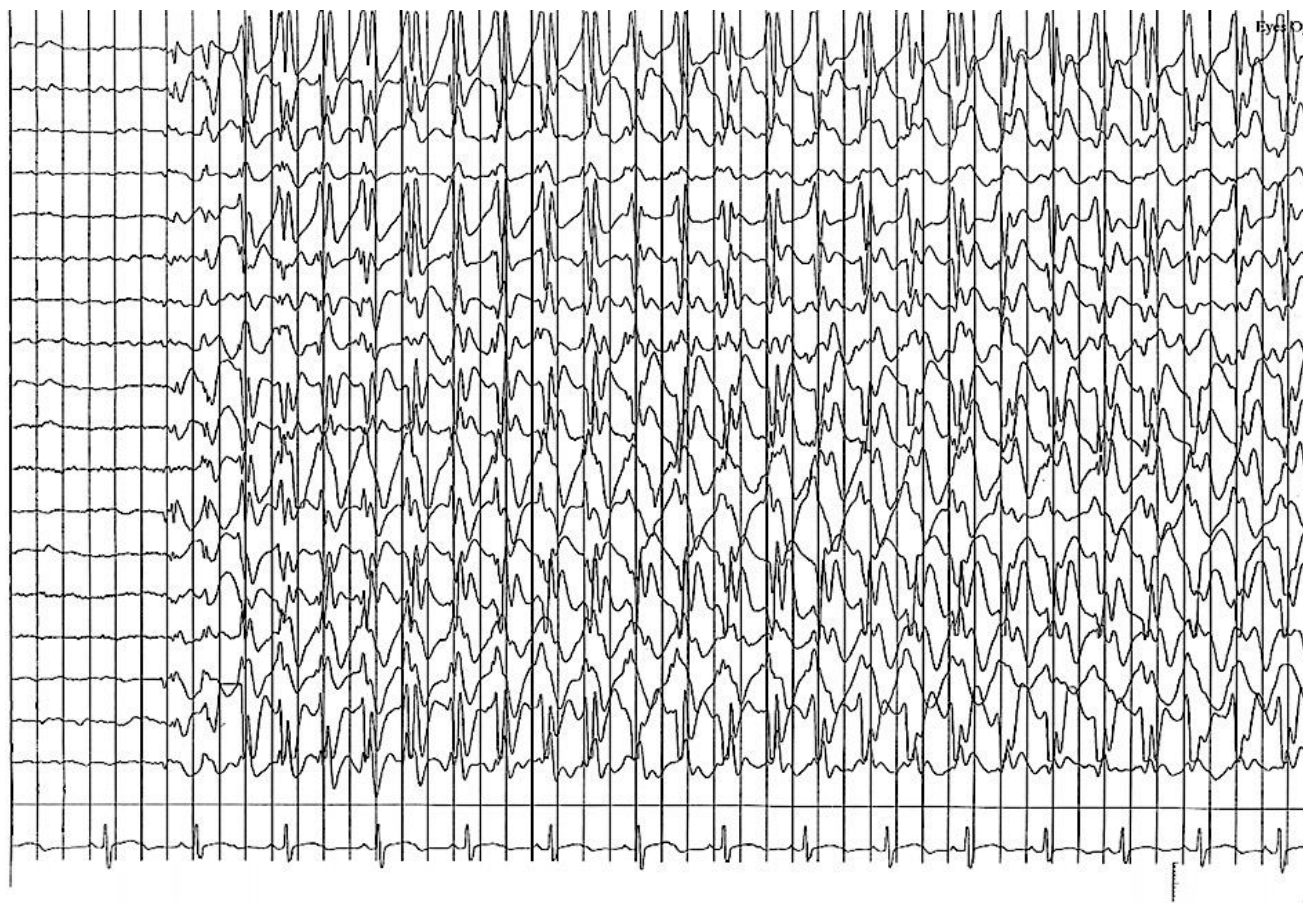




EPILEPSIA DE AUSÊNCIAS

INFANTIL

Complexos ponta-onda a 1,5 a 2 Hz – CRISE ATÍPICA





EPILEPSIA DE AUSÊNCIAS INFANTIL

Complexos ponta-onda a 2 Hz – CRISE ATÍPICA





Epilepsias Genéticas Generalizadas

EPILEPSIA GENERALIZADA COM CONVULSÕES FEBRIS

EPILEPSIA MIOCLÓNICA BENIGNA DA INFÂNCIA

EPILEPSIA MIOCLÓNICA JUVENIL

EPILEPSIA DE AUSÊNCIAS (INFANTIL)

EPILEPSIA JUVENIL DE AUSÊNCIAS



Epilepsia Juvenil de Ausências

- Este tipo de epilepsia tem um início entre os 9 e 13 anos de idade.
- A distribuição por sexos é semelhante.
- Na maioria dos casos, ocorrem crises de ausências e crises TCG e mioclónicas no despertar.
- Durante as crises do tipo ausências não é tão comum a perda de consciência e são mais prolongadas.
- O prognóstico não é tão favorável como nas crises de ausências.
- As crises são mais esporádicas.

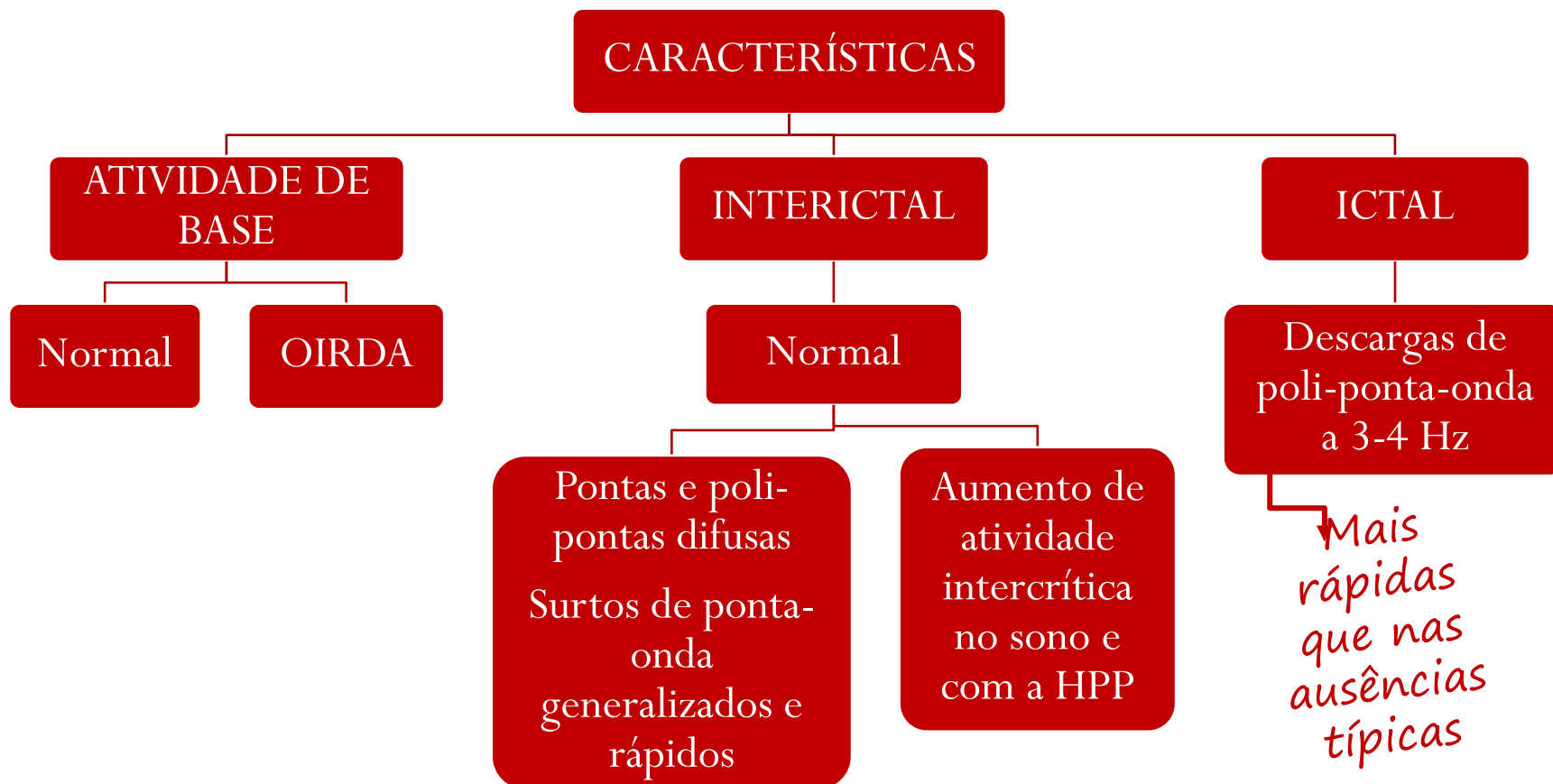


Epilepsia Juvenil de Ausências

- **EEG:**
 - EEG interictal é normal, sobre o qual se sobrepõem pontas difusas e polipontas.
 - Pode revelar descargas ponta-onda rápidas, semelhante às observado na epilepsia mioclónica juvenil.
 - EEG ictal - Durante as crises de ausências, ocorrem descargas de ponta-onda e polipontas generalizadas a 3-4 Hz (ligeiramente mais rápidas do nas crises de ausências típicas).

EPILEPSIA JUVENIL DE AUSÊNCIAS

Síndrome com início entre os 9 e os 13 anos. Em alguns casos pode surgir mais cedo (4 meses) ou mais tarde (entre os 2 e os 4 anos).





Epilepsia Juvenil de Ausências

VÍDEO 8





Epilepsia Juvenil de Ausências

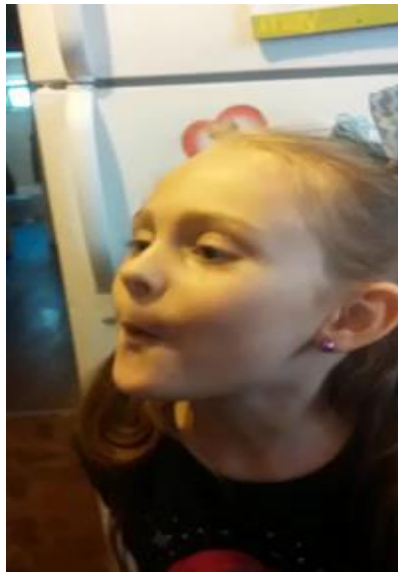
VÍDEO 9





Epilepsia Juvenil de Ausências

VÍDEO 10





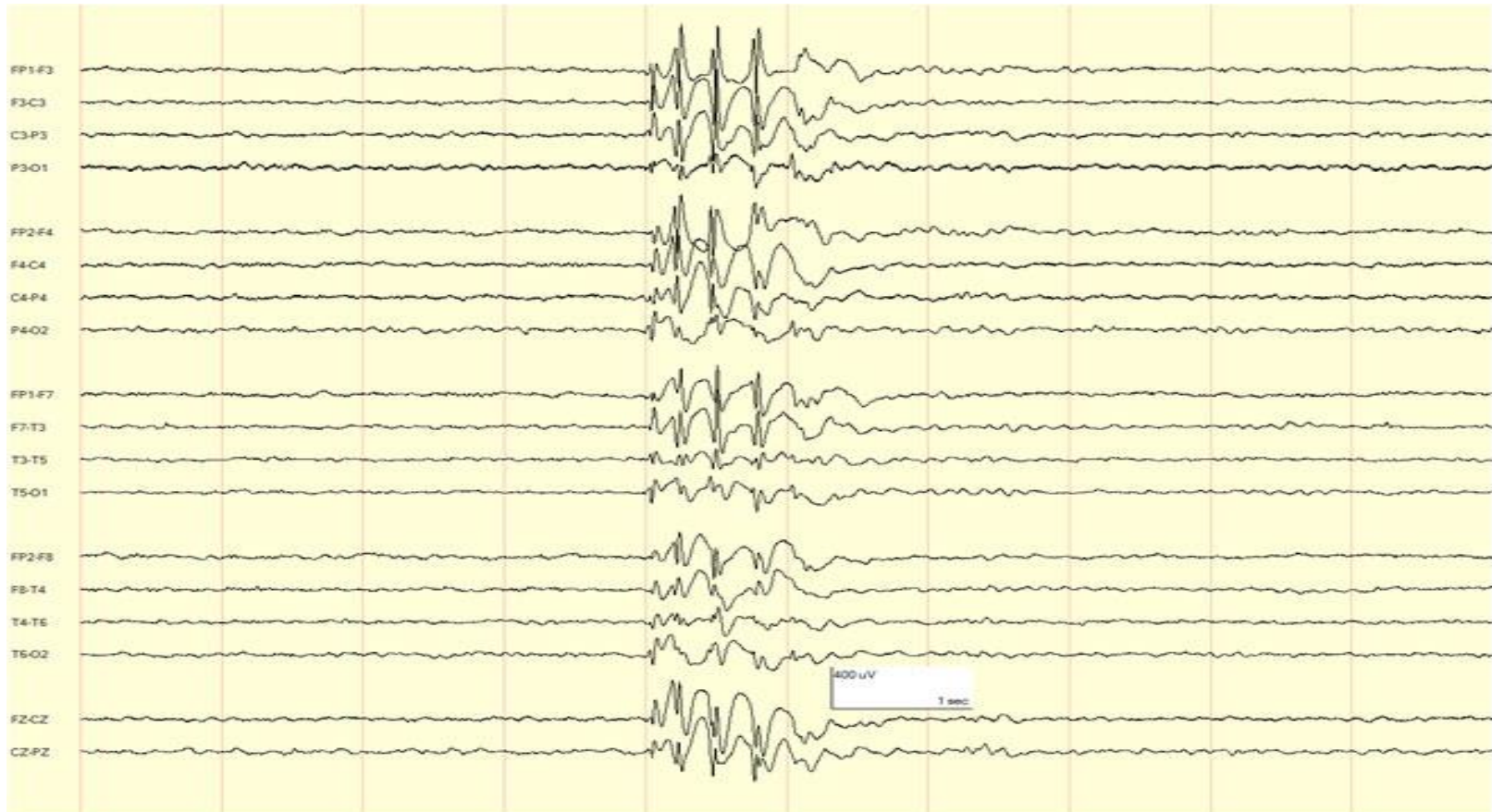
Epilepsia Juvenil de Ausências

VÍDEO 11

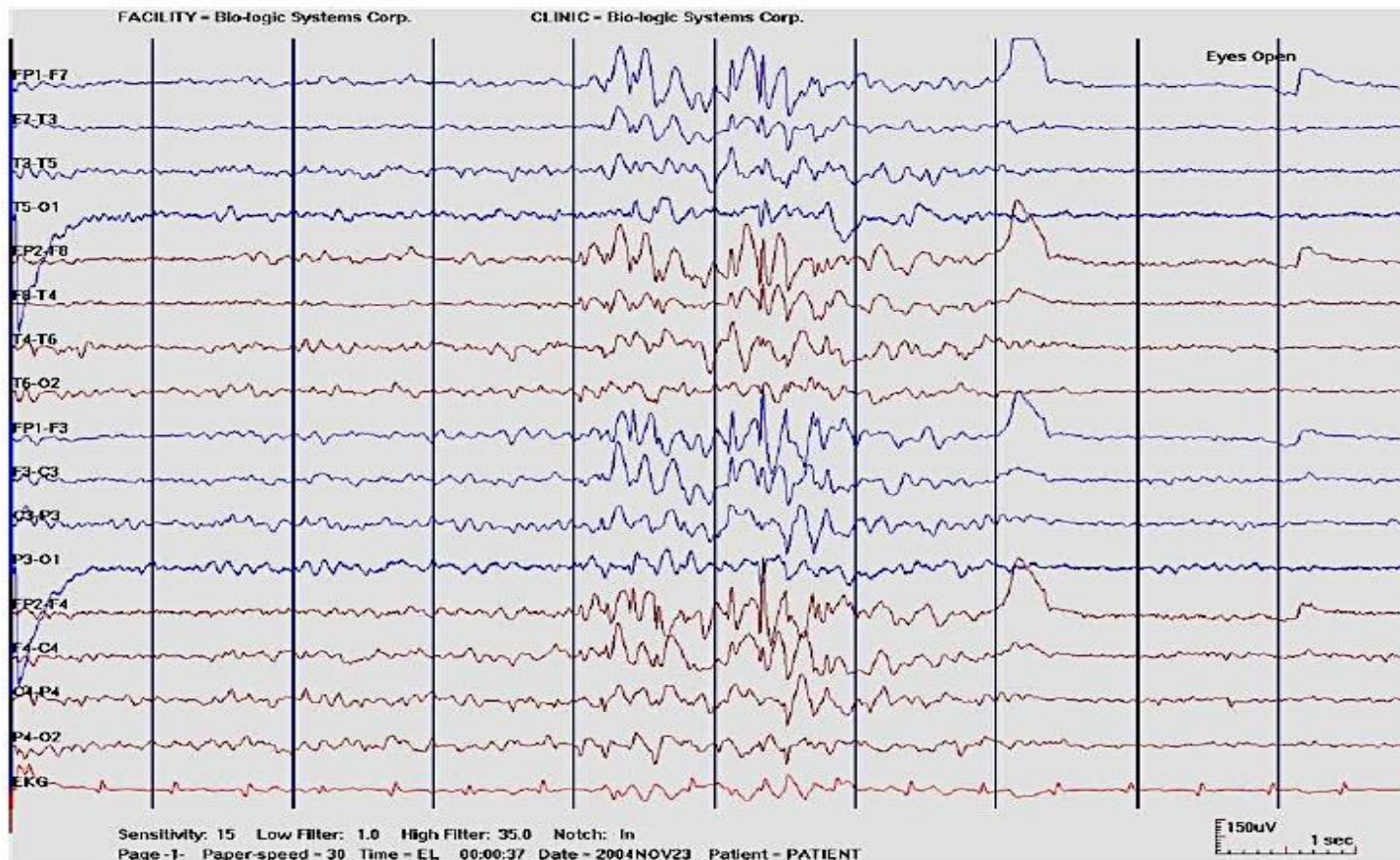


Epilepsia Juvenil de Ausências

Complexos ponta-onda generalizados a 3 Hz.



EPILEPSIA JUVENIL DE AUSÊNCIAS



Rapariga com 17 anos.

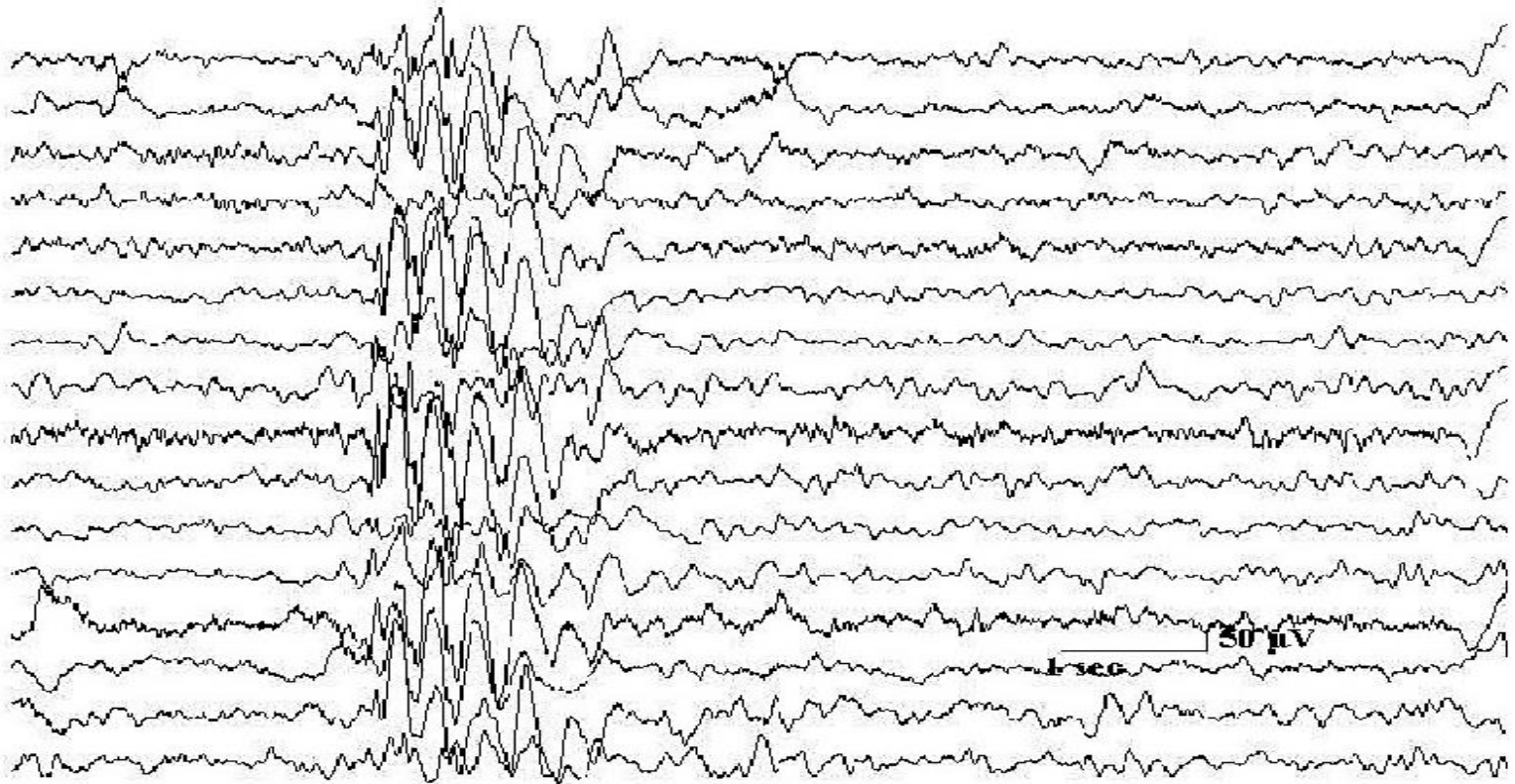
Descargas de complexos ponta-onda a 4 Hz.

Pontas rápidas.

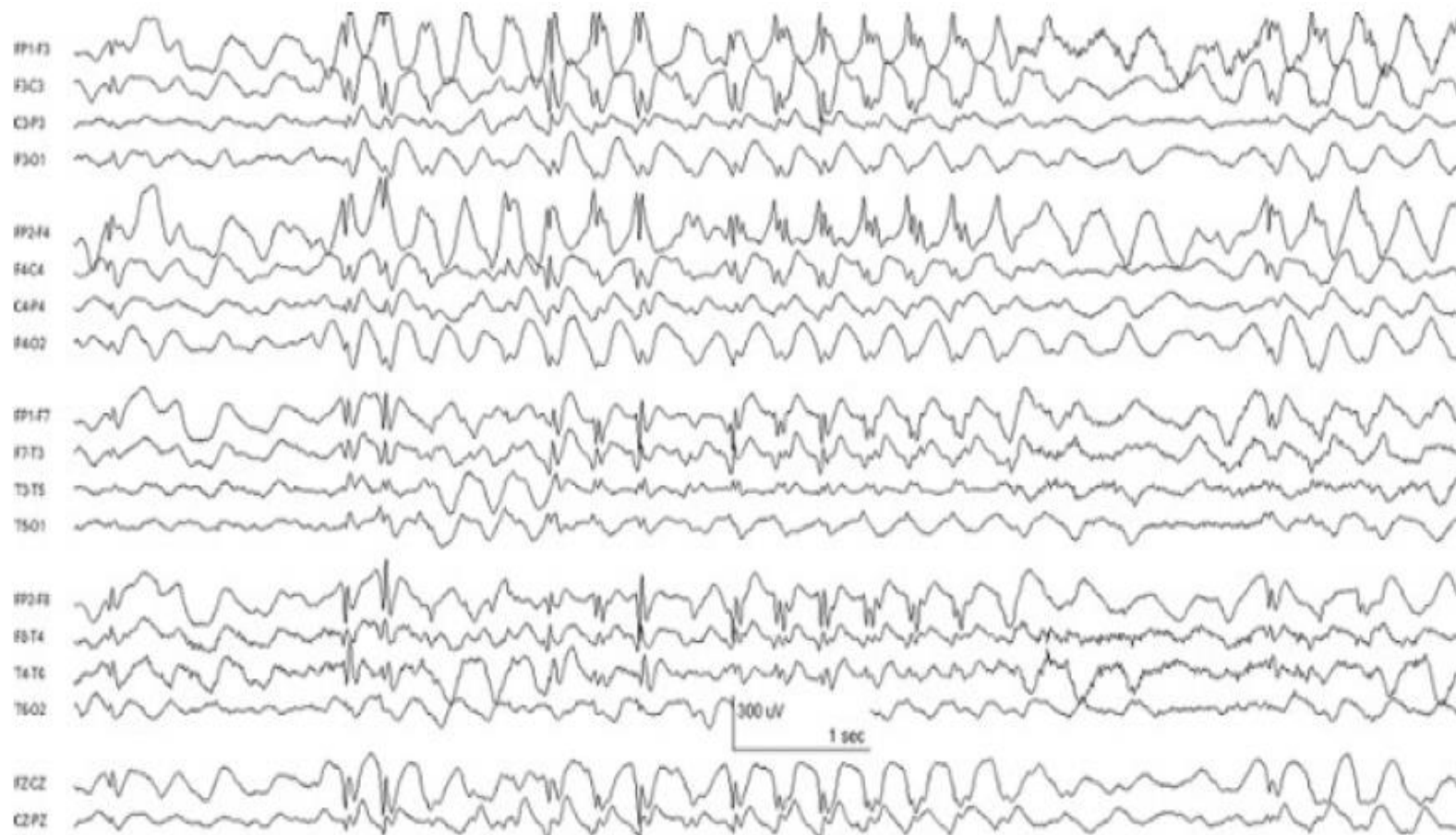
Epilepsia Juvenil de Ausências

Paciente com episódios de ausências. EEG com complexos poli-ponta-onda generalizados.

FP1-F7
F7-T3
T3-T5
T5-O1
FP1-F3
F3-C3
C3-P3
P3-O1
FP2-F4
F4-C4
C4-P4
P4-O2
FP2-F8
F8-T4
T4-T6
T6-O2



Epilepsia Juvenil de Ausências





Epilepsia Mioclónica de Ausências

- É uma forma rara de epilepsia generalizada genética.
- Pode ocorrer a qualquer momento entre a infância e a adolescência, com um pico no início da idade escolar em torno de 7 anos.
- **Crises:**
 - Caracterizadas por uma elevação tónica dos membros superiores - ombro e deltóide entre 8 a 60 segundos, seguida de mioclonias repetidas dos ombros, membros superiores e inferiores.
 - Mioclonias periorais são também frequentes.
 - Os eventos podem ser assimétricos ou até mesmo unilaterais acompanhados de desvio da cabeça.
 - Cerca de dois terços das crianças têm também CTCG.

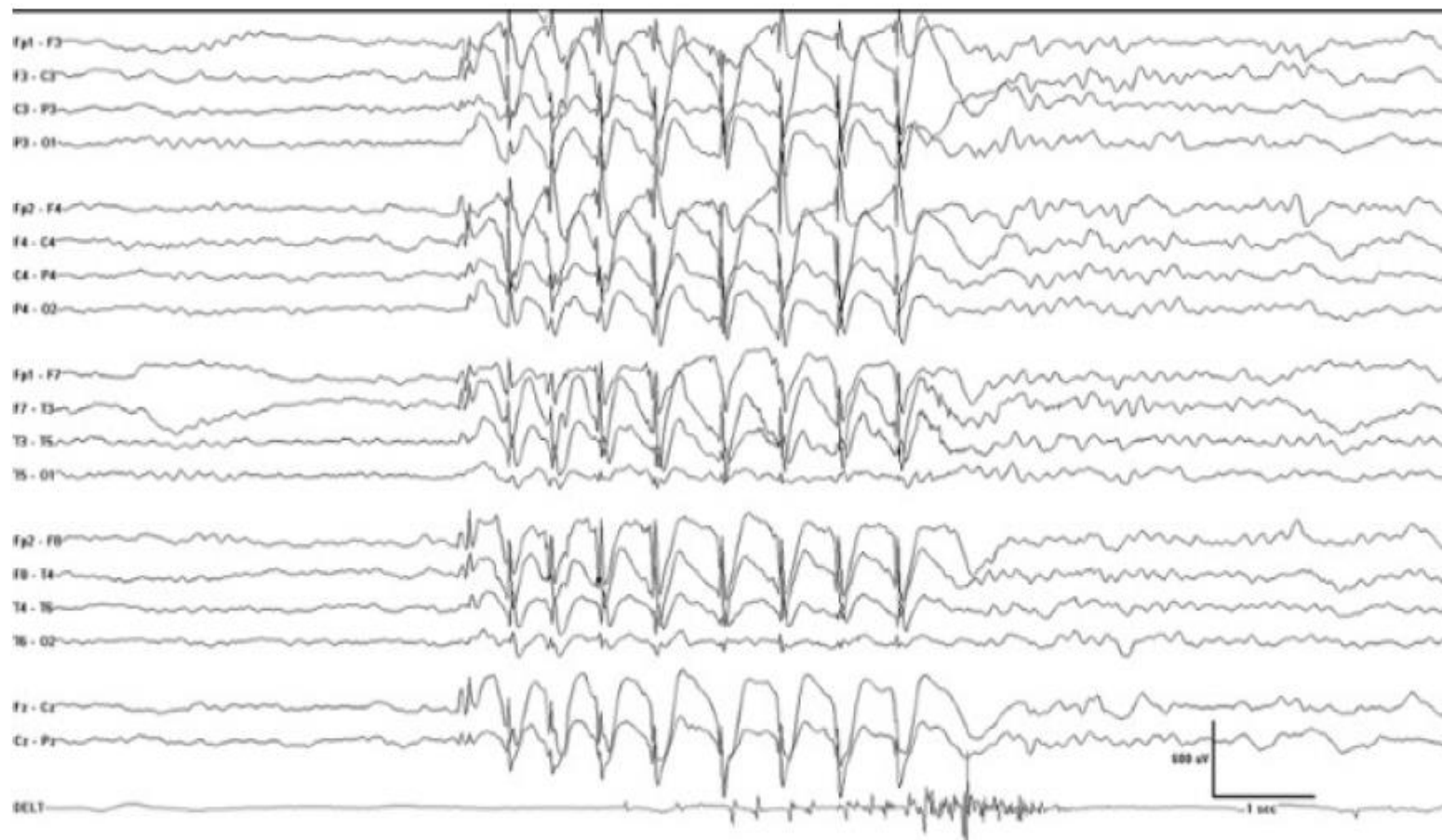


Epilepsia Mioclónica de Ausências

- **EEG:**
 - O EEG interictal é normal no início e em cerca de metade dos casos apresentam descargas ponta-onda generalizadas.
 - O EEG ictal mostra polipontas e pontas-onda generalizadas rítmicas a 3 Hz.



Epilepsia Mioclónica de Ausências





Epilepsia Mioclónica-Astática (Síndrome de Doose)

- Também chamada de Síndrome de Doose.
- Existe uma alta incidência de crises ou de alterações de EEG em familiares.
- O início é tipicamente entre 7 meses e 6 anos de idade – maioria dos casos entre os 2 e os 4 anos.
- Muitas crianças têm antes convulsões febris.
- Afeta mais pacientes do sexo masculino.



Epilepsia Mioclónica-Astática (Síndrome de Doose)

- O desenvolvimento mental e motor das crianças é normal antes do início da doença.
- Atraso psicomotor ao longo da evolução da epilepsia.
- As crises consistem principalmente em crises mioclónicas generalizada ou crises mioclónicas-astáticas, CTCG e ausências de curta duração.
- Em alguns casos, podem também ocorrer crises tónicas.
- O prognóstico é variável, alguns pacientes têm uma remissão espontânea.



Epilepsia Mioclónica-Astática (Síndrome de Doose)

- **Crises:**

- Ocorrem sem pródromos ou auras
- Crises mioclónicas ou mioclónicas-astáticas – Breves, isoladas ou em pequenas séries e proximais. Começam com um movimento brusco da cabeça ou do corpo seguido por uma perda repentina do tónus muscular, causando uma queda de cabeça ou do corpo. Aparentemente não acompanhadas de perda de consciência
- CTCG – com o decorrer do tempo podem ser noturnas.
- Crises de ausências – atípicas e de curta duração.



Epilepsia Mioclónica-Astática (Síndrome de Doose)

- **Crises:**

- Podem resultar em lesões para o paciente: propulsão mioclonia súbita + subsequente perda de tónus postural + incapacidade de ter um reflexo protetor.
- Podem ocorrer crises atónicas ou tónicas axiais, estas especialmente durante o sono.



Epilepsia Mioclónica-Astática (Síndrome de Doose)

- **EEG:**

- O EEG interictal:

- Ritmo teta monomórfico a 4 Hz, com acentuação nas regiões parieto-occipitais, que bloqueia com o abrir dos olhos- esta pode ser a única alteração no início do curso da doença.
 - Descargas ponta-onda e poliponta-onda (2 ou mais pontas) generalizadas a 2-3 Hz, irregulares na frequência e polimórficas na configuração.



Epilepsia Mioclónica-Astática (Síndrome de Doose)

- **EEG:**

- O EEG interictal:

- Podem ser lateralizadas e mudarem frequentemente de hemisfério.
- Estas descargas ocorrem em breves surtos; o tempo entre os surtos é variável.
- A fotossensibilidade é comum.
- Durante o sono há um aumento da atividade intercrítica.



Epilepsia Mioclónica-Astática (Síndrome de Doose)

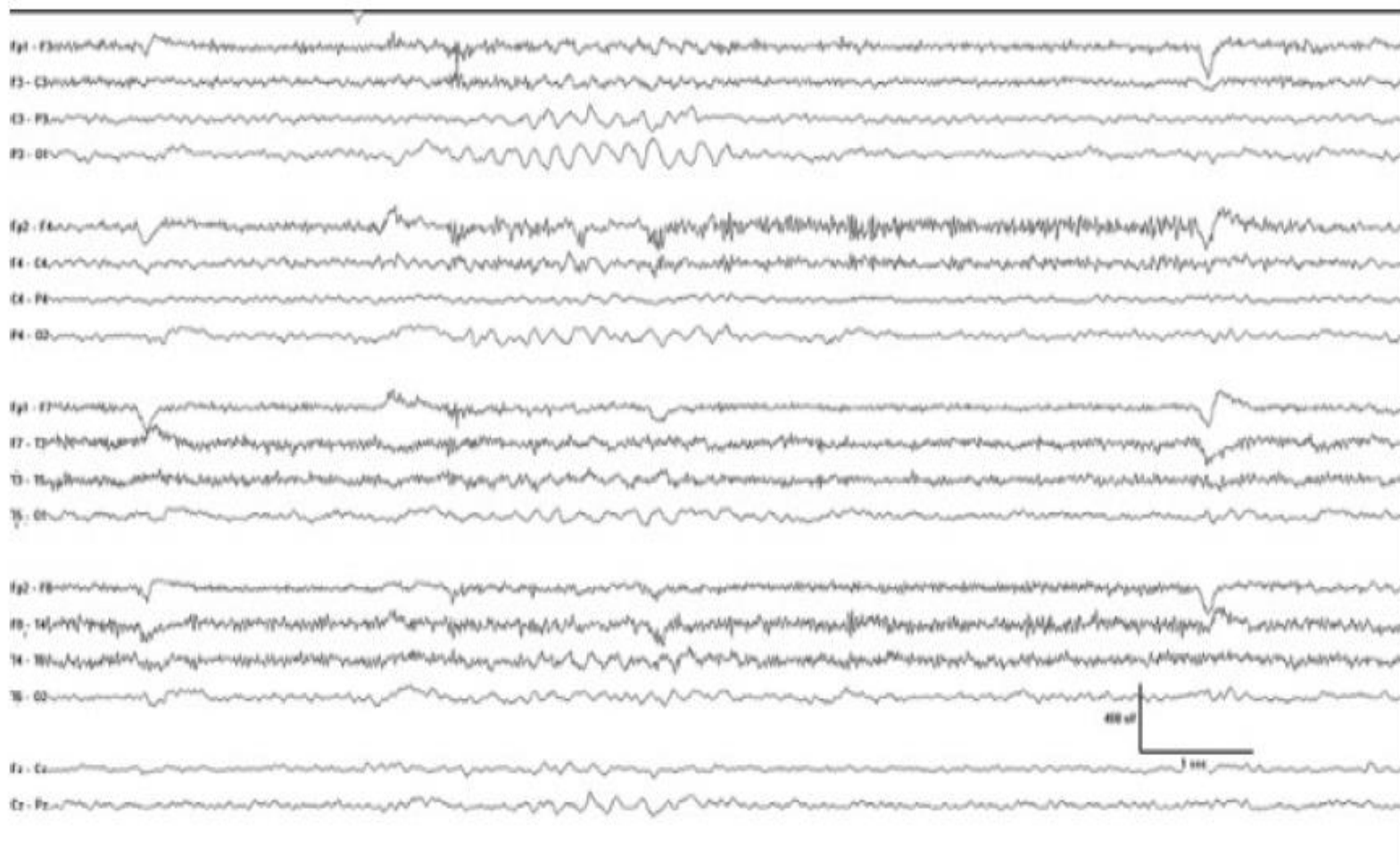
- **EEG:**

- O EEG ictal

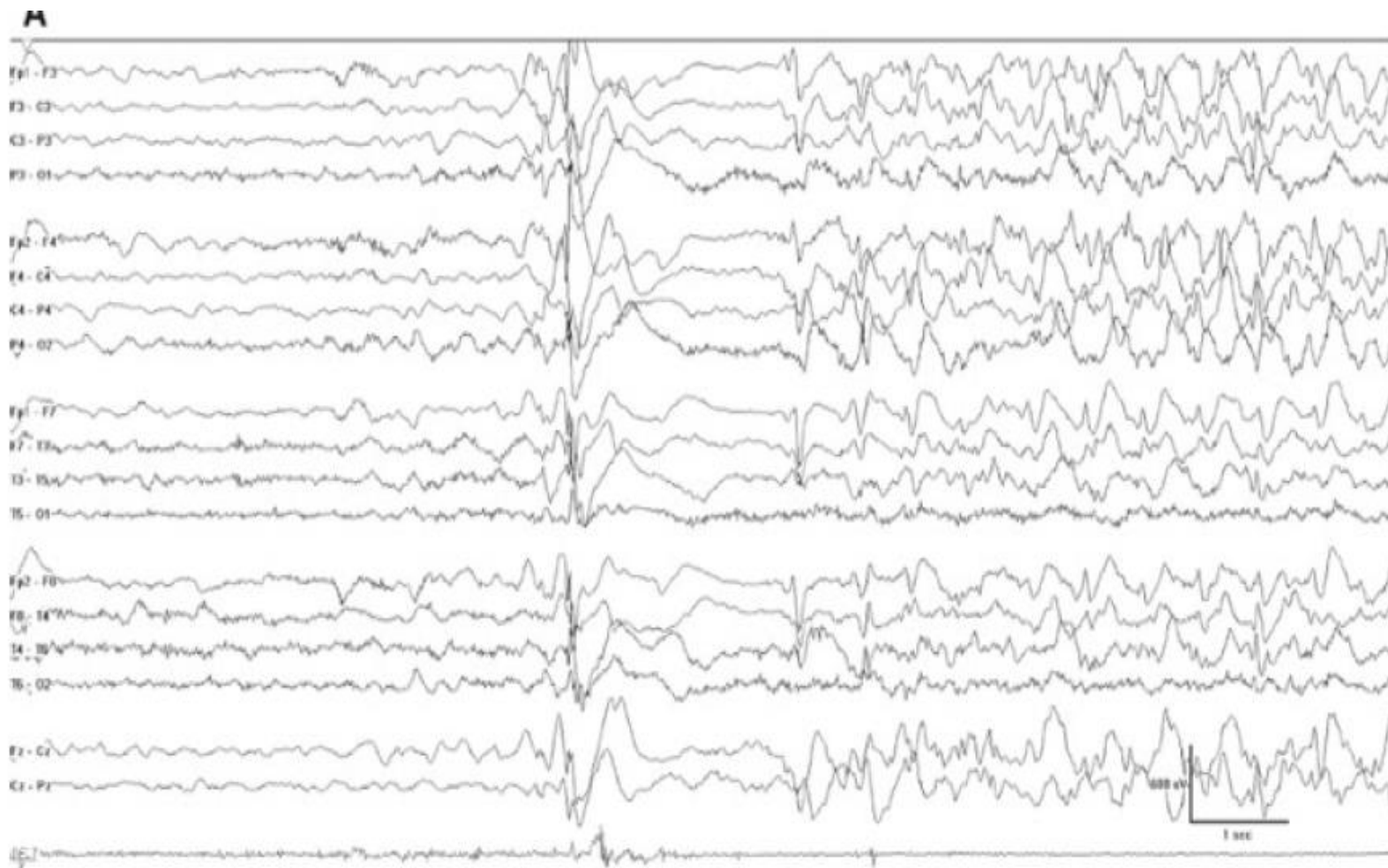
- Descargas generalizadas de poliponta-onda seguida de ondas lentas de baixa frequência.
 - Mioclonias duram cerca de 100ms e são acompanhadas de complexos de ponta-onda generalizados seguidos de período de atenuação da atividade de base – “*drops attacks*”



Epilepsia Mioclónica-Astática (Síndrome de Doose)



Epilepsia Mioclónica-Astática (Síndrome de Doose)



Epilepsia Mioclónica-Astática (Síndrome de Doose)



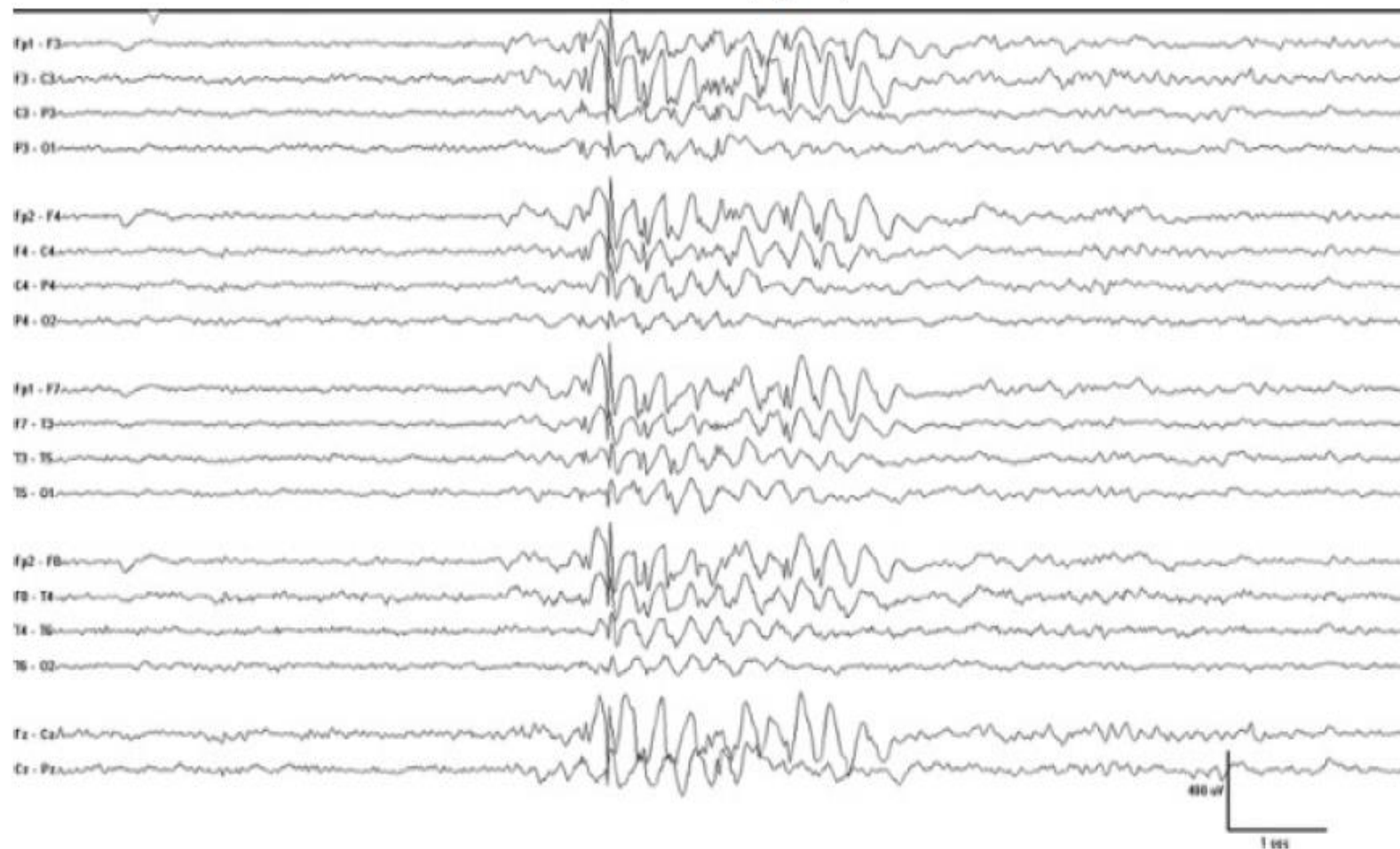


Condições Mascaradas

- Existem algumas condições clínicas nas quais os EEGs apresentam uma atividade de base normal intercalada com descargas ponta-onda generalizadas.
- Exemplos destas condições incluem:
 - A síndrome da deficiência do transportador de glicose tipo 1 - GLUT1,
 - Hiperinsulinemia (níveis sanguíneos aumentados de insulina) com hiperamonemia (excesso de amónia)
 - Várias formas de epilepsias mioclónias progressivas.

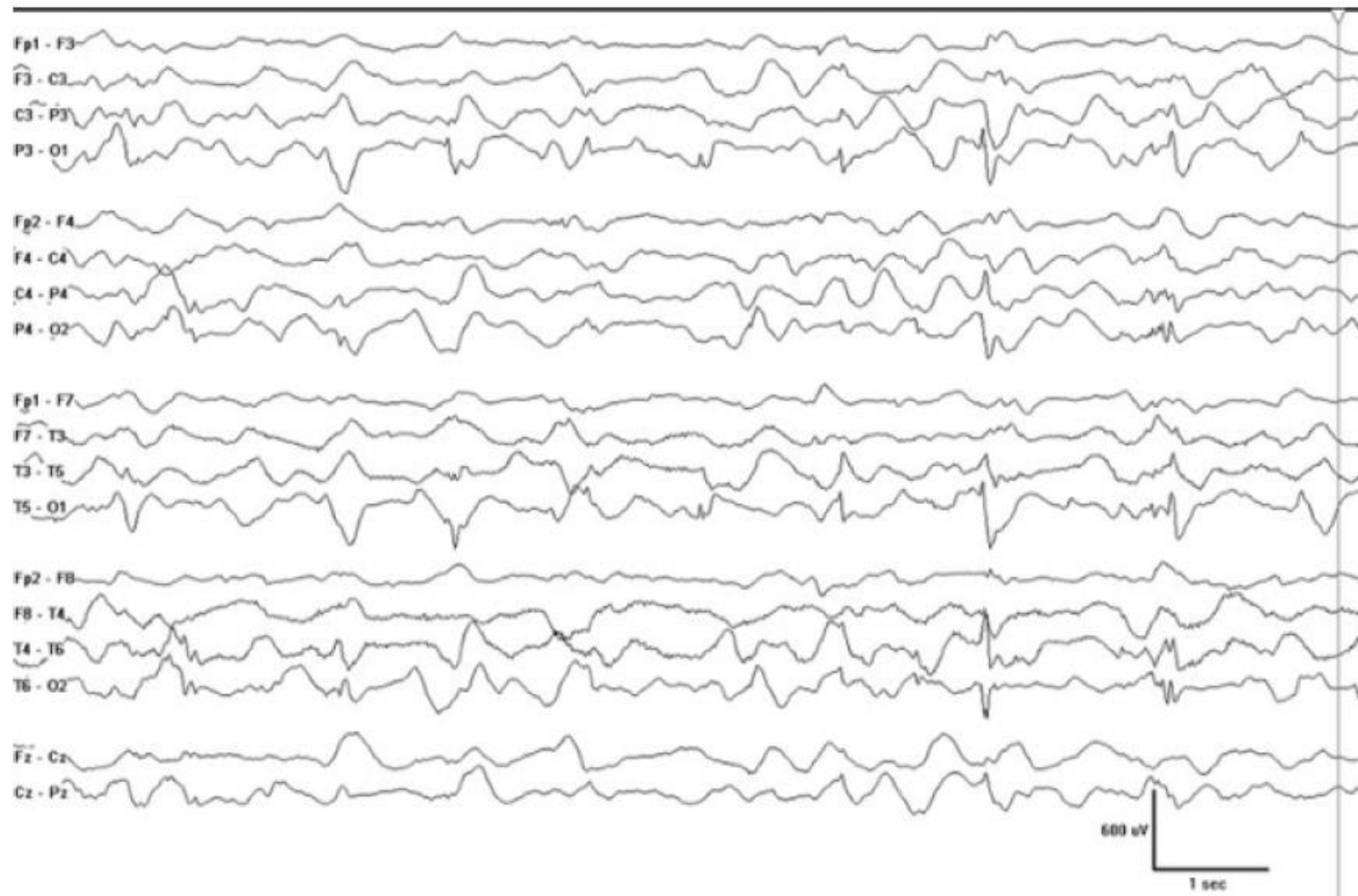


Condições Mascaradas





Condições Mascaradas





Condições Mascaradas

