

PD-212 - (21SPP-11504) - EPILEPSIA ROLÂNDICA ATÍPICA COM PONTA-ONDA CONTÍNUA DO SONO E REGRESSÃO DA LINGUAGEM

Inês Belo¹; Diogo Marques²; Joana Ribeiro¹; Elisa Silva²; Joana Soares²; Sandra Gonçalves²; Maria José Fonseca²; José Paulo Marques²; João Nuno Carvalho²

1 - Centro Hospitalar de Leiria; 2 - Hospital Garcia de Orta

Introdução / Descrição do Caso

Criança de 4 anos, sexo feminino, com antecedentes de prematuridade tardia sem complicações e uma prima paterna com epilepsia refratária, microcefalia e perturbação do desenvolvimento intelectual de etiologia desconhecida. Aos 25 meses surgem crises noturnas esporádicas de início focal unilateral alternante (clonias dos membros superiores com versão óculo-cefálica ipsilateral e por vezes sialorreia), com generalização secundária ocasional. Os EEGs iniciais revelaram atividade paroxística de ponta-onda (PO) centrotemporal bihemisférica, sem critérios de PO contínua do sono (POCS). Noção de regressão da linguagem expressiva concomitante com o início das crises, melhorada após introdução de valproato de sódio, mas agravada aos 3 anos. Outros fármacos (levetiracetam, clobazam) foram ensaiados sem resposta. EEG de 24 horas evidenciou PO de predomínio esquerdo, sugerindo possível displasia cortical, iniciou vigabatrina, mas sem eficácia. Avaliação formal do desenvolvimento revelou atraso global desenvolvimento psicomotor (DPM). Pelos 4 anos houve agravamento cognitivo, surge ataxia de novo e EEG revela POCS bitemporal. Inicia prednisolona 1mg/kg/dia com melhoria parcial, clínica (das crises, da ataxia e linguagem) e eletroencefalográfica. RM crânio-encefálica e estudo metabólico sem alterações. Pannel NGS de epilepsia mostrou variante GRIN2A, *frameshift*, considerada provavelmente patogénica.

Comentários / Conclusões

O caso representa uma encefalopatia epilética com POCS e atraso do DPM sobretudo da linguagem, com períodos de regressão, explicáveis por uma mutação no gene GRIN2A. Pretendemos alertar para a associação entre as mutações deste gene e a síndrome de epilepsia-afasia e a importância de um diagnóstico genético precoce para uma melhor abordagem.

Palavras-chave : mutação GRIN2A, Epilepsia, Atraso do desenvolvimento psicomotor