Capítulo 04

Epilepsia Mioclônica Juvenil Além das Crises: Avanços no Diagnóstico, Tratamento e Cuidado para a Qualidade de Vida

Juvenile Myoclonic Epilepsy Beyond Seizures: Advances in Diagnosis, Treatment and Care For Quality Of Life

Moisés Nascimento
ORCID: 0000-0003-0731-0901
Alexandra Oliveira dos Reis
ORCID: 0009-0009-5894-9896
Salete Aparecida Rodrigues da Silva
ORCID: 0009-0003-8684-0480
Marlene Souza Amaral
ORCID: 0009-0001-5509-9648
Mariana de Araújo da Costa Brasileiro
ORCID: 0009-0000-1021-430X
Cristiane Bernardo da Silva
ORCID: 0009-0002-9243-7543
João Eduardo Costa da Silva
ORCID: 0009-0000-8261-9680
Roselene Lima de Assis Kisi
ORCID: 0009-0008-4942-007X
Calixto Pacífico de Moura
ORCID: 0009-0006-3892-2643
Simone Pereira Olionis da Costa
ORCID: 0009-0002-8401-9966

Resumo: Objetivo: integrar evidências sobre epilepsia mioclônica juvenil (EMJ), articulando conceituação, diagnóstico, tratamento e necessidades de cuidado relacionadas à qualidade de vida. Método: revisão integrativa com orientação crítico-aplicada e pergunta estruturada por população, interesse e contexto PICo. Executou-se busca no PubMed/MEDLINE, com rastreamento complementar de publicações e documentos profissionais. Estudos primários com texto completo recuperado constituíram o núcleo empírico; diretrizes, sínteses e publicações disponíveis apenas por resumo foram distinguidas desse núcleo. A seleção foi documentada e a análise organizada por convergência temática. Resultados: a busca estruturada identificou 94 registros; dois estudos terapêuticos adicionais foram localizados por rastreamento complementar. Quarenta publicações foram encaminhadas à recuperação, 28 não foram obtidas integralmente e 12 compuseram o núcleo empírico. Os achados relacionaram a experiência da EMJ ao controle das crises, à tolerabilidade terapêutica, ao sono, à saúde mental, às funções executivas e à participação social. Estudos recentes sobre brivaracetam e avaliação circadiana ampliam as possibilidades investigativas,

DOI: 10.47573/aya.6228.3.64.4

mas apresentam amostras pequenas e limitações que impedem conclusões definitivas. Considerações finais: o acompanhamento da EMJ deve incorporar desfechos relatados pelo paciente, além da frequência de crises. Educação em saúde, investigação de dificuldades de adesão, avaliação do sono e identificação de sofrimento emocional constituem prioridades assistenciais. A predominância de pesquisas observacionais e as restrições de recuperação dos textos exigem interpretação prudente.

Palavras-chave: epilepsia mioclônica juvenil; qualidade de vida; eletroencefalografia; enfermagem; sono.

Abstract: Objective: to integrate evidence on juvenile myoclonic epilepsy (JME), connecting its definition, diagnosis, treatment, and care needs related to quality of life. Method: an integrative review with a practice-oriented critical approach and a PICo-based question. PubMed/MEDLINE was searched, with complementary tracking of publications and professional documents. Primary studies retrieved in full text formed the empirical core; guidelines, evidence syntheses, and abstract-only publications were distinguished from this core. Selection was documented, and findings were organized thematically. Results: the structured search identified 94 records; two additional therapeutic studies were identified through complementary tracking. Forty reports were sought for retrieval, 28 were not obtained in full text, and 12 formed the empirical core. Findings connected the experience of JME with seizure control, treatment tolerability, sleep, mental health, executive functioning, and social participation. Recent studies on brivaracetam and circadian assessment expand research possibilities, but small samples and methodological limitations prevent definitive conclusions. Final Consideration: JME follow-up should incorporate patient-reported outcomes alongside seizure frequency. Health education, assessment of adherence difficulties, sleep evaluation and identification of emotional distress are care priorities. The predominance of observational research and limited full-text retrieval require cautious interpretation.

Keywords: myoclonic epilepsy; juvenile; quality of life; electroencephalography; nursing; sleep.

INTRODUÇÃO

A EMJ, historicamente conhecida como Síndrome de Janz, integra as síndromes de epilepsia generalizada idiopática. Seu reconhecimento depende da combinação entre manifestações clínicas e resultados do eletroencefalograma (EEG), e não apenas da ocorrência de uma crise tônico-clônica generalizada. As crises mioclônicas são essenciais à definição sindrômica; ausências e crises tônico-clônicas podem acompanhar o quadro, mas a apresentação não é idêntica em todas as pessoas[1].

A designação de uma síndrome reconhecível não implica trajetória uniforme. A revisão de Yacubian[2] apresenta a EMJ como condição com desafios relativos à expressão clínica, ao prognóstico e ao tratamento. Essa perspectiva é pertinente ao cuidado porque impede que uma expectativa geral de resposta aos medicamentos seja interpretada como ausência de necessidades individuais de acompanhamento [2].

Entre essas necessidades, o sono merece atenção. Em estudo com pessoas com EMJ, pior qualidade do sono se relacionou a prejuízos em domínios de qualidade

de vida, enquanto medidas de sonolência não apresentaram todas a mesma força de associação. O achado ilustra a importância de investigar dimensões específicas da experiência do paciente, sem reduzir o acompanhamento à contagem de eventos convulsivos[3].

Outra dimensão é o sofrimento associado à possibilidade de novas crises e às dificuldades cognitivas percebidas. Pesquisa com adolescentes e adultos identificou comprometimento de domínios de qualidade de vida, incluindo preocupação com crises e funcionamento cognitivo. Entretanto, nem todas as associações clínicas e psiquiátricas examinadas foram estatisticamente significativas, o que exige distinguir relevância assistencial de comprovação causal[4].

Para a Enfermagem, essa discussão interessa porque o contato longitudinal permite reconhecer dúvidas, esquecimentos, efeitos adversos e mudanças no cotidiano que nem sempre aparecem espontaneamente durante consultas breves. A contribuição assistencial proposta nesta revisão consiste em transformar evidências clínicas e psicossociais em questões de avaliação e acompanhamento, preservando as atribuições de cada profissão e a decisão terapêutica compartilhada com o paciente.

O objetivo foi integrar evidências sobre a EMJ, contemplando sua conceituação e o diagnóstico, os avanços terapêuticos e os fatores associados à qualidade de vida. Como questão norteadora, definiu-se: quais evidências sobre diagnóstico, tratamento e cuidado de adolescentes e adultos com EMJ podem orientar o controle das crises, a segurança e a qualidade de vida?

MÉTODO

Trata-se de revisão integrativa com orientação crítico-aplicada, seguindo a possibilidade de reunir diferentes delineamentos para compreender uma questão de cuidado. Foram consideradas as etapas de delimitação do problema, busca, avaliação dos dados, análise e apresentação da síntese descritas por Whittemore e Knafl[5]. O núcleo empírico foi reservado a estudos primários; documentos classificatórios, recomendações e revisões foram empregados na contextualização, sem serem contabilizados como novas observações de pacientes.

A estratégia de população, interesse e contexto (PICo) foi operacionalizada da seguinte forma: população, adolescentes e adultos com EMJ; interesse, diagnóstico, tratamento, sono, cognição, saúde mental, adesão e qualidade de vida; contexto, acompanhamento clínico e cuidado longitudinal. A pergunta ampla orientou a contextualização clínica, enquanto a busca estruturada privilegiou desfechos de qualidade de vida e fatores relacionados. Essa opção não corresponde a uma busca exaustiva de toda a literatura diagnóstica ou farmacológica.

Foram consultadas bases como PubMed/MEDLINE, por meio das ferramentas de recuperação da National Library of Medicine. A elegibilidade temporal abrangeu publicações dos últimos 10 anos. Utilizaram-se o descritor dos Medical Subject Headings (MeSH) “Myoclonic Epilepsy, Juvenile” e termos

livres para EMJ, combinados com qualidade de vida, sono, adesão, reabilitação e aspectos psicossociais. A estratégia integral e os registros exportados encontram-se no material de auditoria. Referências metodológicas anteriores ao intervalo foram utilizadas apenas para fundamentar o método.

Realizou-se também rastreamento dirigido de publicações sobre tratamento, critérios sindrômicos e trabalhos previamente identificados como pertinentes. Dois estudos terapêuticos ausentes no conjunto da busca estruturada foram acrescentados à etapa de recuperação. Houve consulta a páginas oficiais e registros bibliográficos de documentos profissionais.

Foram elegíveis pesquisas primárias com população de EMJ identificável e desfechos clínicos, funcionais, cognitivos, psiquiátricos, de sono, de adesão ou de qualidade de vida relevantes à pergunta. Consideraram-se pesquisas quantitativas e qualitativas, sem restrição de idioma na identificação. Excluíram-se capítulos didáticos e revisões do núcleo empírico, estudos exclusivamente mecanísticos sem os desfechos de interesse, relatos isolados de caso, pesquisas animais e estudos de outras epilepsias sem resultados de EMJ distinguíveis. Registros potencialmente relevantes foram encaminhados à recuperação integral.

Os metadados foram exportados em XML e organizados em inventário com título, autores, identificador PubMed, identificador de objeto digital (DOI), resumo e decisão. A verificação de duplicidade considerou identificador PubMed, DOI normalizado e título. A recuperação de textos utilizou o arquivo PubMed Central e o serviço Europe PMC, além da verificação dos endereços de disponibilidade. Publicações sem texto integral recuperado foram registradas como não recuperadas, e não como estudos integralmente avaliados e excluídos.

A seleção e a extração foram realizadas com assistência de ferramentas automatizadas, sem dupla avaliação independente e sem protocolo prospectivamente registrado. A avaliação crítica foi descritiva por domínios: seleção da amostra, adequação do delineamento, mensuração dos desfechos, controle de confundimento, perdas ou dados incompletos e coerência entre resultados e conclusões. Não foram atribuídos escores de instrumentos que não tenham sido formalmente aplicados. O material de auditoria explicita as limitações de cada publicação incluída.

O relato da seleção foi organizado segundo as etapas do *Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses* (PRISMA 2020), utilizado como orientação de transparência e não como certificação de qualidade metodológica 6. Não foi realizada metanálise. As sínteses anteriores foram separadas dos estudos primários para evitar a soma repetida de participantes. Possíveis sobreposições entre amostras de um mesmo centro também impediram o cálculo de um total agregado de pacientes.

Publicações relevantes sobre reabilitação cognitiva, experiência do paciente e mecanismos neurofisiológicos, disponíveis apenas por resumo nesta execução, foram utilizadas de modo restrito na discussão. Elas não integram os 12 textos completos do núcleo empírico nem receberam avaliação crítica integral. Essa distinção preserva a contribuição de achados pertinentes sem atribuir à revisão um acesso documental que não ocorreu.

RESULTADOS

Seleção e Características das Evidências

A busca estruturada recuperou 94 registros únicos. Após triagem de títulos e resumos, 56 não atenderam aos critérios do núcleo empírico e 38 foram encaminhados à recuperação. O rastreamento complementar acrescentou dois estudos terapêuticos únicos, totalizando 40 publicações procuradas. Foram recuperados e avaliados 12 textos completos; 28 permaneceram não recuperados. Os 12 textos avaliados atenderam aos critérios, sem exclusões nessa etapa. Essas contagens descrevem exclusivamente o conjunto efetivamente processado nesta revisão.

Predominaram estudos observacionais com amostras provenientes de serviços especializados. O conjunto incluiu um ensaio comparativo apresentado como duplo-cego pelos autores, uma investigação prospectiva não controlada com medicamento e pesquisas sobre sono, cognição, saúde mental e desfechos sociais. A heterogeneidade das definições de resposta e dos instrumentos impediu comparar diretamente percentuais entre estudos. O Quadro 1 apresenta os registros incluídos e suas principais limitações.

Quadro 1 - Publicações incluídas e interpretação crítica.

Publicação e amostra	Delineamento	Achado principal	Limitação para interpretação
Silvennoinen 2019[7] 305 pessoas; 688 tentativas	Retrospectivo multicêntrico	Maior resposta com valproato; diferença para levetiracetam não significativa.	Confundimento por indicação e ordem de tratamento; centros terciários.
Daneshyar 2022[8] 102 analisados	Ensaio comparativo	Mais falhas com lamotrigina; resposta não diferiu entre valproato e levetiracetam.	Randomização e mascaramento pouco detalhados; desfecho composto próprio.
Zuo 2026[9] 19 pacientes	Prospectivo sem controle	Melhoras clínicas e em escalas após seis meses de brivaracetam.	Amostra pequena; sem comparador; seleção clínica; seguimento curto.
Yetkin 2026[10] 11 pacientes; 10 controles	Piloto com actigrafia	Diferenças em ritmos de atividade; medidas convencionais nem sempre distintas.	Pequena amostra; múltiplas análises; exposição a medicamentos.
Lin 2022[3] 34 pacientes; 30 controles	Caso-controle	Sono ruim está associado a piores domínios de qualidade de vida.	Transversal; autorrelato; escore total entre subgrupos não significativo.

Publicação e amostra	Delineamento	Achado principal	Limitação para interpretação
Shakeshaft 2021[11] 322 pacientes; 126 controles	Observacional comparativo	Maior impulsividade média; associações com características clínicas.	Dados autorrelatados; subamostras nas análises; desenho não causal.
Unterberger 2018[12] 36 pacientes; 38 controles	Comparativo transversal	Mais escolhas de risco em tarefa experimental.	Generalização limitada do teste ao cotidiano; amostra pequena.
Dunkel 2023[13] 27 pacientes; 27 controles	Comparativo transversal	Pior ajuste social; diferença global de reconhecimento emocional não significativa.	Baixo poder; confundimento residual; várias comparações.
Yaşar 2020[14] 38 pacientes	Transversal	Associações entre história de adversidades, temperamento e sintomas.	Sem controles; autorrelato retrospectivo; seleção de voluntários.
Lim 2023[15] 49 pacientes	Retrospectivo	Emprego mais frequente entre livres de crises.	Seleção terciária; confundimento socioeconômico; possível sobreposição com outro relato.
Choudhury 2024[4] 50 pacientes	Transversal	Prejuízos em domínios de qualidade de vida; associações não uniformes.	Subgrupo adolescente pequeno; inconsistências de relato; sobreposição possível.
Laskar 2023[16] 50 pacientes	Transversal	Não foi demonstrada diferença de qualidade de vida entre homens e mulheres.	Amostra pequena; ausência de diferença não comprova equivalência; sobreposição possível.

Fonte: elaboração a partir dos textos completos.

Tratamento e Tolerabilidade

Silvennoinen examinaram retrospectivamente 305 pessoas com EMJ e 688 tentativas de tratamento. A resposta, definida como liberdade de crises por 12 meses, foi de 42,7% para valproato e 37,1% para levetiracetam, sem diferença estatisticamente significativa entre esses dois medicamentos. Valproato apresentou a maior resposta entre os fármacos avaliados, mas esteve entre aqueles com mais reações adversas. A comparação é influenciada pela ordem de introdução das medicações e pelo contexto de centros terciários; não constitui demonstração de equivalência terapêutica [7].

O ensaio de Daneshyar *et al.* analisou 102 participantes distribuídos entre valproato, levetiracetam e lamotrigina. O estudo relatou mais falhas terapêuticas com lamotrigina e não encontrou diferença significativa de resposta entre os outros dois

grupos. A interpretação exige cautela porque as categorias de resposta combinaram crises, mioclonias e EEG, e detalhes de randomização e mascaramento não foram suficientemente explicitados para afastar todas as fontes de viés. Os percentuais apresentados pelos autores não devem ser traduzidos automaticamente em remissão completa de todas as crises [8].

Como referência assistencial, o *National Institute for Health and Care Excellence* (NICE) recomenda levetiracetam ou valproato entre as opções iniciais para crises mioclônicas, observadas as precauções aplicáveis. O documento também alerta que a lamotrigina pode ocasionalmente agravar mioclonias e que determinados medicamentos utilizados em outras epilepsias podem piorar esse tipo de crise. A escolha deve considerar a síndrome e os tipos de crises, não apenas a disponibilidade de um fármaco [17].

Na segurança reprodutiva, a diretriz da *American Academy of Neurology, American Epilepsy Society* e *Society for Maternal-Fetal Medicine* recomenda evitar valproato em pessoas que podem engravidar quando isso for clinicamente viável. Também ressalta a necessidade de cautela ao substituir uma medicação eficaz durante uma gestação já estabelecida. São recomendações para pessoas com epilepsia em geral, cuja aplicação à EMJ exige compatibilidade sindrômica e avaliação individual de benefícios e riscos [18].

Prognóstico e Novas Possibilidades Farmacológicas

A metanálise com dados individuais de Stevelink[19] reuniu informações de 2.518 pessoas com EMJ. Em um subconjunto de 368 que tentaram a retirada de medicação, a recorrência de crises foi frequente; cerca de três quartos apresentaram recorrência em cinco anos. A publicação também identificou heterogeneidade prognóstica e variáveis associadas à resistência. Trata-se de evidência secundária empregada para contextualização, sem incorporação de seus participantes ao núcleo empírico desta revisão.

Entre as publicações recentes, Zuo[9] acompanhou prospectivamente 19 pacientes em monoterapia com brivaracetam durante seis meses. Os autores relataram ausência de crises no acompanhamento e melhora em medidas de cognição, sintomas emocionais, sono e qualidade de vida. O estudo não teve comparador, excluiu determinadas condições clínicas e utilizou o medicamento fora da indicação formal descrita para aquele contexto. Portanto, apresenta um sinal inicial de benefício, mas não demonstra superioridade frente aos tratamentos estabelecidos nem segurança a longo prazo [9].

Sono e Organização Circadiana

No estudo de Lin, 34 pessoas com EMJ foram comparadas a 30 controles. O índice de qualidade do sono foi pior no grupo com EMJ, e participantes com sono ruim apresentaram escores inferiores em domínios de qualidade de vida, bem-estar emocional e energia/fadiga. A diferença do escore total do Inventário de Qualidade de Vida em Epilepsia de 31 itens (QOLIE-31) entre subgrupos de sono

não foi estatisticamente significativa. Isso exige cuidado com interpretações amplas do resumo e indica que os achados se concentraram em dimensões específicas [3].

Yetkin10 avaliaram por actigrafia 11 adolescentes com EMJ e dez controles. Encontraram diferenças em estabilidade e fragmentação dos ritmos de atividade, embora parâmetros convencionais de sono não distingam todos os grupos. A pequena amostra e o caráter exploratório limitam a generalização. A actigrafia aparece como recurso investigativo para compreender padrões cotidianos, sem demonstração de que seu uso rotineiro, por si só, melhore o controle das crises ou a qualidade de vida.

Os resultados apoiam a inclusão da história do sono na avaliação clínica, mas não permitem afirmar que toda pessoa com EMJ tenha o mesmo cronotipo ou que intervenções circadianas específicas estejam estabelecidas como tratamento da síndrome. Tampouco autoriza atribuir toda a queixa de sonolência à medicação, pois gravidade clínica, rotina e comorbidades podem interferir nas associações observadas [3,10].

Cognição, Saúde Mental e Funcionamento Social

Shakeshaft[11] comparou medidas de impulsividade em 322 pessoas com EMJ e 126 controles. A diferença média favoreceu maior impulsividade no grupo clínico; também foram examinadas associações com características das crises e eventos psiquiátricos relacionados a medicamentos. A avaliação não estabelece que todas as pessoas com EMJ sejam impulsivas, nem que esse traço determine individualmente a adesão. Os resultados orientam avaliação individualizada e vigilância de alterações comportamentais.

Unterberger[12] avaliou 36 pacientes e 38 controles em tarefas experimentais de tomada de decisão. O grupo com EMJ escolheu mais frequentemente alternativas de risco, e medidas executivas associaram-se ao desempenho. A tarefa não mede diretamente a tomada de medicamentos no cotidiano. Sua contribuição é indicar uma possível dimensão cognitiva a investigar quando existem dificuldades funcionais, evitando transformar um resultado de grupo em rótulo de personalidade.

Dunkel[13] estudou 27 pacientes e 27 controles. Observaram pior ajustamento social e desempenho executivo no grupo com EMJ, mas a diferença global em reconhecimento de emoções faciais não alcançou significância estatística. Os achados sustentam a atenção às dificuldades funcionais, ao mesmo tempo que impedem de apresentar um déficit específico de reconhecimento emocional como característica comprovada de toda a síndrome.

Yaşar[14] investigaram 38 pacientes quanto a experiências adversas na infância, temperamento e sintomas emocionais. Foram descritas associações entre algumas dessas medidas, em delineamento transversal e sem grupo controle. O estudo não permite concluir que experiências adversas causem EMJ. Sua contribuição é reforçar que a história pessoal pode ser relevante ao sofrimento psíquico e precisa ser acolhida sem explicações causais indevidas.

No acompanhamento retrospectivo de Lim [15], 49 pacientes foram avaliados quanto a crises e situação social. A proporção de emprego foi maior entre os livres de crises do que entre aqueles com crises persistentes, 75% versus 32%. A seleção de um centro terciário e a possibilidade de confundimento limitam a extrapolação; o estudo não demonstra que o controle das crises seja a única causa da diferença de inserção profissional.

Choudhury [4] identificaram qualidade de vida classificada como intermediária, em média, e dificuldades em domínios específicos. A ocorrência de transtornos psiquiátricos foi associada à maior frequência de crises tônico-clônicas, mas não houve associação estatisticamente significativa entre diagnóstico psiquiátrico e escore de qualidade de vida nessa amostra. A ausência de significância não comprova ausência de importância clínica e deve ser interpretada à luz do tamanho amostral.

Laskar [16] também examinou 50 pacientes e não encontrou diferença significativa entre homens e mulheres na qualidade de vida. A publicação tem autores, cenário e características amostrais semelhantes aos de outra pesquisa do conjunto, com períodos parcialmente coincidentes. Não foi possível confirmar a independência entre as amostras; por isso, não foram somados participantes nem estimadas prevalências combinadas a partir desses relatos.

DISCUSSÃO

Conceituação e Diagnóstico Orientados pela História Clínica

O diagnóstico de EMJ exige perguntar sobre os pequenos abalos que o paciente pode não identificar como crises: episódios de deixar objetos cair, movimentos bruscos dos membros e eventos relacionados ao despertar. A história deve diferenciar essas manifestações de outras formas de mioclonia. Os critérios sindrômicos da Liga Internacional contra a Epilepsia (ILAE) valorizam mioclonias e descargas generalizadas de ponta ou poliponta-onda, interpretadas no contexto clínico [1] .

A página de critérios diagnósticos da *International League Against Epilepsy* (ILAE) ou Liga Internacional contra a Epilepsia apresenta sinais de alerta e exclusão, incluindo evolução neurológica progressiva e características incompatíveis com a síndrome. Ressonância magnética e EEG ictal não são requisitos universais para o diagnóstico em uma apresentação típica; investigação adicional deve responder às particularidades de cada caso. Critérios de pesquisa e recursos disponíveis também precisam ser considerados quando se examinam estudos realizados em épocas diferentes [20].

A fisiopatologia é compreendida em termos de alterações de redes cerebrais e predisposição genética, sem correspondência obrigatória com uma lesão estrutural individual detectável. No estudo de Vidal-Dourado [21], o resumo indexado descreve associação entre indução por praxia e maior excitabilidade somatossensorial em

um subgrupo. Esse resultado é pertinente à discussão da heterogeneidade da EMJ, mas não estabelece um biomarcador validado para decisões terapêuticas individuais.

Na aquisição do EEG, o registro técnico precisa informar sono, vigília, procedimentos de ativação e eventos observados. O reconhecimento de uma mioclonia durante o exame ganha valor quando há correlação temporal com o traçado e a descrição do comportamento. Essa é uma implicação prática da natureza eletroclínica do diagnóstico; não representa autorização para que profissionais sem essa atribuição realizem interpretação diagnóstica independente [1,20].

O que Pode ser Considerado Avanço Terapêutico

A atualização do tratamento não deve ser organizada apenas pela data de lançamento de medicamentos. Para o paciente, avanço pode significar melhor tolerabilidade, menor interferência no cotidiano e uma decisão compatível com prioridades reprodutivas e emocionais. Os estudos comparativos mostram que a efetividade e os efeitos adversos precisam ser analisados conjuntamente. As diferenças de delineamento impedem ordenar todos os fármacos em uma classificação única de eficácia [7,8].

O achado recente com brivaracetam é promissor, mas sua interpretação depende da fase da evidência. Um estudo de 19 participantes, sem controle e com seis meses de acompanhamento, pode justificar novos ensaios; não substitui uma comparação adequada nem estima eventos adversos raros. Também não permite atribuir uma melhora cognitiva exclusivamente ao medicamento, pois controle das crises, repetição de testes e mudanças concomitantes podem contribuir [9].

A segurança reprodutiva ilustra a necessidade de individualização. Uma recomendação para evitar determinado fármaco quando viável deve ser acompanhada de planejamento e análise das alternativas. Para a enfermagem, a tradução assistencial inclui verificar a compreensão do plano prescrito, acolher a intenção de gestação e facilitar a comunicação com a equipe. Alterações ou suspensões por iniciativa própria não são uma estratégia de redução de risco [18,19].

Outra distinção necessária é entre a melhora do EEG e o benefício percebido pelo paciente. Redução de descargas pode ser relevante, mas não substitui a avaliação de crises, funcionalidade e qualidade de vida. O acompanhamento deve reunir esses resultados e registrar possíveis divergências: uma pessoa pode relatar fadiga importante mesmo quando há melhora eletrográfica, ou apresentar limitações sociais persistentes após redução da frequência de crises [4,8,15].

Qualidade de Vida como Desfecho de Acompanhamento

Os estudos utilizam instrumentos e populações diferentes. Um escore médio não informa, sozinho, qual aspecto exige intervenção em determinada pessoa. É necessário examinar os domínios comprometidos, a adequação do instrumento à idade e as prioridades declaradas pelo paciente. Dados sobre emprego, lazer e relações sociais complementam, mas não equivalem a uma escala específica de

qualidade de vida [3,4,15].

A leitura dos textos completos também modifica a força de algumas conclusões. No estudo sobre sono, houve diferenças em subdomínios sem significância no escore total entre subgrupos. No estudo sobre reconhecimento emocional, a diferença global investigada não foi estatisticamente significativa. Preservar esses resultados evita que uma atualização científica transforme hipóteses em características universais da EMJ [3,13].

Os achados sobre cognição e impulsividade devem apoiar o cuidado mais acessível, sem estigmatização. Dificuldades de organização podem justificar instruções escritas, revisão do entendimento e acordos sobre a rotina de uso de medicamentos. Essas medidas são propostas assistenciais derivadas da síntese, e sua eficácia específica em EMJ não foi testada pelo presente trabalho. A necessidade deve ser avaliada individualmente, em vez de presumir a partir do diagnóstico [11,12].

Reabilitação e Experiência do Paciente

No resumo indexado do estudo de Paiva, 22 de 33 participantes iniciaram um programa de 12 sessões individuais de reabilitação cognitiva e 27 concluíram. Foram relatadas melhorias em medidas de atenção e funções executivas; os próprios autores destacam a ausência de controles e de correção para efeito de prática. O texto integral não foi recuperado nesta execução. A publicação é apresentada como perspectiva preliminar, sem integrar o núcleo avaliado integralmente e sem afirmar melhora comprovada de qualidade de vida [22].

O resumo do estudo qualitativo de Contier [23] descreve entrevistas com 14 pessoas com EMJ e temas relativos ao controle das crises, ao impacto da epilepsia e às atitudes de outras pessoas. Essa contribuição ajuda a formular perguntas para o cuidado, mas não permite estimar a frequência populacional de experiências nem comprovar a eficácia de uma intervenção. A ausência de leitura integral limita a avaliação das estratégias analíticas e da reflexividade da pesquisa.

A aproximação dessas duas linhas de investigação sugere que dificuldades funcionais e significado pessoal do tratamento precisam ser considerados juntos. Um paciente pode conhecer as orientações e ainda enfrentar obstáculos para incorporá-las ao trabalho, ao estudo ou à vida social. A avaliação assistencial deve identificar o obstáculo concreto antes de atribuí-lo à falta de interesse ou de conhecimento.

Implicações para a equipe de Enfermagem

A contribuição da Enfermagem pode ser organizada em avaliação inicial, acompanhamento e comunicação com a equipe. Na avaliação, interessa registrar como o paciente descreve suas crises, quais dificuldades relaciona aos medicamentos e quais atividades considera comprometidas. No acompanhamento, convém comparar essas informações ao longo do tempo, evitando que o registro se limite à presença ou ausência de crises tônico-clônicas [3,4,15].

O Quadro 2 reúne uma proposta de aplicação da síntese. Não se trata de instrumento validado nem de intervenção cuja eficácia tenha sido demonstrada.

Técnicos e auxiliares de enfermagem podem colaborar na observação, no registro e na comunicação de alterações conforme protocolos, supervisão do enfermeiro e atribuições profissionais. A prescrição e a revisão de medicamentos permanecem sob responsabilidade dos profissionais habilitados.

Quadro 2 - Proposta de acompanhamento de enfermagem derivada da síntese.

Dimensão	Questão de avaliação	Aplicação assistencial proposta
Crises e cotidiano	Descrição dos eventos e impacto percebido.	Registrar o relato e comunicar alterações; conferir entendimento do plano.
Uso de medicamentos	Esquecimentos, acesso, efeitos adversos e dúvidas.	Identificar barreiras; revisar orientações prescritas; encaminhar dificuldades para avaliação.
Sono	Horários, despertares, sonolência e rotina de estudo ou trabalho.	Registrar padrões e queixas; apoiar rotina pactuada e comunicar sinais de possível transtorno.
Cognição e organização	Dificuldade para lembrar instruções ou organizar tarefas.	Adaptar comunicação; confirmar compreensão; discutir avaliação especializada quando indicada.
Saúde emocional	Sofrimento, medo de crises e mudanças de comportamento.	Acolher, registrar e facilitar a avaliação pela equipe responsável.
Participação social	Metas do paciente, limitações e apoio disponível.	Construir objetivos de cuidado e acompanhar mudanças relevantes para a pessoa.
Planejamento reprodutivo	Intenção de gestação e compreensão dos riscos discutidos.	Facilitar aconselhamento especializado e reforçar o plano prescrito, sem suspensão autônoma.

Fonte: síntese interpretativa dos autores. Proposta não validada como instrumento; adaptar às atribuições profissionais e aos protocolos locais.

A utilidade dessa proposta depende de continuidade. Uma informação sobre sono ou um efeito adverso precisa chegar ao profissional responsável e gerar avaliação quando pertinente. O paciente deve compreender a finalidade de cada orientação e participar das decisões que afetam seu cotidiano. A segurança do plano envolve tanto o controle das crises quanto a possibilidade de sustentá-lo ao longo do tempo.

LIMITAÇÕES E IMPLICAÇÕES PARA PESQUISA

A principal limitação de abrangência é a execução estruturada em uma única base, com rastreamento complementar dirigido. A estratégia prioriza qualidade de vida e fatores associados, de modo que não mapeia integralmente todos os estudos diagnósticos ou terapêuticos. Não houve avaliação independente, registro

prospectivo nem aplicação formal de uma escala padronizada de risco de viés. A avaliação crítica descritiva não equivale a uma graduação formal da certeza da evidência. Os registros, decisões e fontes foram preservados para permitir reavaliação das interpretações. O fluxograma documenta a seleção realizada; não demonstra, por si, completude da evidência.

No núcleo empírico, seleção em centros especializados, amostras pequenas, estudos transversais, autorrelato e confundimento dificultam inferências causais. Possíveis sobreposições entre amostras e inconsistências de relato impedem somar participantes ou combinar prevalências sem esclarecimentos adicionais. Um resultado sem significância estatística foi preservado como tal, sem ser reinterpretado como prova de igualdade ou inexistência de associação.

Pesquisas futuras devem comparar intervenções com desfechos relevantes para o paciente, incluindo função cognitiva, efeitos adversos, participação social e qualidade de vida. Estudos multicêntricos com acompanhamento prolongado são necessários para avaliar novos medicamentos e estratégias de reabilitação. Na enfermagem, permanece pertinente testar intervenções estruturadas de educação e acompanhamento, em vez de pressupor sua efetividade específica para EMJ a partir de resultados de outras epilepsias.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A atualização da EMJ exige integrar o reconhecimento eletroclínico da síndrome às necessidades de quem vive com ela. O presente estudo mostrou que sono, cognição, sintomas emocionais, tolerabilidade e participação social acrescentam informações à avaliação do controle das crises. A relação entre essas dimensões é heterogênea e predominantemente sustentada por estudos observacionais.

Os avanços mais recentes ampliam possibilidades de tratamento e investigação, mas parte deles ainda se apoia em evidência exploratória. Brivaracetam, avaliação circadiana e reabilitação cognitiva devem ser discutidos segundo a robustez e as limitações das pesquisas disponíveis. Não há fundamento, no momento, para uma recomendação terapêutica universal.

Para a Enfermagem, as prioridades derivadas da síntese incluem educação compreensível, identificação de barreiras de adesão, avaliação do sono, acolhimento do sofrimento emocional e comunicação de alterações à equipe. Um plano de cuidado centrado no paciente deve acompanhar a possibilidade de estudar, trabalhar, manter relações e participar das decisões, além de registrar a frequência das crises.

REFERÊNCIAS

1. Hirsch E, French J, Scheffer IE, Bogacz A, Alsaadi T, Sperling MR, *et al.* ILAE definition of the Idiopathic Generalized Epilepsy Syndromes: Position statement by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. Epilepsia. 2022;63(6):1475-1499. doi:10.1111/epi.17236.

2. Yacubian EM. Juvenile myoclonic epilepsy: Challenges on its 60th anniversary. Seizure. 2017;44:48-52. doi:10.1016/j.seizure.2016.09.005.

3. Lin CY, Wu T, Chang CW, Hsieh HY, Cheng MY, Tseng WJ, *et al.* Reduced Sleep Quality Is Related to Poor Quality of Life in Patients with Juvenile Myoclonic Epilepsy, a Case-Control Study. Life (Basel). 2022;12(3):434. doi:10.3390/life12030434.

4. Choudhury C, Sahib A, Chaudhry N, Gupta M, Chandan SK, Laskar S. Quality of Life, Its Determinants, and Psychiatric Comorbidities in Juvenile Myoclonic Epilepsy: A Cross-Sectional Observational Study From North India. Cureus. 2024;16(9):e69228. doi:10.7759/cureus.69228.

5. Whittemore R, Knafl K. The integrative review: updated methodology. J Adv Nurs. 2005;52(5):546-553. doi:10.1111/j.1365-2648.2005.03621.x.

6. Page MJ, McKenzie JE, Bossuyt PM, Boutron I, Hoffmann TC, Mulrow CD, *et al.* The PRISMA 2020 statement: an updated guideline for reporting systematic reviews. BMJ. 2021;372:n71. doi:10.1136/bmj.n71.

7. Silvennoinen K, de Lange N, Zagaglia S, Balestrini S, Androsova G, Wassenaar M, *et al.* Comparative effectiveness of antiepileptic drugs in juvenile myoclonic epilepsy. Epilepsia Open. 2019;4(3):420-430. doi:10.1002/epi4.12349.

8. Daneshyar S, Ghiasian M, Moradi S, Khanlarzadeh E. Efficacy of levetiracetam, lamotrigine and sodium valproate on seizure attacks and EEG disorders in patients with juvenile myoclonic epilepsy: A double blind randomized clinical trial. Caspian J Intern Med. 2022;13(3):617-622. doi:10.22088/cjim.13.3.617.

9. Zuo JW, Dai YY, Liu WJ, Zhang JY, Shao XQ, Wang Q, *et al.* Brivaracetam monotherapy in juvenile myoclonic epilepsy: a safety and efficacy evaluation. Ther Adv Neurol Disord. 2026;19:17562864261440217. doi:10.1177/17562864261440217.

10. Yetkin O, Jaczak-Gozdziak M, Baykan B, Zarowski M. Beyond Conventional Sleep Parameters: Circadian Rhythm Disruption in Adolescents with Juvenile Myoclonic Epilepsy: An Actigraphy Study. J Clin Med. 2026;15(13):5091. doi:10.3390/jcm15135091.

11. Shakeshaft A, Panjwani N, McDowall R, Crudgington H, Peña Ceballos J, Andrade DM, *et al.* Trait impulsivity in Juvenile Myoclonic Epilepsy. Ann Clin Transl Neurol. 2021;8(1):138-152. doi:10.1002/acn3.51255.

12. Unterberger I, Zamarian L, Prieschl M, Bergmann M, Walser G, Luef G, *et al.* Risky Decision Making in Juvenile Myoclonic Epilepsy. Front Neurol. 2018;9:195. doi:10.3389/fneur.2018.00195.

13. Dunkel H, Strzelczyk A, Schubert-Bast S, Kieslich M. Facial Emotion Recognition in Patients with Juvenile Myoclonic Epilepsy. J Clin Med. 2023;12(12):4101. doi:10.3390/jcm12124101.

14. Yaşar AB, Sayman C, Erdoğan Taycan S, Çetinkaya Y, Gündüz A, Tireli H. The association between temperament features and childhood traumas in patients with juvenile myoclonic epilepsy. Turk J Med Sci. 2020;50(5):1314-1322. doi:10.3906/sag-1912-18.

15. Lim SN, Wu T, Tseng WJ, Chang CW, Hsieh HY, Cheng MY, *et al.* Juvenile Myoclonic Epilepsy: Seizure and Social Outcomes in Taiwan. Healthcare (Basel). 2023;11(8):1197. doi:10.3390/healthcare11081197.

16. Laskar S, Chaudhry N, Choudhury C, Garg D. Gender differences in quality of life and psychiatric comorbidities among persons with juvenile myoclonic epilepsy: A single-center cross-sectional study. J Neurosci Rural Pract. 2023;14(3):482-487. doi:10.25259/JNRP_34_2023.

17. National Institute for Health and Care Excellence. Epilepsies in children, young people and adults. NICE guideline NG217. Chapter 5: Treating epileptic seizures in children, young people and adults [Internet]. London: NICE; 2022 [citado 2026 out 15]. Disponível em: https://www.nice.org.uk/guidance/ng217/chapter/5-Treating-epileptic-seizures-in-children-young-people-and-adults.

18. Pack AM, Oskoui M, Williams Roberson S, Donley DK, French J, Gerard EE, *et al.* Teratogenesis, Perinatal, and Neurodevelopmental Outcomes After In Utero Exposure to Antiseizure Medication: Practice Guideline From the AAN, AES, and SMFM. Neurology. 2024;102(11):e209279. doi:10.1212/WNL.0000000000209279.

19. Stevelink R, Al-Toma D, Jansen FE, Lamberink HJ, Asadi-Pooya AA, Farazdaghi M, *et al.* Individualised prediction of drug resistance and seizure recurrence after medication withdrawal in people with juvenile myoclonic epilepsy: A systematic review and individual participant data meta-analysis. EClinicalMedicine. 2022;53:101732. doi:10.1016/j.eclinm.2022.101732.

20. International League Against Epilepsy. Juvenile myoclonic epilepsy: diagnostic criteria [Internet]. EpilepsyDiagnosis.org; 2024 [citado 2026 out 15]. Disponível em: https://www.epilepsydiagnosis.org/syndrome/jme-diagcriteria.html.

21. Vidal-Dourado M, Nunes KF, Guaranha MS, Giuliano LM, Yacubian EM, Manzano GM. Expression of praxis induction on cortical excitability in juvenile myoclonic epilepsy. Clin Neurophysiol. 2016;127(7):2551-60. doi:10.1016/j.clinph.2016.03.028.

22. Paiva MLMN, Serafim A, Vincentiis S, Alessi R, Marin R, Braga Melo M, *et al.* A cognitive rehabilitation program to improve hot and cool executive

dysfunction in juvenile myoclonic epilepsy: Preliminary findings. Epilepsy Behav. 2023;144:109281. doi:10.1016/j.yebeh.2023.109281.

23. Contier ATR, Alonso NB, Araújo NS, Taura M, Cavalheiro EA. Challenges in the treatment of a chronic disease: A study of narratives of people with juvenile myoclonic epilepsy. Seizure. 2021;90:74-79. doi:10.1016/j.seizure.2021.04.004.