

Sinapse[®]

Publicação da Sociedade Portuguesa de Neurologia

Volume 8 | Nº1 | Maio de 2008

Editorial

Artigos

Compound heterozygosity in Central Core Disease: case report

Luis Negrão, Anabela Matos, Marta Rebelo, Olinda Rebelo, Argemiro Geraldo, José Vieira, Rosário Santos

Recurrent demyelinating lesion of the ulnar nerve in the arm? Case report

Luis Negrão, Anabela Matos, Argemiro Geraldo

Genética das demências - Uma breve revisão

Guerreiro RJ, Brás JM, Santana I, Oliveira C

Serviço de Neurologia do Hospital de Santo António - apresentação em Lisboa em Dezembro de 1972

Luís de Carvalho

The scientific production in the field of Alzheimer's disease in Portugal

Erica Marcelino, Alexandre de Mendonça

Literatura e Neurologia

À Memória de António Magalhães

João de Sá

Programas de reuniões e resumos de comunicações

Fórum de Neurologia 2008

Programa

Momento de Cefaleias

Resumos de comunicações

Índice de autores

2.º Congresso Português do AVC

20.º Encontro Nacional de Epileptologia

Reunião da Primavera da Sociedade Portuguesa de Cefaleias 2008

Princípios editoriais e normas de publicação

Sociedade Portuguesa de Neurologia

Direcção

Presidente

Isabel Pavão Martins (Lisboa)

Vice-Presidentes

Elsa Parreira (Amadora)

Pedro Nunes Vicente (Coimbra)

José Vale dos Santos (Lisboa)

Tesoureira

Isabel Luzeiro (Coimbra)

Mesa da Assembleia Geral

Presidente

Orlando Leitão (Lisboa)

Secretários

António Leite Carneiro (Lisboa)

Assunção Tuna (Porto)

Conselho Fiscal

Presidente

José Barros (Porto)

Vogais

Élia Baeta (Viana do Castelo)

Filipa Falcão (Lisboa)

Sinapse®

Publicação da 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.

Versão electrónica: www.spneurologia.org

Indexada nas bases bibliográficas: EMBASE / Excerpta Medica Database (Elsevier), SCOPUS (Elsevier), www.indexrmp.com

Administração

Isabel Pavão Martins

Elsa Parreira

Isabel Luzeiro

Secretariado

Sónia Barroso

Ficha Editorial

Director

Alexandre de Mendonça (Lisboa)

Conselho Editorial

Cristina Januário (Coimbra)

Francisco Pinto (Lisboa)

Isabel Santana (Coimbra)

João de Sá (Lisboa)

José Pimentel (Lisboa)

Mamede de Carvalho (Lisboa)

Patrícia Canhão (Lisboa)

Conselho Científico

Alexandre Castro Caldas (Lisboa)

António Bastos Lima (Porto)

António Freire Gonçalves (Coimbra)

Luis Cunha (Coimbra)

José Ferro (Lisboa)

Paula Coutinho (Santa Maria da Feira)

Teresa Paiva (Lisboa)

Sinapse®

Rua da Misericórdia, n.º 76,

Gabinete 404,

1200-273 LISBOA, Portugal

Tel./Fax: +351 213 210 112 | Tm.: +351 938 149 887

Correio electrónico: spn.edi@spneurologia.org

Design: Isabel Monteiro, Next Color - Sol. Digitais, Lda., Porto

Produção gráfica: Multitema - Sol. de Impressão, S.A., Porto

Produção da versão electrónica: WEBlink, Lda., Porto

Propriedade: Sociedade Portuguesa de Neurologia

Registo de Marca: 358 268

(Instituto Nacional de Propriedade Industrial)

ISSN: 1645-281X

Depósito Legal: 172 674/01

Tiragem: 600 exemplares

Edição: Publicação semestral;

Volume 8 - Número 1 - Maio de 2008

Preço unitário: €10; **Assinatura anual:** €15

Os artigos publicados na Sinapse foram avaliados por membros do Conselho Editorial e outros colegas designados pelo Editor.

Os resumos de comunicações ao Congresso de Neurologia 2008 foram avaliados por revisores seleccionados pela Direcção da SPN a partir de um conjunto de peritos independentes.

A revisão e avaliação dos resumos de comunicações no 2.º Congresso Português do AVC, 20.º Encontro Nacional de Epileptologia e Reunião da Primavera da Sociedade Portuguesa de Cefaleias 2008 foram da responsabilidade das organizações promotoras.

Os autores assumem as responsabilidades científica, ética, disciplinar e legal dos trabalhos publicados.

Índice geral

Pág.

3 Editorial

Artigos

- 5 **Compound heterozygosity in Central Core Disease: case report**
Luis Negrão, Anabela Matos, Marta Rebelo, Olinda Rebelo, Argemiro Geraldo, José Vieira, Rosário Santos
- 9 **Recurrent demyelinating lesion of the ulnar nerve in the arm? Case report**
Luis Negrão, Anabela Matos, Argemiro Geraldo
- 13 **Genética das demências - Uma breve revisão**
Guerreiro RJ, Brás JM, Santana I, Oliveira C
- 21 **Serviço de Neurologia do Hospital de Santo António - apresentação em Lisboa em Dezembro de 1972**
Luís de Carvalho
- 27 **The scientific production in the field of Alzheimer's disease in Portugal**
Erica Marcelino, Alexandre de Mendonça

31 Literatura e Neurologia

- 32 **À Memória de António Magalhães**
João de Sá

33 Programas de reuniões e resumos de comunicações:

- Fórum de Neurologia 2008**
- 34 Programa
- 43 Momento de Cefaleias
- 47 Resumos de Comunicações Orais e Posters
- 73 Índice de autores

2.º Congresso Português do AVC

- 75 Resumos de Apresentações
- 87 Resumos de Cartazes
- 96 Resumos de Comunicações Orais

20.º Encontro Nacional de Epileptologia

- 104 Resumos de Mesas Redondas
- 105 Resumos de Conferências
- 106 Resumos de Comunicações Livres
- 113 Resumos de Cartazes

Reunião da Primavera da Sociedade Portuguesa de Cefaleias 2008

- 119 Resumos de Conferências
- 120 Resumos de Comunicações

127 Princípios editoriais e normas de publicação



Congresso de Neurologia 2008

Hotel Ipanema Park – Porto

21 a 23 de Novembro



Editorial

Alexandre de Mendonça

Desde que iniciei as minhas actividades como interno de neurologia, vendo bem já há alguns anos, recordo o debate em torno da função e do espaço possível de uma revista portuguesa de neurologia. Um ponto de vista defendia que seria importante os internos e os serviços menos experientes disporem de um lugar onde pudessem começar a publicar os seus trabalhos, antes de tentarem as revistas internacionais dificilmente acessíveis. Outro ponto de vista contrapunha que se os trabalhos fossem bons deveriam ser partilhados pela comunidade médica e científica, ou seja, mereciam publicação numa revista internacional, e se não fossem bons o melhor seria ficarem na gaveta. Ainda outra posição, de certa forma intermédia, sugeria o investimento numa revista elaborada em colaboração com colegas espanhóis ou brasileiros, permitindo maior difusão dos artigos publicados.

Penso que neste momento, decorrendo o oitavo ano de publicação, e mercê do trabalho meritório e esforçado dos Editores precedentes, a Sinapse adquiriu uma razão de ser própria. Em minha opinião, a revista deverá assegurar a publicação de artigos que, embora de elevada qualidade científica e notório interesse didáctico, assumem relevância sobretudo nacional. A validação de um instrumento em português. Um caso raro que é pela primeira vez descrito no nosso país. Normas de consenso. Uma revisão de tema particularmente actual. Artigos históricos sobre neurologistas ou serviços nacionais. São apenas alguns exemplos de trabalhos que dificilmente poderiam assumir um interesse geral que possibilitasse a publicação numa revista internacional, mas que se revestem de interesse para os neurologistas portugueses. Acrescento que, neste número da Sinapse, inauguramos uma secção sobre Literatura e Neurologia, incluindo pequenos trabalhos literários de neurologistas, ou descrições neurológicas de escritores, secção que o Dr. Francisco Pinto gentilmente aceitou coordenar.

Não é demais reafirmar que a qualidade científica dos trabalhos publicados terá de ser a prioridade. Para tanto, conto com a colaboração inestimável dos membros do Conselho Editorial, neurologistas com grande experiência nas respectivas áreas da Neurologia, elevada formação científica e vivência da publicação nas revistas da especialidade, e bem assim com o contributo de outros colegas que fazem a arbitragem de artigos submetidos à revista, e o parecer circunspeto dos membros do Conselho Científico, por inerência o mesmo da Sociedade.

Gostaria ainda de sublinhar o excelente espírito de colaboração que tem existido com a Direcção, e permito-me uma palavra de especial estima e amizade à Professora Doutora Isabel Pavão, colega de há muitos anos no Centro de Estudos Egas Moniz, com quem partilho o entusiasmo pelo imprescindível reforço e aperfeiçoamento da investigação clínica. Menciono ainda o apoio valioso da secretária, a Mestre Sónia Barroso, e o suporte financeiro dos laboratórios farmacêuticos, notadamente os Laboratórios Bial, que de forma generosa e totalmente isenta têm patrocinado a edição da Sinapse.

No próximo Forum de Neurologia está agendada uma reunião com os membros dos vários conselhos e árbitros da revista, mas gostaria que todos os sócios que o desejem estivessem presentes, apresentando críticas e sugestões, porque a Sinapse será o que todos houvermos por melhor. ■

Correspondência:

Alexandre de Mendonça
 Laboratório de Neurociências e Departamento de Neurologia
 Faculdade de Medicina de Lisboa e Instituto de Medicina Molecular
 Av Prof. Egas Moniz
 1649-028 Lisboa
 mendonca@fm.ul.pt



Curso de Estatística para Internos de Neurologia

Lisboa, 26 Junho a 2 Julho de 2008

Compound heterozygosity in Central Core Disease: case report Heterozigotia composta na Miopatia de Central Core: caso clínico

Luis Negrão¹, Anabela Matos¹, Marta Rebelo², Olinda Rebelo¹, Argemiro Geraldo¹, José Vieira², Rosário Santos³

1-Consulta Externa de Doenças Neuromusculares, Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra; 2-Serviço de Medicina, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra; 3-Unidade de Genética Molecular, Instituto de Genética Médica Jacinto Magalhães, Porto.

Introduction

Central Core Disease (CCD) is a congenital myopathy associated to ryanodine receptor (*RYR1*) gene mutations (1,2). This gene was mapped to chromosome 19q13 and encodes a 5037 amino-acid protein - the functional skeletal-muscle calcium release channel - located in the junctional terminal cisternae of the sarcoplasmic reticulum membrane. There is a broad range of clinical severity and the majority of patients are symptomatic at birth or childhood. Most of the CCD cases have an autosomal dominant (AD) inheritance. Autosomal recessive (AR) inheritance has been rarely reported (3,4,5) and compound heterozygosity AR is even rarer (6).

Clinical Case

The patient is a 50 years old Caucasian male, born of a non-consanguineous marriage. At the end of the third decade of life, he began complaining of fatigability while doing recreational sport activity, like riding a bicycle and swimming, which forced him to stop and rest for a five to ten minutes period, after which he was able to resume a less intensive physical activity.

Neurological examination was normal without detectable muscle weakness or skeletal deformities.

The laboratory examination revealed a sustained elevated CK level (5x upper limit of normal), the EMG was normal and the cardiovascular system evaluation did not detect any abnormality.

The muscle biopsy showed myopathic changes with cores.

Genetic testing of the *RYR1* detected the mutations c.7361G>A (p.Arg2454His) in exon 46 and c.14468C>T (p.Thr4823Met) in exon 100, both in heterozygosity.

T2 weighted pelvic and thigh muscles MRI showed mild fat infiltration of the biceps femoris and semimembranosus muscles.

Conclusion

AR inheritance in CCD is rare and even rarer in the form of compound heterozygosity, as presented by this patient. This clinical case is notable not only for this rare genetic abnormality, but also for its beginning in adult life, the mild phenotype and the persistent elevated CK level.

Key-words: congenital myopathies; autosomal recessive central core disease; ryanodine receptor 1 gene; compound heterozygosity.

Running title: Compound heterozygosity in Central Core Disease

Introdução

A Miopatia de *Central Core* (MCC) é uma miopatia congénita associada a mutações no gene do receptor tipo 1 da rianodina (*RYR1*) (1,2). Este gene foi mapeado no cromossoma 19q13 e codifica uma proteína de 5037 aminoácidos – o canal de libertação do cálcio muscular esquelético – localizada na cisterna terminal juncional do retículo sarcoplásmico. A maioria dos casos de MCC são de transmissão autossómica dominante. A transmissão autossómica recessiva é rara (3,4,5) e a forma de heterozigotia composta é ainda mais rara (6). É reconhecida uma grande variabilidade fenotípica e a maioria dos casos são sintomáticos na altura do nascimento ou na infância.

Caso Clínico

Doente do sexo masculino, caucasiano, de 50 anos de idade, filho de um casamento não consanguíneo. No fim da terceira década de vida, iniciou queixas de fatigabilidade durante a actividade desportiva de lazer, como andar de bicicleta e nadar, o que o obrigava a parar e repousar durante um período de 5-10 minutos, após o qual podia retomar a mesma actividade física, mas de forma mais moderada.

O exame neurológico era normal, sem fraqueza muscular ou deformidades esqueléticas.

A avaliação laboratorial revelou elevação sistemática dos valores de CK (5x o limite superior da normalidade), o estudo EMG foi normal e a avaliação do sistema cardiovascular não revelou qualquer alteração.

A biopsia muscular revelou alterações miopáticas com cores.

O despiste de mutações no gene *RYR1* detectou as mutações c.7361G>A (p.Arg2454His) no exão 46 e c.14468C>T (p.Thr4823Met) no exão 100, ambas em heterozigotia.

A RM dos músculos da cintura pélvica e coxa, na ponderação T2, mostrou infiltração gordurosa ligeira nos músculos bicipite femoris e semimembranoso.

Conclusão

A forma autossómica recessiva da MCC é rara e ainda mais rara na forma de heterozigotia composta, como a apresentada por este doente. Salienta-se ainda o início tardio da doença e a incapacidade clínica ligeira por ela provocada.

Palavras-chave: miopatias congénitas; miopatia a central core autossómica recessiva; gene do receptor de rianodina; heterozigotia composta

Título de cabeçalho: Heterozigotia composta na Miopatia de *Central Core*.

Introduction

Despite being a rare myopathy, central core disease (CCD) is one of the most common congenital myopathies. Like other diseases included in this group, it is defined mainly by characteristic morphological abnormalities (7) and pathogenic mutations in the *RYR1* gene (1). From a clinical point of view, a broad range of clinical presentation is recognized and a reasonable functional prognosis is expected, with a very mild slow progression (8) or even motor improvement (5). Most of the cases have a dominant mode of transmission (9). More recently a recessive mode of transmission was also recognized, but considerably less frequent (3,4). The few clinical cases with AR inheritance published up to 2006 had significant motor impairment, but in 2007, Kossugue et al. (6) presented two mildly affected brazilian patients.

We present an adult patient with a compound heterozygosity form of CCD, with clinical symptoms related to recreational exercise.

Clinical Case

The patient is a 50 years old Caucasian male, born of a non consanguineous marriage. The parents are still alive and do not present signs of muscle disease. He works in the health public system as male nurse, without any physical limitation. He complains of fatigability while doing recreational sport activity (beginning at the end of the third decade of life), like riding a bicycle and swimming, forcing him to stop and rest for a five to ten minutes period, after which he is able to resume a less strenuous physical activity. He doesn't report any episode of sudden weakness, cramps or dark urine. Despite this limitation, he keeps doing his physical activities on a weekly basis, without deterioration of physical performance or any new neuromuscular symptom until today.

Neurologic examination showed a normal physical appearance, with normal cranial nerves, strength and muscle bulk. No spine deformities or contractures were present. Myotonia and fasciculations were not observed and Gower's sign was negative. Deep tendon reflexes were present. Sensory system examination was normal. There were no symptoms of cardiac or respiratory dysfunction.

Laboratory Investigation

The CK determinations showed elevated values throughout the years, ranging from 554 to 5469 UI (lower and upper limits of serial determinations over the years). His cardiovascular examination was normal, including the determination of cardiac enzymes on several occasions.

The EMG examination showed normal motor and sensory nerve conduction studies, and needle examination of several muscles in the proximal and distal segments of the upper and lower extremities did not show any evidence of muscle or nerve disease.

Histological Examination: Deltoid muscle

The muscle biopsy with haematoxylin and eosin (HE) staining (Fig. 1) showed a diffusely abnormal muscle with increa-

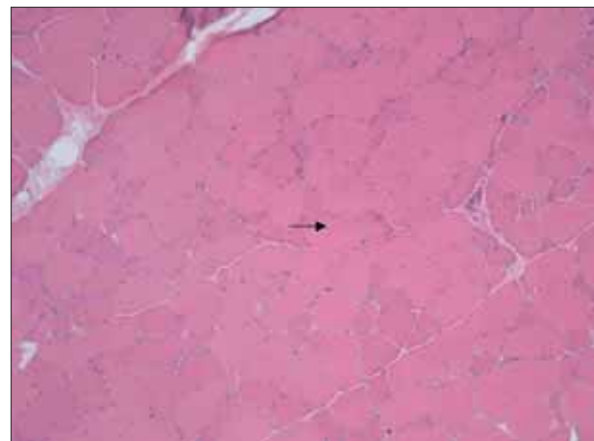


Fig. 1. Variability in fiber size with atrophy and hypertrophy (HE X200)

sed diameter variability of fibers, with atrophic and hypertrophic fibers. The atrophic fibers had round or angulated contours and were random or on the same area of the fascicles and there was also a moderate increase in the number of central nuclei, very rare necrotic fibers and a slight increase in endomysial connective tissue. With oxidative enzymes, some of the fibers (atrophic and normal sized) revealed a peripheral round area without oxidative enzyme activity on NADH-TR, SDH and COX, one or several per fiber, and some with a peripheral rim of increased oxidative activity and glycogen, originating "core-like" structures (Fig. 2). These structures extended almost along the full length of the fiber longitudinal

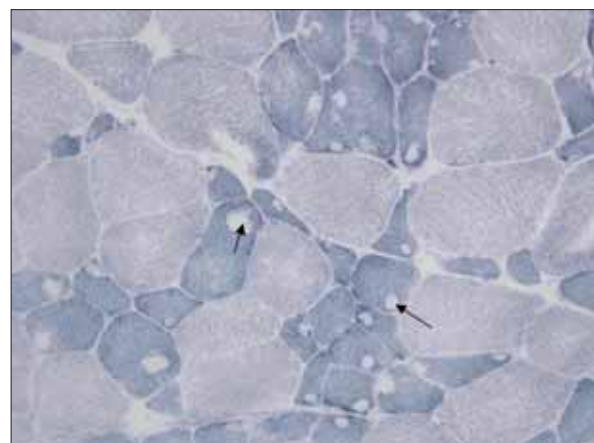


Fig. 2. Cores (arrows) (SDHase X400)

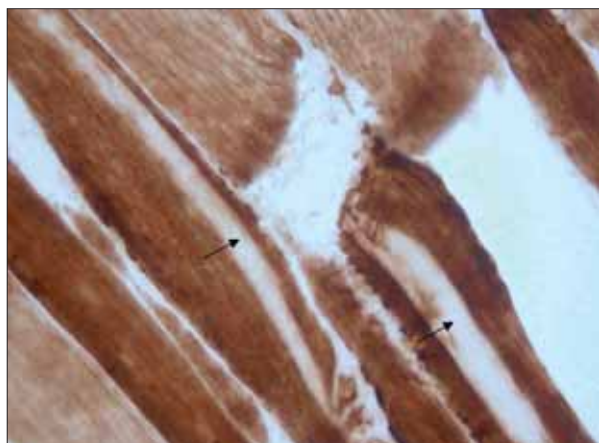


Fig. 3. Longitudinal cores (arrows) (COX X400)

axis (Fig. 3) and were found in type 1 fibers where they had a slightly reduced ATPase activity. In the semithin sections from the material included in Epon, irregularity of the sarcomeres inside the cores was observed (Fig. 4).



Fig. 4. Myofibrillar disorganization (AT semithin sections X1000)

Muscle MRI of the pelvic and thigh muscles

T2 weighted pelvic and thigh muscles MRI disclosed a very slight fat infiltration of the biceps femoris and semimembranosus muscles (Fig.5). The pelvic muscles were normal as well as the muscles of the anterior compartment of the thigh.

Molecular Genetic studies

Methodology: Direct sequencing in both directions of the hotspots 1 (exons 1-17), 2 (exons 39-47) and 3 (exons 93-105) including the exon-intron junctions of *RYR1* (Accession Number NM_000540). The mutation c.14468C>T was screened by PCR-RFLP and sequenced in 100 normal controls.

Results: The mutations c.7361G>A (p.Arg2454His) in exon 46 and c.14468C>T (p.Thr4823Met) in exon 100 were detected, both in heterozygosity. The mutation c.14468C>T was not detected in 200 normal alleles.

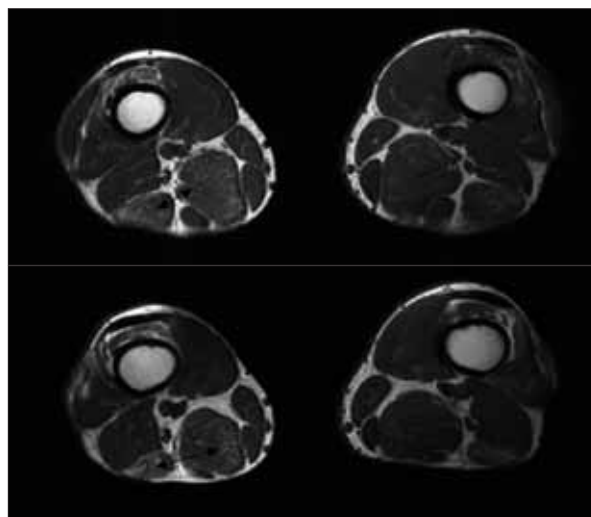


Fig. 5. Fat infiltration of the biceps and semimembranosus muscles (arrows)

Discussion

In the 89th ENMC International Workshop (10), the revised diagnostic criteria for CCD stated that recessive inheritance was not documented and that various mutations in or linkage to the *RYR1* gene had been reported in several families. Haan et al. (11) mapped the CCD locus and linkage to chromosome 19q13.1 was confirmed by Kausch et al. (12). The major hotspot for CCD mutations is found in the C-terminal transmembrane domain of the *RYR1* (13) encoding the luminal/transmembrane domain of *RYR1*. Two-thirds of patients with CCD have mutations in exons 95-105 (14). The pathogenic mutations in CCD cause a depletion of calcium stores, in opposition to malignant hyperthermia, where it is found an increased sensitivity to activation (15).

The majority of cases of CCD have an AD mode of inheritance. The first genetically documented cases of AR inheritance were reported in 2002 (3,4), although Manzur et al. already admitted this possibility in 1998 (16). AR CCD is still rarely diagnosed and it is generally associated with a severe phenotype. Until today, only three families presented a compound heterozygous AR transmission. Romero et al. (5) reported two compound heterozygotes AR CCD families with the rare syndrome of fetal akinesia. One of the patients died at 32 weeks of gestation but his brother and the patient from the other family severely affected at birth, survived, needing intensive care assistance as newborns and intensive physiotherapy in the following years. The brother of the deceased baby achieved walking without assistance at 5 years and half of age and the other patient could only crawl at 5 years of age. More recently, Kossugue et al. (6) reported two adult brothers, diagnosed at 46 and 42 years of age, mildly disabled, with the muta-

tions R4558Q (c.13673G>A) in exon 94 and A4846 (c.14537C>T) in exon 101.

Comparing with the examples above, our patient is the least affected by the disease, without any physical abnormality or significant physical limitation. The mutations G7361A and C14468T are both novel mutations and were not found in 200 normal control chromosomes. The fact that the parents are neurologically normal but carriers of each of these mutations probably means that they are pathogenic only when together.

The possibility of autosomal recessive inheritance has been put forward as very likely for patients considered sporadic forms of CCD. With the increasing availability to perform muscle biopsy and molecular genetic studies, it is reasonable that the number of AR CCD cases will be more common and easily identified than they are today and the clinical severity of the disease will become broader, with increasing numbers of less severe cases. ■

References

1. Zhang Y, Chen HS, Khanna VK, *et al*. A mutation in the human ryanodine receptor gene associated with central core disease. *Nat Genet* 1993;5:46-50.
2. Quane KA, Healy JMS, Keating KE, *et al*. Mutations in the ryanodine receptor gene in central core disease and hyperthermia. *Nat Genet* 1993;5:51-55.
3. Ferreiro A, Monnier N, Romero NB, *et al*. A recessive form of central core disease, transiently as multi-minicore disease, is associated with a homozygous mutation in the ryanodine receptor type 1 gene. *Ann Neurol* 2002;51:750-759.
4. Junbluth H, Muller CR, Halliger-Keller B, *et al*. Autosomal recessive inheritance of RYR1 mutations in congenital myopathy with cores. *Neurology* 2002;59:284-287.
5. Romero NB, Monnier N, Viollet L, *et al*. Dominant and recessive central core disease associated with RYR1 mutations and fetal akinesia. *Brain* 2003;126:2341-2349.
6. Kossugue PM, Paim JF, Navarro MM, *et al*. Central core disease due to recessive mutations in RYR1 gene: is it more common than described? *Muscle Nerve* 2007;35:670-674.
7. Dubowitz V. Oxidative enzymes and phosphorylase in central core disease of muscle. *Lancet*. 1960; 2:23.
8. Lamont PJ, Dubowitz V, Landon DN, *et al*. Fifty year follow-up of a patient with central core disease shows slow but definite progression. *Neuromuscul Disord* 1998;8:385-391.
9. Byrne E, Blumbergs PC, Hallpike JF. Central core disease. Study of a family with five affected generations. *J Neurol Sci* 1982;53:77-83.
10. De Cauwer H, Heytens L, Martin JJ. Workshop report of the 89th ENMC International Workshop: Central Core Disease, 19th-20th January 2001, Hilversum, The Netherlands. *Neuromuscul Disord* 2002;12:588-595.
11. Haan EA, Freemantle CJ, McCure JA, Friend KL, Mulley JC. Assignment of the gene for central core disease to chromosome 19. *Hum Genet* 1990;86:187-190.
12. Kausch K, Lehmann-Horn F, Janka M, *et al*. Evidence for linkage of the central core disease locus to the proximal long arm of human chromosome 19. *Genomics* 1991;10:765-769.
13. Monnier N, Romero NB, Lerala J, *et al*. Familial and sporadic forms of central core disease are associated with mutations in the C-terminal domain of the skeletal muscle ryanodine receptor. *Hum Mol Genet* 2001;10:2581-2592.
14. Davis MR, Haan E, Jungbluth H, *et al*. Principal mutation hotspot for central core disease and related myopathies in the C-terminal transmembrane region of the RYR1 gene. *Neuromuscul Disord* 2003;13:151-157.
15. Lyfenko AD, Goonasekera SA, Dirksen RT. Dynamic alterations in myoplasmic Ca²⁺ in malignant hyperthermia and central core disease. *Biochem Biophys Res Commun* 2004;322:1256-1266.
16. Manzur AY, Sewry CA, Ziprin J, Dubowitz V, Muntoni F. A severe clinical and pathological variant of central core disease with possible autosomal recessive inheritance. *Neuromuscul Disord* 1998;467:467-473.

Correspondência:

Luis Negrão
 Consulta Externa de Doenças Neuromusculares
 Serviço de Neurologia
 Hospitais da Universidade de Coimbra
 Av. Bissaya Barreto
 3000-075 Coimbra
 luis.negrao@netvisao.pt



Recurrent demyelinating lesion of the ulnar nerve in the arm - case report Lesão desmielinizante recorrente do Nervo Cubital no braço - caso clínico

Luis Negrão, Anabela Matos, Argemiro Geraldo

Consulta Externa de Doenças Neuromusculares, Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra.

Introduction

Isolated ulnar nerve lesion in the arm is rare.

We report a patient with a recurrent demyelinating lesion of the ulnar nerve in the arm, responsive to immunoglobulin G infusion (IVIg).

Clinical report

The patient is a 22 year-old Caucasian man, with a two weeks history of left ulnar innervated hand muscles weakness (G4-MRC) and paresthesias on the ulnar aspect of the hand.

The EMG examination of the left ulnar nerve showed an 83% area reduction of the compound muscle action potential of abductor digiti minimi, with stimulation in the axilla compared to more distal stimulation. The needle electrode examination of the left 1st dorsal interosseous and abductor digiti minimi muscles showed a sparse number of positive sharp waves at rest and a reduced pattern of muscular recruitment with increased firing of motor unit potentials of normal morphology during voluntary muscle contraction.

It was prescribed, for five days, a dose of 0.4g/Kg/day of IVIg. Ten days after the treatment the patient recovered clinically and the EMG examination showed a significant improvement of the previous area reduction (33%). The patient remains free of symptoms until today.

Four years before, the patient had presented the same clinical picture and EMG findings. The therapeutic response to IVIg was similar. He has been asymptomatic between the two episodes.

Conclusion

This clinical case is rare due to the localization of the lesion, its demyelinating nature, spontaneous recurrence and good response to IVIg.

Key words: monofocal motor neuropathy; ulnar nerve neuropathy; motor conduction block; mononeuropathy; multifocal motor neuropathy;

Running title: Demyelinating ulnar nerve lesion in the arm

Introdução

A lesão isolada do Nervo Cubital no braço é rara.

Descrevemos um doente com uma lesão recorrente do Nervo Cubital no braço, de natureza desmielinizante, com boa resposta à administração de imunoglobulina G endovenosa (IgIV).

Caso Clínico

O doente é um homem de raça caucasiana, de 22 anos de idade, com queixas de fraqueza dos músculos da mão esquerda inervados pelo Nervo Cubital (G4-MRC) e parestesias no bordo cubital da mão, com duas semanas de evolução.

O EMG do Nervo Cubital esquerdo com registo no músculo abductor do dedo mínimo, revelou uma redução de 83% na área da resposta motora com estimulação na axila e em comparação com as respostas obtidas por estimulação mais distal e o exame com eléctrodo-agulha dos músculos 1º interósseo dorsal e abductor do dedo mínimo revelou um padrão de recrutamento muscular reduzido, potenciais de unidade motora de morfologia normal com aumento da frequência de recrutamento e um número reduzido de ondas lentas em repouso.

Foi prescrita IgIV na dose de 0,4g/Kg/dia, durante cinco dias e dez dias após o tratamento verificou-se recuperação completa dos défices neurológicos e no estudo EMG uma melhoria significativa da área da resposta motora com estimulação axilar.

Quatro anos antes, o doente apresentou a mesma sintomatologia clínica e achados EMG. A resposta clínica à administração de IgIV foi idêntica e o doente esteve assintomático entre os dois episódios clínicos.

Conclusão

O caso clínico é raro pela localização da lesão no braço, a sua natureza desmielinizante, recorrência e a boa resposta à terapêutica com IgIV.

Palavras-chave: neuropatia motora monofocal; neuropatia do Nervo Cubital; neuropatia motora monofocal; bloqueio de condução nervosa motora; mononeuropatia; neuropatia motora multifocal;

Título de cabeçalho: Lesão desmielinizante do Nervo Cubital no braço

Introduction

The ulnar nerve is the terminal branch of the medial cord of the brachial plexus. It receives major contributions from the C8 and T1 roots and less frequently from C7. It becomes individualized in the proximal axilla, runs down the arm medially to the elbow and, after passing the ulnar groove, enters the forearm. Here it passes under the humeral-ulnar arcade, goes through the flexor carpi ulnaris muscle and runs in an anterior and lateral position in the forearm to enter the Guyon's canal at the wrist. It is a mixed nerve and only sends motor branches after passing the ulnar groove⁽¹⁾.

Through its course the ulnar nerve can be damaged in several locations, especially at the ulnar groove and Guyon's canal. In the first area, local reduced motor conduction velocity and/or partial motor conduction block are common neurophysiological findings.

Isolated demyelinating ulnar nerve lesion in the arm has been rarely described.

We report a patient with such a lesion, recurrent and responsive to immunoglobulin G infusion.

Case report

The patient is a 22 year-old Caucasian man, seen at the Neuromuscular Outpatient Clinic for Neuromuscular Diseases in 2006. He had two weeks history of left hand weakness and paresthasias on the ulnar side of the hand. The neurological examination revealed weakness in the left ulnar innervated hand muscles (G4-MRC) and hypoesthesia to tactile and pain on the ulnar side.

The ulnar nerve was not tender and its surface was soft without enlargement. There was no muscle atrophy of the median and ulnar innervated left hand muscles.

The sensory examination and strength evaluated in the right arm were normal, as well as in the legs and cranial nerves. No fasciculations or tremors were noted and there were no upper motor neuron signs.

There were no palpable masses in the upper arm or adenopathies in the axilla. He was not on any medical treatment; there was no history of trauma, recent or old, contact or exposure to toxic products (professional or recreational).

Using percutaneous stimulation and surface recording electrodes, with the active electrode over the abductor digiti minimi muscle and the reference electrode over its tendon, the motor nerve conduction study of the left ulnar nerve (Table 1A, Fig. 1) revealed a partial motor conduction block without temporal dispersion in the arm in the segment axilla to above elbow. The motor responses recorded with ulnar stimulation distal to the axilla were normal.

Left ulnar F waves had normal minimal latency. The needle electrode examination of the left 1st dorsal interosseous and abductor digiti minimi muscles during voluntary muscle contraction revealed a reduced pattern of muscular recruitment with increased firing of motor unit action potentials of normal morphology with a sparse number of positive sharp waves at rest. The motor nerve conduction study of the right ulnar nerve was normal, as well as the motor nerve conduction studies of the radial, median and peroneal nerves, bilaterally. The sensory nerve conduction studies (antidromic method with surface recording electrodes) of the ulnar, median, radial and sural nerves, bilaterally, were also normal.

Laboratory studies including hematological and biochemical, thyroid hormones, vitamin B12 and folic acid were normal. Blood and urinary immunoelectrophoresis were normal. ANA's, ANCA's and anti-cardiolipine antibodies were negative and serologic testing for HIV, HBV and HBC were also negative. Testing for anti-GM1 and anti-MAG antibodies was negative.

The cerebrospinal fluid examination was unrevealing and MRI of the left arm and brachial plexus were normal. Genetic testing for hereditary nerve pressure palsy neuropathy was negative.

The dose of 0,4g/Kg/day of IVIg was prescribed for five consecutive days. Ten days after the treatment, the patient recovered clinically and a second nerve conduction investigation (Table 1) showed a significant improvement of the previous conduction block, on this follow-up study area reduction was only of 33% at the demyelinating site (Fig.1B). Two years after this episode, he remains asymptomatic.

In the beginning of 2002, the patient had presented the same acute neurological deficit and EMG findings, with a 94.4% area reduction in the arm segment (Table 1). The routine laboratorial and radiological investigations (cervical CT scan and plain X-ray of the left shoulder and arm)

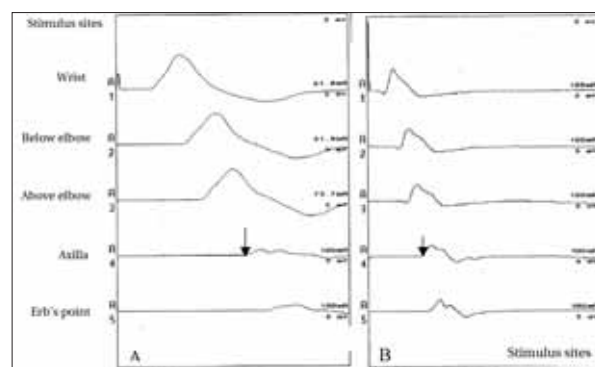


Fig. 1. Left ulnar CMAPs recorded from the hypothenar muscles (2006) (A) Partial motor conduction block in the arm (arrow), with normal motor distal responses. (B) Two weeks after IVIg treatment: improved partial motor conduction block in the arm (arrow).



Table 1. Motor nerve conduction studies data

Nerve/segment	Distal latency (ms) (at onset of negative peak)	Amplitude (mV) (negative peak)	Area (mVms) (negative peak)	Duration (ms) (negative deflection)	Conduction velocity (m/s)
<i>Left ulnar</i>	1 / 2 / 3	1 / 2 / 3	1 / 2 / 3	1 / 2 / 3	1 / 2 / 3
Wrist	2.8 / 3 / 2.5	5.1 / 9 / 5.9	18.8 / 24.9 / 18.1	8.6 / 5.6 / 7.1	
BE	6.3 / 5.7 / 5.7	4.7 / 8.3 / 5	17.8 / 23.5 / 17.0	8.6 / 6.1 / 7.1	61 / 67 / 59
AE	8.2 / 7.2 / 7.3	4.7 / 8.2 / 4.5	17.9 / 23.7 / 16.1	8.5 / 6.2 / 7.4	53 / 70 / 44
Axilla	11.5 / 11.1 / 11.1	0.3 / 1.4 / 3.1	1.0 / 3.9 / 10.8	8 / 6.2 / 6	
Erb's point	-- / 12.8 / 13	-- / 1.6 / 3.1	-- / 4.6 / 8.2	-- / 6.1 / 6.1	
F wave	-- / 23.2 / 24.5				
<i>Left median</i>					
Wrist	3.4 / 3.3 / --	2.5 / 7 / --	8.1 / 30 / --	8.6 / 7.3 / --	
Elbow	7.1 / 7.1 / --	2.3 / 7.1 / --	7.4 / 27 / --	8.7 / 7.3 / --	62 / 54 / --
Axilla	10.8 / 9.9 / --	2.2 / 6.8 / --	8.2 / 24 / --	9.3 / 7.2 / --	
F wave	-- / 22.8 / --				

1: EMG results in 2002; 2: EMG results in 2006 (pre-treatment); 3: EMG results in 2006 (two weeks post-treatment); BE, below elbow; AE, above elbow; --, not recorded;

were normal. He was treated with IVIg in the dose of 0.4g/Kg/day for five days. Re-evaluation two weeks later revealed complete recovery of the neurological deficits. EMG control study was not performed.

Between these two episodes, the patient was asymptomatic, without any treatment.

Discussion

Isolated ulnar nerve lesions are most commonly located at the elbow where they can occur spontaneously⁽²⁾ or after local trauma⁽³⁾, sometimes many years later, while the Guyon's canal is a much less common place for ulnar nerve lesions. In the arm, it is rare to find ulnar nerve lesions and when present, they are usually part of a more generalized peripheral nerve lesion, with the median and radial nerves also involved⁽⁴⁾. In these cases an extrinsic compression of sufficient duration or trauma are the common causes. Intrinsic nerve tumors, although rare, could be a probable cause⁽⁵⁾. The results of EMG in our patient excluded localized lesion at the elbow and Guyon's canal, and there was no history of localized external compression or trauma, isolated or recurrent. The MRI of the upper arm and brachial plexus was normal, ruling out compressive masses and infiltrative lesions.

The existence of a genetic peripheral nerve disorder that presents with signs and symptoms of recurrent acute peripheral nerve palsy, could be possible, especially hereditary neuropathy with liability to pressure palsy⁽⁶⁾, but testing for PMP 22 deletion was negative.

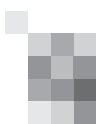
In 1988, Parry and Clarke⁽⁷⁾ described five patients with upper arm asymmetric progressive weakness, in which partial motor conduction block was present in more than one nerve in the EMG examination. Since then, several groups of patients with similar symptomatology have been described⁽⁸⁾ and the multifocal motor neuropathy

(MMN) has emerged progressively as an autonomous entity. The clinical similarities with the Lewis-Sumner syndrome (LSS)⁽⁹⁾ makes the differential diagnosis difficult, but electrophysiological data and evaluation of the anti-GM1 antibodies are helpful. The response to treatment is also different in the two diseases, with reported good response to IVIg in MMN⁽¹⁰⁾, while LSS has a better response to steroids⁽¹¹⁾.

In 2000, Jafari et al.⁽¹²⁾ described one patient with only the right ulnar nerve affected and in 2002 Felice et al.⁽¹³⁾ described three more patients with one single nerve affected. The clinical symptomatology was purely motor and these four cases exhibited partial motor conduction block outside the usual common entrapment or compression injury sites and responded to repeated IVIg administration.

These clinical cases are rare and the demyelinating nature of the lesion and responsiveness to IVIg indicate they are similar to the more classical, generalized, form of MMN.

Our patient is similar to these last four patients, with some particularities: 1. The sensory symptomatology was evident and it's unique among these patients. It's similar to neuropraxia, with sensory symptoms distal to the lesion and normal recorded distal sensory responses. 2. Preserved ulnar F waves (absent in Felice's cases and not reported in Jafari's case), which could be explained by a more restricted and focal lesion, leaving intact some of the more rapid motor fibers. 3. The anti-GM1 antibodies titers were negative (the Felice's patients were all negative to anti-GM1 antibodies). The variable presence of anti-GM1 antibodies in cases of MMN is well known⁽¹⁴⁾. 4. We observed an impressive clinical and electrophysiological response to IVIg. Repeated treatments were necessary to maintain the clinical response in the cases reported by Felice et al. and Jafari et al, which is different from what we observed in our patient. The electrophysiological impro-



vement that we reported was also documented by Jafari et al. Repeated electrophysiological examinations were not reported by Felice et al.

In conclusion, clinical weakness in one or several peripheral nerves with normal motor nerve conduction studies in the most usual segments should alert for the possibility of a more proximal lesion. Efforts should be made to explore the more proximal segments of the nerve, including root stimulation and it should always be kept in mind that the clinical manifestations of the demyelinating peripheral nerve diseases are very broad and that focal and generalized forms should be recognized. ■

References

1. Dawson DH, Hallett M, Wilbourn AJ. Entrapment neuropathies, 3rd ed. Philadelphia: Lippincott-Raven, 1999.
2. Feindel W, Stratford J. The role of the cubital tunnel in tardy ulnar palsy. *Can J Surg* 1958;1:287-300.
3. Osborne GV. The surgical treatment of tardy ulnar neuritis. *J Bone Joint Surg Br* 1957;39:782.
4. Marinacci AA. The value of the electromyogram in the diagnosis of pressure neuropathy from "hanging arm". *Electromyography* 1967;1:5-10.
5. Birch R. Peripheral nerve tumours. In Dick PJ, Thomas PK, Griffin JW, Low PA, Poduslo JF (eds): *Peripheral Neuropathy*. Philadelphia, W.B. Saunders, 1993;1623-1640.
6. Hong Y, Kim M, Kim H, et al. Clinical and electrophysiological features of HNPP patients with 17p11.2 deletion. *Acta Neurol Scand* 2003;108:352-358.
7. Parry GJ, Clarke S. Multifocal acquired demyelinating neuropathy masquerading as motor neuron disease. *Muscle Nerve* 1988;11:103-107.
8. Slee M, Selvan A, Donaghy M. Multifocal motor neuropathy: the diagnostic spectrum and response to treatment. *Neurology* 2007;69:1680-1687.
9. Lewis RA, Sumner AJ, Brown MJ, Asbury AK. Multifocal demyelinating neuropathy with persistent conduction block. *Neurology* 1982;32:958-964.
10. Pestronk A, Cornblath DR, Ilyas AA, et al. A treatable multifocal motor neuropathy with antibodies to GM1 ganglioside. *Ann Neurol* 1988;24:73-78.
11. Viala K, Renie L, Maisonobe T, et al. Follow-up study and response to treatment in 23 patients with Lewis-Sumner syndrome. *Brain* 2004;127:2010-2017.
12. Jafari H, Carlander B, Camu W. Monofocal motor neuropathy responsive to intravenous immunoglobulin. *Muscle Nerve* 2000;16:10-1611.
13. Felice KJ, Goldstein JM. Monofocal motor neuropathy: improvement with intravenous immunoglobulin. *Muscle Nerve* 2002;25:674-678.
14. Taylor BV, Gross L, Windebank AJ. The sensitivity and specificity of anti-GM1 antibody testing. *Neurology* 1996;47:951-955.

Correspondência:

Luís Negrão
Consulta Externa de Doenças Neuromusculares
Serviço de Neurologia
Hospitais da Universidade de Coimbra
Av. Bissau Barreto
3000-075 Coimbra
luis.negrao@netvisao.pt

Genética das demências - Uma breve revisão *Dementia genetics - A brief review*

Guerreiro RJ¹, Brás JM¹, Santana I², Oliveira C^{1,2}

1-Laboratório de Neurogenética, Centro de Neurociências e Biologia Celular de Coimbra, Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra.

Resumo

As demências são geralmente situações esporádicas com uma etiologia multifactorial. Quando existe uma base familiar, os factores genéticos podem ser decisivos (mutações) ou concorrer para a sua expressão (factores de risco). No primeiro caso o padrão de hereditariedade é definido e, frequentemente, autossómico dominante. Na grande maioria das situações, a fisiopatologia é mais complexa, sendo a hereditariedade um cofactor mais ou menos relevante no desenvolvimento da doença.

Assim sendo, o estudo das bases genéticas da demência é importante e tem aplicações objectivas ou potenciais em vários domínios. Quando se identifica uma mutação, o impacto clínico e assistencial, quer em termos de diagnóstico, quer de aconselhamento genético da família são óbvios. Por outro lado, a identificação de novos *loci* permite-nos melhorar a percepção da patogénese da doença de uma forma geral (e não apenas da forma genética da mesma), revelando assim, novos alvos. Abre ainda campo ao desenvolvimento de modelos animais da doença que podem ser usados para testar novas hipóteses patogénicas, ou diferentes estratégias de tratamento. Permite-nos também uma visão mais próxima da função génica e proteica. A expectativa é a de que, num futuro próximo, este conhecimento permita basear o estudo das demências na identificação de potenciais factores de risco e marcadores precoces de doença, bem como na aplicação de novas armas de diagnóstico específicas e modalidades terapêuticas individualizadas.

Palavras-chave: Genética, Demência

Título de cabeçalho: Genética das demências

Abstract

Dementia is usually considered as a sporadic disease with a multifactorial aetiology. When a familiar basis exists, the genetic factors may be decisive (mutations) or concur to its expression (risk factors). In the first case the hereditary pattern is well defined and frequently autosomal dominant. In the majority of cases, the physiopathology is more complex and hereditary is a cofactor more or less relevant in the development of the disease.

In this way, the study of the genetic basis of these disorders is important and has objective or potential applications in several areas. When a mutation is identified, the clinical and assistential implications in terms of diagnostic and genetic counselling for the family are obvious. Additionally, the identification of pathogenic loci may lead to a better perception of the pathogenesis of the general disease and not only of the genetic form, showing new targets. It may also lead to the development of animal models of the disease that may be used to test new hypothetical pathways or different therapeutic approaches. It also allows a direct and global view of gene and protein functions. In the near future, this knowledge will ultimately allow the study of dementias to be based on the identification of potential risk factors and early disease markers, as well as on the use of new specific diagnostic weapons and individualized therapeutic approaches.

Keywords: Genetics, Dementia

Header: Dementia genetics

Introdução

A demência, ou síndrome demencial, é a expressão clínica de múltiplas entidades patológicas. De acordo com as perspectivas epidemiológicas actuais, cerca de 5% dos indivíduos com mais de 65 anos de idade sofrem de uma forma de demência. Clinicamente, esta síndrome é definida como um défice adquirido das capacidades cognitivas e da memória com repercussão funcional^[1]. Relativamente à fisiopatologia, as demências são doenças complexas e heterogéneas que resultam de uma conjugação de factores ambientais e genéticos. O estudo da genética destas patologias é importante por várias razões: 1) sempre que se identifica uma mutação num doente, este resultado vai ter um impacto clínico na família, com implicações em termos de diagnóstico, de testes pré-natais e pré-sintomáticos; 2) a identificação de *loci* patogénicos possibilita uma melhor percepção da patogénese da doença em geral, não apenas da forma genética dessa doença, oferecendo assim, potenciais alvos terapêuticos; 3) permite ainda o desenvolvimento de modelos animais da doença que podem ser usados para testar novas hipóteses patogénicas, bem como o desenvolvimento de novas terapêuticas e permite-nos uma observação directa, sobre a função génica e proteica [2]. A procura de genes possivelmente associados com a demência, como em quaisquer outras doenças complexas, é dificultada por diversos factores: (1) o efeito fraco a moderado de determinada variante genética; (2) a heterogeneidade alélica; (3) os padrões de interacção não identificados e difíceis de modelar; (4) o tamanho da amostra insuficiente *versus* estratégias de amostragem inadequadas; (5) os diferentes *backgrounds* genéticos em diferentes populações e a estratificação da população; (6) a possibilidade de ocorrência de falsos positivos e, obviamente, (7) a ocorrência de *linkage disequilibrium* entre polimorfismos que não aqueles inicialmente associados com a doença.

Nesta revisão, discutimos as últimas descobertas genéticas relacionadas com as demências, bem como, a importância dos diferentes tipos de estudos genéticos para o conhecimento destas doenças.

Doença de Alzheimer

A doença de Alzheimer (DA) é a principal causa de demência, sendo responsável por pelo menos 60% dos casos de síndrome demencial. É uma doença neurodegenerativa caracterizada por uma perda neuronal severa, selectiva que afecta predominantemente e precocemente o hipocampo e outras estruturas dos circuitos da memória. É uma doença complexa, que em termos etiológicos se pode classificar em formas familiares e esporádicas^[1]. As primeiras caracterizam-se pela presença de mutações muito penetrantes, apresentam uma hereditariedade autossómica dominante e um início precoce da doença. As formas esporádicas são multifactoriais e em termos genéticos complexas e heterogéneas. Classificam-se, de acordo com a idade de início em: formas precoces, em que o início da doença ocorre antes dos 65 anos de idade e as formas tardias, caracterizadas por um início da doença depois dos 65 anos de idade^[3].

Doença de Alzheimer familiar

Foram identificadas mutações completamente penetrantes (causais) em três genes, que determinam predominantemente DA familiar, autossómica dominante de início precoce (Tabela I). Estima-se que cerca de 5-10% dos casos de DA correspondam a estas formas familiares de início precoce^[3]. Nos casos onde foram detectadas mutações, cerca de 10% estão ligados ao cromossoma 21q21, resultando numa alteração do processamento metabólico da proteína precursora amilóide (*APP*, OMIM 104760) que conduz à formação de agregados fibrilares do peptídeo β -amilóide, tóxicos para os neurónios^[4]. Cerca de 80% estão relacionados com mutações no gene da presenilina 1 no cromossoma 14q24.3 (*PSEN1*, OMIM 104311)^[5] e 10% com o gene da presenilina 2 no cromossoma 1q31-q42 (*PSEN2*, OMIM 600759)^[6,7]. Estas proteínas mutantes vão desempenhar funções anómalas, sendo a sua toxicidade também mediada pela β -amilóide.

Os doentes com síndrome de Down desenvolvem as

Tabela I. Sistematização das principais características das mutações associadas com a DA familiar.

Gene (proteína)	Localização cromó.	Modo Her.	Nº mutações patogénicas (famílias afectadas)	Idade média de início da doença (intervalo)	Relevância para a patogénese da DA
<i>APP</i> (Proteína precursora β -amilóide)	21q21.3	AD	27 (75)	51.5 (35-60)	Aumento da A β (ratio A β 42/ A,40)
<i>PSEN1</i> (presenilina 1)	14q24.3	AD	159 (353)	44.1 (24-60)	Aumento da A β (ratio A β 42/ A β 40); essencial para a actividade da γ -secretase
<i>PSEN2</i> (presenilina 2)	1q31-42	AD	11 (19)	57.1 (46-71)	Aumento da A β (ratio A β 42/ A β 40); essencial para a actividade da γ -secretase?

(Localização cromó - Localização cromossómica; Modo Her. - Modo de hereditariedade; AD - autossómico dominante)

características neuropatológicas da doença de Alzheimer numa idade mais precoce que os indivíduos com DA sem trissomia 21 [8]. Tanto as placas senis como as tranças neurofibrilares estão presentes nos cérebros de todos os indivíduos com síndrome de Down com idades superiores a 40 anos. Este facto deve-se à triplicação do gene da APP e levou à sugestão de que a duplicação deste segmento do cromossoma 21 seria o defeito genético subjacente à DA. No entanto, a demonstração da ocorrência de tal duplicação foi impossível tanto em formas familiares como em formas esporádicas desde os anos 80 [9, 10]. Em 2006 Rovelet-Lecrux et al, finalmente encontraram uma duplicação do locus da APP em cinco casos de DA autossómica dominante de início precoce associada a angiopatia amilóide severa. Hoje conhecem-se 8 famílias onde a duplicação do gene completo da APP é a causa genética da doença de Alzheimer [11].

Doença de Alzheimer esporádica

Relativamente à forma mais comum de doença de Alzheimer, a DA com início tardio, apenas um factor genético parcialmente penetrante foi definitivamente estabelecido - o alelo ε4 da apolipoproteína E (*APOE*, cromossoma 19q13.2, OMIM 107741), cujo produto proteico está envolvido no transporte de colesterol [12]. A variante ε4 da apolipoproteína E está provavelmente associada a uma deposição aumentada de β-amilóide fibrilar e pode ser encontrada em cerca de 40% dos casos de DA [13]. A presença do alelo ε4 da ApoE não é necessária nem suficiente para o desenvolvimento desta doença, actuando como um factor modificador do risco. Este alelo antecipa a idade de início da doença, de uma forma dependente da dose. Assim, o risco

cumulativo em termos de antecipação da doença tem um impacto importante na incidência deste tipo de patologias onde o maior factor de risco é a idade, aumentando em cerca de 8 vezes o risco de desenvolvimento de doença, quando em homozigotia. Adicionalmente, este efeito (antecipador) é extensivo às formas familiares e parece ser responsável por pelo menos 70% do risco de conversão para demência nos doentes com Defeito Cognitivo Ligeiro [14].

Tem sido sugerida a existência de genes de susceptibilidade adicionais para ambas as formas de DA (início precoce / tardio). No entanto, nenhum dos mais de cinquenta *loci* genéticos estudados e associados com a doença de Alzheimer foram consistentemente replicados em análises subsequentes [3].

Genética de outras demências

As bases genéticas de outras formas de demência têm vindo a ser reveladas nos últimos anos (Tabela II). Apesar de estas patologias serem muito menos frequentes que a doença de Alzheimer, a identificação de alterações genéticas nas mesmas, pode contribuir para a identificação de alterações do metabolismo comuns a diversas formas de demência. Existem ainda doenças geneticamente determinadas que, afectando em geral crianças ou adolescentes, podem ocasionalmente manifestar-se como demência na idade adulta. Algumas destas doenças são representadas na Tabela III, bem como o respectivo modo de hereditariedade.

Degenerescência frontotemporal

A degenerescência frontotemporal (DFT) é a designação geral de um grupo de entidades que têm em comum a

Tabela II. Genes e localizações cromossómicas associados com os principais tipos de demência não Alzheimer.

Tipo de demência	Símbolo	Gene	Cromossoma
Demência frontotemporal com parkinsonismo	FTDP17	<i>MAPT</i>	17q21.1
Demência frontotemporal com parkinsonismo negativa para tau e positiva para ubiquitina	FTD-U	<i>PGRN</i>	17q21.32
Demência familiar britânica	DFB	<i>ITM2B</i>	13q14.3
Demência familiar dinamarquesa	DFD	<i>ITM2B</i>	13q14.3
Arteriopatia cerebral autossómica dominante com enfartes sub-corticais e leucoencefalopatia	CADASIL	<i>NOTCH3</i>	19p13.2-p13.1
Doença de Creutzfeld-Jakob	DCJ	<i>PRNP</i>	20pter-p12
Doença de Gerstmann-Straussler	GSS	<i>PRNP</i>	20pter-p12

Tabela III. Algumas doenças geneticamente determinadas que afectam em geral crianças ou adolescentes, podendo ocasionalmente manifestar-se como demência na idade adulta.

	Tipo de hereditariedade
Doença de Niemann Pick tipo C	Autossómica recessiva
Doença de Parkinson	Autossómica dominante/recessiva
Ataxia espinocerebelosa	Autossómica dominante
Doença de Wilson	Autossómica recessiva
Doenças mitocondriais (MERRF, MELAS, Leigh)	“Materna”
Adrenoleucodistrofia	Ligada ao cromossoma X
Leucodistrofia metacromática	Autossómica recessiva

afecção predominante das regiões anteriores do cérebro. Incluem-se neste grupo nosológico a demência frontal primária e a variante com associação de doença do neurônio motor (DNM), as formas temporais (nomeadamente a afasia progressiva primária e a demência semântica) e formas mistas. As suas manifestações clínicas essenciais são as alterações do comportamento e da personalidade, perturbações cognitivas do tipo frontal, alterações do movimento e defeitos de linguagem com evolução rápida para mutismo ou defeito semântico ^[15, 16]. De todos os casos de DFT pensa-se que 35 a 50% sejam familiares ^[17, 18]. No que respeita à genética, a DFT apresenta algumas características interessantes: por um lado o facto da variabilidade clínica e neuropatológica desta síndrome sugerir a existência de diferentes factores genéticos como causadores ou modificadores da patogénese; por outro, a evidência de que diferentes mutações no mesmo gene, ou até no mesmo exão ou codão, poderem conduzir a um espectro diverso de síndromes de tipo DFT ^[19].

Demência frontotemporal com parkinsonismo associada ao cromossoma 17

Das demências frontotemporais, aquela em que existe uma associação mais marcante com um gene é a demência frontotemporal com parkinsonismo associada ao cromossoma 17 (DFTP-17). Em 1998 foram identificadas as primeiras mutações associadas com este tipo de demência, no gene da Tau (*MAPT* no cromossoma 17q21.1, OMIM 157140) ^[20-22]. Esta é uma condição extremamente heterogénea cujas características comuns são, como referimos, a distribuição marcadamente frontotemporal da patologia, alterações comportamentais pronunciadas e disfunção extrapiramidal. A variabilidade fenotípica permite que algumas famílias manifestem predominantemente sintomas psicóticos e outras, amiotrofia ^[19].

Na célula, a proteína tau encontra-se associada aos microtúbulos e, na sua forma patogénica, forma agregados intraneuronais insolúveis, as tranças neurofibrilares, presentes em diversas doenças neurodegenerativas. No cérebro de um adulto saudável existem 6 isoformas da tau, produzidas a partir de um único gene por *splicing* alternativo ^[23-25]. Estas isoformas diferem umas das outras pela presença ou ausência de uma sequência de 29 ou 58 aminoácidos no terminal amino da proteína e por inclusão, ou não, de um *repeat* de 31 aminoácidos codificado pelo exão 10, na metade do terminal carboxílico da proteína. Assim, a exclusão do exão 10 conduz à produção de três isoformas, contendo cada uma 3 *repeats* (tau 3R), e a sua inclusão conduz a outras três isoformas, contendo cada uma 4 *repeats* (tau 4R) ^[21, 26].

Os *repeats* constituem a região de ligação da proteína

tau aos microtúbulos, estando portando associados à função da proteína. Foi entretanto reconhecida a existência de um *mini stem loop* na região de *splice* do exão 10 deste gene ^[27]. A presença deste *loop* faz com que os mecanismos de *splicing* não reconheçam o exão 10, o qual não é incorporado, produzindo-se consequentemente, proteínas tau 3R ^[26]. Por outro lado, a existência de mutações nesta região altera a estrutura secundária do pré-mRNA, fazendo com que haja por parte da "maquinaria" de *splicing* reconhecimento do exão 10, que vai ser incorporado no mRNA e, consequentemente, vai dar origem a proteínas tau 4R ^[21, 22, 28-30].

Sendo assim, as mutações no gene da tau podem incluir-se em duas grandes categorias: 1) aquelas que influenciam o *splicing* alternativo do pré-mRNA da tau e vão ter um efeito a nível do ratio tau 3R/4R e, 2) aquelas cujo efeito principal se faz sentir ao nível da proteína, por modificação dos locais de ligação aos microtúbulos. A deposição da proteína tau nas várias tauopatias parece depender do desequilíbrio no *ratio* entre as formas 3R e as formas 4R desta proteína ^[28, 29].

Por outro lado, a região cromossómica onde se situa o gene *MAPT* possui uma estrutura haplotípica muito pouco usual, tendo sido identificados 2 haplótipos praticamente não recombinantes no gene da tau: o haplótipo H1 e o haplótipo H2 ^[31]. O haplótipo H1 foi associado a várias condições neurodegenerativas similares, como a paralisia supranuclear progressiva (PSP), a degenerescência corticobasal (DCB) e, mais surpreendentemente, a doença de Parkinson (DP) ^[32, 33]. Esta associação haplotípica é um exemplo do princípio geral em que a variabilidade genética em *loci* causadores de doenças autossómicas dominantes (DFTP-17) constitui parte da contribuição genética para as doenças esporádicas (neste caso PSP e DCB) ^[34].

Em Julho de 2006, dois grupos independentes descreveram a associação de mutações no gene da progranulina (*PGRN*, localizado no cromossoma 17q21.32, OMIM 138945) com o desenvolvimento de DFTP-17 familiar, negativa para inclusões de tau e positiva para inclusões de ubiquitina ^[35, 36]. Em *cohorts* de DFT, a frequência de mutações no gene *MAPT* varia entre os 8 e os 50% (tendo sido identificadas cerca de 40 mutações em 116 famílias), enquanto no gene *PGRN* varia entre os 5 e os 26%. Este gene da progranulina situa-se centromericamente apenas a 1.7 Mb da localização do gene da tau (cromossoma 17q21.1), o que explica a dificuldade na sua identificação. A progranulina é um factor de crescimento multifuncional composto por 593 aminoácidos (68.5 kDa), membro de uma família de polipeptídeos ricos em cisteínas, com actividade moduladora do crescimento e com um papel em



diferentes processos fisiológicos e patológicos ^[37]. É expressa em neurónios e células da glia tendo sido implicada no desenvolvimento do hipotálamo masculino ^[38]. A perda funcional da progranulina na DFT-U (DFT com inclusões de ubiquitina) e, potencialmente noutras doenças neurodegenerativas, parece confirmar o seu envolvimento nos processos de sobrevivência neuronal ^[39]. Apesar da deficiência parcial de *PGRN* causar DFT-U, a sobreexpressão de *PGRN* foi associada a patologia oncológica, indicando que a dosagem do gene *PGRN* é também importante nestas doenças ^[40].

Outras causas genéticas de DFT

Em 1995 foi encontrada uma família dinamarquesa com demência frontotemporal familiar com *linkage* para a região pericentromérica do cromossoma 3. Desde então tem sido postulado que uma mutação na região aceitadora de *splice* do exão 6 do gene codificante da proteína modificadora da cromatina 2 (*CHMP2B*) seja causadora da patologia nesta família ^[41-43].

Conhecem-se ainda mutações no gene da proteína que contém valosina (VCP) associadas com IBMPFD (Miopatia de corpos de Inclusão com doença de Paget óssea e demência frontotemporal) ^[44-46]. Foi também estabelecida uma associação genética entre a demência frontotemporal com esclerose lateral amiotrófica e uma região do cromossoma 9 ^[47].

Demências familiares "Britânica" e "Dinamarquesa"

A demência familiar com angiopatia amilóide (*British Dementia*) é uma doença autossómica dominante rara, caracterizada por demência, tetraparesia espástica progressiva e ataxia cerebelosa, com início na sexta década de vida. Uma mutação pontual no gene *BRI* no cromossoma 13q14 (OMIM 603904) foi considerada a causa genética desta doença ^[48, 49].

Uma duplicação de 10 pares de bases (795-796insTTTAATTTGT) neste mesmo gene causa a demência familiar "Dinamarquesa" (*Danish dementia*), caracterizada por cataratas, surdez, ataxia progressiva e demência ^[50].

Encefalopatia familiar com corpos de inclusão de neuroserpina

Foi recentemente descrita uma mutação pontual no gene codificante da neuroserpina (*PII2*, localizado no cromossoma 3q26, OMIM 602445) associada a uma doença autossómica dominante - a encefalopatia familiar com corpos de inclusão de neuroserpina ^[51]. Esta está associada a demência progressiva em que se observa, a nível histológico, a acumulação de inclusões citoplasmáticas nas

camadas corticais mais profundas, substância nigra e núcleos subcorticais ^[51, 52].

Arteriopatia autossómica dominante com enfartes subcorticais e leucoencefalopatia

A arteriopatia autossómica dominante com enfartes subcorticais e leucoencefalopatia (CADASIL) é uma causa familiar rara de demência vascular e enfarte em adultos jovens - a média de idade de início da doença ronda os 45 anos. O quadro clínico pode estar associado a enxaquecas com aura e perturbações cognitivas do tipo frontal ^[53]. A causa genética relaciona-se com mutações no gene *NOTCH3* no cromossoma 19p13.2-p13.1 (OMIM 600276) ^[54]. O diagnóstico é possível através da detecção de material osmiofílico granular, por microscopia electrónica, junto das células musculares lisas vasculares da pele, músculo, nervo periférico e cérebro ^[55]. Também é possível o diagnóstico genético: os exões 2 a 6 do gene *NOTCH3* contêm cerca de 86% das mutações associadas com esta patologia ^[56].

Doença de Huntington

A doença de Huntington (DH), à semelhança da doença de Parkinson, da paralisia supranuclear progressiva e da degenerescência corticobasal, é uma doença do movimento que se pode manifestar como síndrome demencial ^[1]. Geneticamente é uma doença autossómica dominante com início, mais frequentemente, na idade adulta. Os sintomas típicos incluem alterações do movimento (classicamente coreia), um défice cognitivo predominantemente subcortical e perturbações psiquiátricas ^[57]. O defeito genético consiste na expansão de repetições trinucleotídicas (CAG) no gene *HD* no cromossoma 4p16.3 (OMIM 143100). Repetições de tamanho normal (10-35) não provocam doença, enquanto repetições >39 resultam em DH, em indivíduos com uma esperança de vida normal. A idade de início da doença é inversamente proporcional ao comprimento das repetições CAG e observa-se o fenómeno de antecipação ^[58].

Doenças de príões

As encefalopatias espongiiformes são doenças fatais, transmissíveis e rapidamente progressivas que se caracterizam por um longo período de incubação, que conduz invariavelmente à morte, e compreendem quatro entidades diferentes: a doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ), que inclui quatro formas (esporádica, hereditária, iatrogénica e "nova variante"); a doença de Gerstmann-Sträussler-Scheinker (GSS) e a Insónia Familiar Fatal (IFF), hereditárias, e o Kuru ^[59]. Como características histopatológicas salientam-se a presença de uma degenerescência esponjosa do parênqui-

ma cerebral, perda de neurónios, proliferação astrocítica reactiva e depósitos da proteína PrP. Estruturalmente, todo o sistema nervoso pode ser afectado, havendo, no entanto, uma clara predominância na substância cinzenta, no cérebro, cerebelo e gânglios da base ^[60]. Nas doenças por príões ocorre a conversão pós-traducional de uma proteína humana normal, a proteína priónica (PrP^C), para uma forma anormal, designada PrP^{Sc}. A PrP^C é codificada por um único exão localizado no braço longo do cromossoma 20 (gene *PRNP*, 20pter-p12, OMIM 176640) ^[61].

Estas são doenças raras (com uma incidência a nível mundial de aproximadamente 1/milhão) e as formas hereditárias são ainda mais raras, correspondendo a cerca de 15% de todas as doenças humanas por príões ^[62]. Normalmente, estão associadas a mutações pontuais ou inserções no gene da proteína priónica. Os três fenótipos tradicionalmente reconhecidos (DCJ, GSS e IFF) apresentam uma hereditariedade autossómica dominante ^[63]. Pelo menos duas mutações no *PRNP* (codões 145 e 183) podem conduzir a um fenótipo que clinicamente mimetiza o da doença de Alzheimer, e uma inserção no par de bases 144 pode apresentar-se com fenótipos muito variáveis. Adicionalmente, o fenótipo pode ser dramaticamente alterado por polimorfismos no codão 129 ^[64].

Doença de Creutzfeldt-Jakob

A forma esporádica da DCJ é a mais frequente das doenças humanas por príões. É característico o seu aparecimento na sexta ou sétima décadas de vida, dependendo as manifestações clínicas das estruturas mais atingidas. O quadro mais frequente engloba demência rapidamente progressiva, associada a movimentos involuntários de tipo mioclónico e mutismo acinético terminal, tendo o curso da doença, habitualmente, uma duração inferior a um ano ^[60]. Os exames complementares importantes para o diagnóstico são o electroencefalograma (EEG), que mostra uma actividade periódica característica, a Ressonância Magnética (RM) e a positividade da proteína 14.3.3 no líquido cefalorraquidiano ^[65]. A forma familiar, muito mais rara do que a esporádica, está ligada, tal como as doenças hereditárias do mesmo grupo, a mutações do gene *PRNP* e as manifestações clínicas, semelhantes às da forma esporádica, dependem dessa mutação. A mutação mais comum localiza-se no codão 200 do gene *PRNP* que provoca uma doença clinicamente indistinguível da forma esporádica de DCJ, à excepção da idade média de início que é ligeiramente mais precoce. Mutações nos codões 208 e 210 descritas em famílias italianas produzem um fenótipo semelhante, exibindo as três mutações uma penetrância incompleta. A segunda mutação mais comum, no codão 178, provoca uma doença com uma idade de iní-

cio mais precoce (quinta década de vida) e com uma duração mais longa (1-2 anos). Outras mutações pontuais foram identificadas em apenas uma ou duas famílias ^[66].

A nova variante, a "BSE humana", da qual estão diagnosticados mais de cinco dezenas de casos até ao momento, atinge predominantemente os grupos etários mais novos, tem um tempo de evolução que ronda um ano e meio e manifesta-se inicialmente por um quadro psiquiátrico inespecífico (ansiedade, depressão, alucinações), ao qual se associam, caracteristicamente, perturbações sensitivas de tipo disestésico e dores atípicas. Na evolução surgem perturbações da coordenação motora, alterações cerebelosas, movimentos involuntários mioclónicos e a síndrome demencial ^[67]. O diagnóstico definitivo, anátomo-patológico, mostra os referidos depósitos de PrP no cérebro, cerebelo e na amígdala palatina ^[3, 66]. Um polimorfismo comum, localizado no codão 129 do gene *PRNP* que codifica dois aminoácidos diferentes, uma metionina (Met) ou uma valina (Val), apresenta uma forte relação com a susceptibilidade à doença e um forte efeito modificador do fenótipo. Aproximadamente 50% da população caucasiana é homozigótica neste local polimórfico para Met ou Val mas existem diferenças marcadas na distribuição alélica no codão 129, a nível mundial ^[68]. O codão 129 afecta todas as categorias de doença priónica, mas a nova variante DCJ demonstra este efeito mais dramaticamente: todos os casos geneticamente testados são homozigóticos para 129M ^[69]. O início da doença priónica transmissível geneticamente ocorre geralmente mais cedo e tem um curso mais curto em indivíduos homozigóticos no codão 129 quando comparados com indivíduos heterozigóticos para este mesmo codão. O efeito modificador deste polimorfismo a nível fenotípico ocorre mais notoriamente quando em configuração *cis* com a mutação D178N: se for codificada uma Val, o fenótipo é característico de DCJ; se for codificada uma Met o fenótipo é IFF. Mesmo em formas não familiares de DCJ, este polimorfismo parece ter um efeito no fenótipo da doença, de tal forma, que indivíduos homozigóticos para Met apresentam mais frequentemente demência e um curso da doença mais rápido, enquanto aqueles com Val em um ou em ambos os alelos apresentam ataxia no início da doença e uma progressão mais lenta da mesma ^[70].

Síndrome de Gerstmann-Sträussler-Scheinker

A GSS é uma doença autossómica dominante, rara, que atinge predominantemente o cerebelo, medula espinhal e cérebro, e manifesta-se, habitualmente, por perturbações da coordenação motora e do equilíbrio, movimentos involuntários e demência ^[71]. Conhecem-se cerca de meia dúzia de quadros clínicos que correspondem a outras tantas muta-

ções do gene *PRNP*. A maior parte das famílias afectadas apresenta uma mutação pontual no codão 102 (P102L). O início da doença ocorre normalmente na terceira ou quarta décadas de vida, podendo surgir mais tardiamente em indivíduos heterozigóticos para o polimorfismo met/val129 do que em indivíduos homozigóticos (met129 ou val129) ^[72, 73].

Insónia familiar fatal

A IFF, igualmente autosómica dominante e bastante rara, manifesta-se por perturbações autonómicas (hipertensão arterial, taquicardia, hipertermia), disfunções endocrinológicas múltiplas, perturbação do sono e do sistema motor voluntário e involuntário e defeito na memória ^[74]. A estrutura mais atingida é o tálamo. A idade de início varia entre os 20 e os 70 anos de idade, com vários fenótipos possíveis associados com o polimorfismo localizado no codão 129. O defeito na memória caracteriza-se por uma alteração severa da atenção, com uma boa preservação da função intelectual geral ^[71]. A doença associa-se com a mesma mutação no codão 178 que produz DCJ familiar. O facto de esta mutação conduzir a IFF ou a DCJ é influenciado pela variação polimórfica do codão 129: quando codifica uma valina no alelo mutante 178 o resultado é CJD; quando codifica metionina, o resultado é IFF ^[75]. Adicionalmente, uma síndrome idêntica foi descrita num doente com uma mutação no codão 200 e em doentes com doença esporádica ^[76].

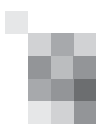
Conclusões

A investigação genética na demência, como na maioria das situações de fisiopatologia multifactorial, é complexa. Foram referenciados alguns dos factores que têm dificultado esta investigação, nomeadamente a heterogeneidade alélica. Não obstante, a materialização de "ferramentas" analíticas e de genotipagem mais poderosas e eficientes, facilitarão a compreensão da genética destas e outras doenças complexas, a ponto de ser possível estabelecer perfis genéticos de risco cientificamente fiáveis. É de esperar que, num futuro próximo, a avaliação sistemática do risco genético individual, se venha a aliar a meios terapêuticos, com o objectivo de atrasar ou prevenir o início destas patologias. Será então possível estabelecer uma abordagem táctica para a "predição e prevenção precoces" da demência, o que será uma pedra angular na medicina genómica. ■

Bibliografia

1. Castro-Caldas A, Mendonça A: *A doença de Alzheimer e outras demências em Portugal*. 2005: Lidel. 61-82.
2. Hardy J, Orr H: The genetics of neurodegenerative diseases. *J Neurochem* 2006; 97(6): 1690-9.
3. Bertram L, Tanzi RE: The genetic epidemiology of neurodegenerative disease. *J Clin Invest* 2005; 115(6): 1449-57.

4. Goate A, Chartier-Harlin MC, Mullan M, *et al*: Segregation of a missense mutation in the amyloid precursor protein gene with familial Alzheimer's disease. *Nature* 1991; 349(6311): 704-706.
5. Sherrington R, Rogaev EI, Liang Y, *et al*: Cloning of a gene bearing missense mutations in early-onset familial Alzheimer's disease. *Nature* 1995; 375(6534): 754-760.
6. Rogaev EI, Sherrington R, Rogaeva EA, *et al*: Familial Alzheimer's disease in kindreds with missense mutations in a gene on chromosome 1 related to the Alzheimer's disease type 3 gene. *Nature* 1995; 376(6543): 775-8.
7. Levy-Lahad E, Wasco W, Poorkaj P, *et al*: Candidate gene for the chromosome 1 familial Alzheimer's disease locus. *Science* 1995; 18(269, 5226): 973-977.
8. Wisniewski KE, Wisniewski HM, Wen GY: Occurrence of neuropathological changes and dementia of Alzheimer's disease in Down's syndrome. *Ann Neurol* 1985; 17(3): 278-82.
9. St George-Hyslop PH, Tanzi RE, Polinsky RJ, *et al*: Absence of duplication of chromosome 21 genes in familial and sporadic Alzheimer's disease. *Science* 1987; 238(4827): 664-6.
10. Tanzi RE, Bird ED, Latt SA, Neve RL: The amyloid beta protein gene is not duplicated in brains from patients with Alzheimer's disease. *Science* 1987; 238(4827): 666-9.
11. Rovelet-Lecrux A, Hannequin D, Raux G, *et al*: APP locus duplication causes autosomal dominant early-onset Alzheimer disease with cerebral amyloid angiopathy. *Nat Genet* 2006; 38(1): 24-6.
12. Mahley RW: Apolipoprotein E: cholesterol transport protein with expanding role in cell biology. *Science* 1988; 240(4852): 622-30.
13. Saunders AM: Apolipoprotein E and Alzheimer disease: an update on genetic and functional analyses. *J Neuropathol Exp Neurol* 2000; 59(9): 751-8.
14. Corder EH, Saunders AM, Strittmatter WJ, *et al*: Gene dose of apolipoprotein E type 4 allele and the risk of Alzheimer's disease in late onset families. *Science* 1993; 261(5123): 921-3.
15. Tolnay M, Probst A: Frontotemporal lobar degeneration. An update on clinical, pathological and genetic findings. *Gerontology* 2001; 47(1): 1-8.
16. Murray B, Lynch T, Farrell M: Clinicopathological features of the tauopathies. *Biochem Soc Trans* 2005; 33(Pt 4): 595-9.
17. Grossman H, Bergmann C, Parker S: Dementia: a brief review. *Mt Sinai J Med* 2006; 73(7): 985-92.
18. Knibb JA, Kipps CM, Hodges JR: Frontotemporal dementia. *Curr Opin Neurol* 2006; 19(6): 565-71.
19. Ingram EM, Spillantini MG: Tau gene mutations: dissecting the pathogenesis of FTDP-17. *Trends Mol Med* 2002; 8(12): 555-62.
20. Poorkaj P, Bird TD, Wijsman E, *et al*: Tau is a candidate gene for chromosome 17 frontotemporal dementia. *Ann Neurol* 1998; 43(6): 815-25.
21. Hutton M, Lendon CL, Rizzu P, *et al*: Association of missense and 5'-splice-site mutations in tau with the inherited dementia FTDP-17. *Nature* 1998; 393(6686): 702-5.
22. Spillantini MG, Murrell JR, Goedert M, Farlow MR, Klug A, Ghetti B: Mutation in the tau gene in familial multiple system tauopathy with presenile dementia. *Proc Natl Acad Sci U S A* 1998; 95(13): 7737-41.
23. Goedert M, Spillantini MG, Jakes R, Rutherford D, Crowther RA: Multiple isoforms of human microtubule-associated protein tau: sequences and localization in neurofibrillary tangles of Alzheimer's disease. *Neuron* 1989; 3(4): 519-26.
24. Goedert M, Spillantini MG, Potier MC, Ulrich J, Crowther RA: Cloning and sequencing of the cDNA encoding an isoform of microtubule-associated protein tau containing four tandem repeats: differential expression of tau protein mRNAs in human brain. *Embo J* 1989; 8(2): 393-9.
25. Andreadis A, Brown WM, Kosik KS: Structure and novel exons of the human tau gene. *Biochemistry* 1992; 31(43): 10626-33.
26. Goedert M, Jakes R: Expression of separate isoforms of human tau protein: correlation with the tau pattern in brain and effects on tubulin polymerization. *Embo J* 1990; 9(13): 4225-30.
27. Varani L, Hasegawa M, Spillantini MG, *et al*: Structure of tau exon 10 splicing regulatory element RNA and destabilization by mutations of frontotemporal dementia and parkinsonism linked to chromosome 17. *Proc Natl Acad Sci U S A* 1999; 96(14): 8229-34.
28. D'Souza I, Poorkaj P, Hong M, *et al*: Missense and silent tau gene mutations cause frontotemporal dementia with parkinsonism-chromosome 17 type, by affecting multiple alternative RNA splicing regulatory elements. *Proc Natl Acad Sci U S A* 1999; 96(10): 5598-603.
29. Yoshida H, Crowther RA, Goedert M: Functional effects of tau gene mutations deltaN296 and N296H. *J Neurochem* 2002; 80(3): 548-51.
30. Hasegawa M, Smith MJ, Goedert M: Tau proteins with FTDP-17 mutations have a reduced ability to promote microtubule assembly. *FEBS Lett* 1998; 437(3): 207-10.
31. Baker M, Litvan I, Houlden H, *et al*: Association of an extended haplotype in the tau gene with progressive supranuclear palsy. *Hum Mol Genet* 1999; 8(4): 711-5.



32. Skipper L, Wilkes K, Toft M, *et al*: Linkage disequilibrium and association of MAPT H1 in Parkinson disease. *Am J Hum Genet* 2004; 75(4): 669-77.
33. Stefansson H, Helgason A, Thorleifsson G, *et al*: A common inversion under selection in Europeans. *Nat Genet* 2005; 37(2): 129-37.
34. Singleton A, Myers A, Hardy J: The law of mass action applied to neurodegenerative disease: a hypothesis concerning the etiology and pathogenesis of complex diseases. *Hum Mol Genet* 2004; 13 Spec No 1:R123-6.
35. Baker M, Mackenzie IR, Pickering-Brown SM, *et al*: Mutations in progranulin cause tau-negative frontotemporal dementia linked to chromosome 17. *Nature* 2006; 442(7105): 916-9.
36. Cruts M, Gijselink I, van der Zee J, *et al*: Null mutations in progranulin cause ubiquitin-positive frontotemporal dementia linked to chromosome 17q21. *Nature* 2006; 442(7105): 920-4.
37. Daniel R, He Z, Carmichael KP, Halper J, Bateman A: Cellular localization of gene expression for progranulin. *J Histochem Cytochem* 2000; 48(7): 999-1009.
38. Suzuki M, Nishihara M: Granulin precursor gene: a sex steroid-inducible gene involved in sexual differentiation of the rat brain. *Mol Genet Metab* 2002; 75(1): 31-7.
39. Baker CA, Lu ZY, Manuelidis L: Early induction of interferon-responsive mRNAs in Creutzfeldt-Jakob disease. *J Neurovirol* 2004; 10(1): 29-40.
40. He Z, Bateman A: Progranulin gene expression regulates epithelial cell growth and promotes tumor growth in vivo. *Cancer Res* 1999; 59(13): 3222-9.
41. Brown J: Chromosome 3-linked frontotemporal dementia. *Cell Mol Life Sci* 1998; 54(9): 925-7.
42. Brown J, Ashworth A, Gydesen S, Sorensen A, Rossor M, Hardy J, Collinge J: Familial non-specific dementia maps to chromosome 3. *Hum Mol Genet* 1995; 4(9): 1625-8.
43. Cannon A, Baker M, Boeve B, *et al*: CHMP2B mutations are not a common cause of frontotemporal lobar degeneration. *Neurosci Lett* 2006; 398(1-2): 83-4.
44. Watts GD, Wymer J, Kovach MJ, *et al*: Inclusion body myopathy associated with Paget disease of bone and frontotemporal dementia is caused by mutant valosin-containing protein. *Nat Genet* 2004; 36(4): 377-81.
45. Schroder R, Watts GD, Mehta SG, *et al*: Mutant valosin-containing protein causes a novel type of frontotemporal dementia. *Ann Neurol* 2005; 57(3): 457-61.
46. Haubenberger D, Bittner RE, Rauch-Shorny S, *et al*: Inclusion body myopathy and Paget disease is linked to a novel mutation in the VCP gene. *Neurology* 2005; 65(8): 1304-5.
47. Hosler BA, Siddique T, Sapp PC, *et al*: Linkage of familial amyotrophic lateral sclerosis with frontotemporal dementia to chromosome 9q21-q22. *Jama* 2000; 284(13): 1664-9.
48. Plant GT, Revesz T, Barnard RO, Harding AE, Gautier-Smith PC: Familial cerebral amyloid angiopathy with nonneuritic amyloid plaque formation. *Brain* 1990; 113 (Pt 3): 721-47.
49. Vidal R, Frangione B, Rostagno A, *et al*: A stop-codon mutation in the BRI gene associated with familial British dementia. *Nature* 1999; 399(6738): 776-81.
50. Vidal R, Revesz T, Rostagno A, *et al*: A decamer duplication in the 3' region of the BRI gene originates an amyloid peptide that is associated with dementia in a Danish kindred. *Proc Natl Acad Sci U S A* 2000; 97(9): 4920-5.
51. Davis RL, Shrimpton AE, Holohan PD, *et al*: Familial dementia caused by polymerization of mutant neuroserpin. *Nature* 1999; 401(6751): 376-9.
52. Bradshaw CB, Davis RL, Shrimpton AE, *et al*: Cognitive deficits associated with a recently reported familial neurodegenerative disease: familial encephalopathy with neuroserpin inclusion bodies. *Arch Neurol* 2001; 58(9): 1429-34.
53. Kalimo H, Viitanen M, Amberla K, *et al*: hereditary disease of arteries causing brain infarcts and dementia. *Neuropathol Appl Neurobiol* 1999; 25(4): 257-65.
54. Joutel A, Corpechot C, Ducros A, *et al*: Notch3 mutations in CADASIL, a hereditary adult-onset condition causing stroke and dementia. *Nature* 1996; 383(6602): 707-10.
55. Joutel A, Favrole P, Labauge P, *et al*: Skin biopsy immunostaining with a Notch3 monoclonal antibody for CADASIL diagnosis. *Lancet* 2001; 358(9298): 2049-51.
56. Peters N, Opherk C, Bergmann T, Castro M, Herzog J, Dichgans M: Spectrum of mutations in biopsy-proven CADASIL: implications for diagnostic strategies. *Arch Neurol* 2005; 62(7): 1091-4.
57. Walker FO: Huntington's disease. *Lancet* 2007; 369(9557): 218-28.
58. Li S, Li XJ: Multiple pathways contribute to the pathogenesis of Huntington disease. *Mol Neurodegener* 2006; 1:19.
59. Safar JG, Geschwind MD, Deering C, *et al*: Diagnosis of human prion disease. *Proc Natl Acad Sci U S A* 2005; 102(9):3501-6.
60. Krasnianski A, Meissner B, Heinemann U, Zerr I: Clinical findings and diagnostic tests in Creutzfeldt-Jakob disease and variant Creutzfeldt-Jakob disease. *Folia Neuropathol* 2004; 42 Suppl B: 24-38.
61. Glatzel M, Stoeck K, Seeger H, Luhrs T, Aguzzi A: Human prion diseases: molecular and clinical aspects. *Arch Neurol* 2005; 62(4): 545-52.
62. Balter M: Epidemiology. Tracking the human fallout from 'mad cow disease'. *Science* 2000; 289(5484): 1452-4.
63. Gambetti P, Kong Q, Zou W, Parchi P, Chen SG: Sporadic and familial CJD: classification and characterisation. *Br Med Bull* 2003; 66: 213-39.
64. Johnson RT, Gibbs CJ, Jr: Creutzfeldt-Jakob disease and related transmissible spongiform encephalopathies. *N Engl J Med* 1998; 339(27): 1994-2004.
65. Zerr I, Poser S: Clinical diagnosis and differential diagnosis of CJD and vCJD. With special emphasis on laboratory tests. *Apmis* 2002; 110(1): 88-98.
66. Weissmann C: Molecular genetics of transmissible spongiform encephalopathies: an introduction. *J Toxicol Sci* 2002; 27(2): 69-77.
67. Will RG, Zeidler M, Stewart GE, *et al*: Diagnosis of new variant Creutzfeldt-Jakob disease. *Ann Neurol* 2000; 47(5): 575-82.
68. Owen F, Poulter M, Collinge J, Crow TJ: Codon 129 changes in the prion protein gene in Caucasians. *Am J Hum Genet* 1990; 46(6): 1215-6.
69. Windl O, Dempster M, Estibeiro JP, *et al*: Genetic basis of Creutzfeldt-Jakob disease in the United Kingdom: a systematic analysis of predisposing mutations and allelic variation in the PRNP gene. *Hum Genet* 1996; 98(3): 259-64.
70. Parchi P, Giese A, Capellari S, *et al*: Classification of sporadic Creutzfeldt-Jakob disease based on molecular and phenotypic analysis of 300 subjects. *Ann Neurol* 1999; 46(2): 224-33.
71. Prusiner SB: Prions and neurodegenerative diseases. *N Engl J Med* 1997; 317(25): 1571-81.
72. Hsiao K, Dlouhy SR, Farlow MR, *et al*: Mutant prion proteins in Gerstmann-Straussler-Scheinker disease with neurofibrillary tangles. *Nat Genet* 1992; 1(1): 68-71.
73. Dlouhy SR, Hsiao K, Farlow MR, *et al*: Linkage of the Indiana kindred of Gerstmann-Straussler-Scheinker disease to the prion protein gene. *Nat Genet* 1992; 1(1): 64-7.
74. Manetto V, Medori R, Cortelli P, *et al*: Fatal familial insomnia: clinical and pathologic study of five new cases. *Neurology* 1992; 42(2): 312-9.
75. Goldfarb LG, Petersen RB, Tabaton M, *et al*: Fatal familial insomnia and familial Creutzfeldt-Jakob disease: disease phenotype determined by a DNA polymorphism. *Science* 1992; 258(5083): 806-8.
76. Scaravilli F, Cordery RJ, Kretschmar H, *et al*: Sporadic fatal insomnia: a case study. *Ann Neurol* 2000; 48(4): 665-8.

Lista de abreviaturas

DA	doença de Alzheimer
DFT	degenerescência frontotemporal
DNM	doença do neurónio motor
DFT-P-17	demência frontotemporal com parkinsonismo associada ao cromossoma 17
PSP	paralisia supranuclear progressiva
DP	doença de Parkinson
DCB	degenerescência corticobasal
DFT-U	DFT com inclusões de ubiquitina
IBMPFD	Miopatia com corpos de inclusão associada a doença de Paget óssea e demência frontotemporal
CADASIL	arteriopatía autossómica dominante com enfartes subcorticais e leucoencefalopatia
DH	doença de Huntington
DCJ	doença de Creutzfeldt-Jakob
GSS	doença de Gerstmann-Sträussler-Scheinker
IFF	insónia familiar fatal
EEG	electroencefalograma
RM	ressonância magnética
Pr^{Pc}	proteína priónica constitutiva
Pr^{Psc}	proteína priónica mutada

Correspondência:

Centro de Neurociências e
 Biologia Celular de Coimbra
 Edifício IBILL,
 1º piso Azinhaga de Santa Comba, Celas
 3000-354 Coimbra
 neurogen@cnc.uc.pt

Serviço de Neurologia do Hospital de Santo António - apresentação em Lisboa em Dezembro de 1972

Luís de Carvalho

Chefe de Serviço de Neurocirurgia aposentado

Ex-Director Clínico e Ex-Presidente do Conselho de Administração do Hospital Geral de Santo António (HGSA), Porto.

Em Novembro de 1972 o então Serviço de Neurologia (S.N.) do Hospital Geral de Santo António (HGSA) atravessava uma fase de acentuado prestígio nacional, o que resultava, sem dúvida, da projecção internacional atingida pelo desenvolvimento das investigações sobre a paramiloidose familiar (PAF), pela rápida evolução para uma estrutura departamental e pluridisciplinar, e finalmente pelo papel desempenhado por jovens médicos, formados já por Corino Andrade, na criação de um clima de troca de experiências e cooperação entre os serviços de Porto, Lisboa e Coimbra, sobretudo através da Sociedade Portuguesa de Neurologia e Psiquiatria, e das suas reuniões tornadas mais abertas e participadas.

Entre os referidos jovens médicos encontrava-se o autor do presente texto. Existia na época um clima de sadia competição entre os serviços, em que muitos médicos passavam pelo HGSA para se inteirarem *in loco* dos métodos implantados pela escola de Corino de Andrade.

Foi assim que, em Novembro de 1972, o Doutor Almerindo Lessa, Presidente da Sociedade Médica dos Hospitais Cívis de Lisboa (HCL), convidou Corino de Andrade a deslocar-se a Lisboa para apresentar o Serviço de Neurologia, a sua história, a sua estrutura e organização, os seus projectos e objectivos.

O Dr. Corino Andrade preferiu nomear uma equipa dos seus colaboradores para o efeito, embora a coordenação da exposição fosse sua.

Em 30 de Novembro de 1972 realizou-se, de facto, tal evento num salão dos HCL, com o seguinte programa:

- 1 - Criação, desenvolvimento, realizações - João Resende
- 2 - Actividade actual - Luís de Carvalho
- 3 - Perspectivas futuras - A. Rocha Melo
- 4 - Investigação médica - Pedro Pinho e Costa
- 5 - Apreciações finais - Manuel Canijo

O texto do ponto tratado pelo Dr. João Resende, inédito desde então, foi recentemente encontrado por um de nós, membro qualificado do *staff* do Serviço de Neurologia, Paulo Mendo, na época mobilizado para a Guerra

Colonial, em Angola, ao manusear a sua correspondência do referido período.

É esse interessante texto sobre a história remota do Serviço de Neurologia, que João Resende, com elevado sentido de humor, escreveu, que se entende dever tornar público, pois ajudará certamente as novas gerações a melhor compreender o esforço e a tenacidade dos nossos Mestres.

O Serviço de Neurologia do Hospital de Santo António

I - Sua criação, desenvolvimento e realizações (João Resende)

II - Actividade actual (Luís de Carvalho)

III - Perspectivas futuras (Rocha Melo)

IV - Investigação médica (Pinho Costa)

V - Apreciações finais (Manuel Canijo)

I

A convite do Dr. Almerindo Leça, presidente da Sociedade Médica dos Hospitais Cívis de Lisboa, ao Dr. Corino de Andrade, Director do Serviço de Neurologia do Hospital de Santo António, para que este apresentasse uma exposição do que foi a evolução e actividade do Serviço que dirige desde a sua criação oficial, em 1940, até ao momento presente, vimos nós fazê-la em sua representação e por seu encargo.

É esta a razão de ser da nossa presença aqui, esta noite, conscientes da nossa responsabilidade e da delicadeza da posição que assumimos, correndo o risco de desagradar a “gregos e troianos”, isto é, a quem representamos e cujo pensamento poderemos trair, e a quem nos acolhe que deverá sentir-se decepcionado por lhe ser servido “gato por lebre”.

Pela parte que pessoalmente me diz respeito venho por isso no cumprimento duma obrigação, à qual entendi não dever furtar-me, mas também sem demasiado entusiasmo.

O programa que delinhamos seguir está sintetizado no título dado a esta exposição.

Ao mais antigo colaborador do nosso representado coube, por voluntária opção e conhecimento mais completo de toda a sua crónica, a parte talvez mais melindrosa, a de traçar um esboço da curta (ou longa, depende da perspectiva de quem a encare...) história do Serviço.

A História, porém, é quase sempre encarada como um assunto rebarbativo, até quando versada por um dos seus profissionais, e o historiador tido como um narrador pouco imparcial. Ao vestir-lhe a pele, um amador improvisado, como eu, não poderá furtar-se ao peso redobrado daquelas duas indefectíveis grilhetas e por isso antecipadamente me penitencio pelo enfado que cause, ou por qualquer afirmação inexacta que faça, ou injustiça que cometa ao ter um ou outro desabafo ou comentário mais mordaz, jocosos, ou sentimental, a que nem sempre conseguirei furtar-me. Faço parte integrante do Serviço desde a sua criação, e com ele sofri também as esplendorosas misérias dos seus difíceis começos, as agruras dos ínvios caminhos que por vezes trilhou, e os míseros esplendores da sua existência actual.

Hão-de convir, deste modo, ser carga excessiva para se poder conservar sempre, ao longo da narrativa, a serena imparcialidade dum observador imparcial.

Parodiando um pouco a Bíblia, o Serviço de Neurologia do Hospital de Santo António, se não nasceu do Nada, pouco lhe faltou para tal...

Para o compreender, porém, necessário se torna traçar, em breve esboço, a imagem do que fora a Neurologia portuense até 1940, altura em que o Serviço começou oficialmente a funcionar, e qual o contexto hospitalar em que ele se inseriu.

Somente assim se poderá avaliar das enormes dificuldades havidas no seu laborioso parto e na viabilidade precária do débil retardatário.

Remontando às suas origens a Neurologia do Porto passara até então por duas fases distintas. Na primeira, inicia-se cerca de 1883 com a fundação do Hospital do Conde Ferreira, ela fora uma parente pobre da Psiquiatria, em cuja dependência permanecera obscuramente, apenas sendo cultivada com mais carinho por Magalhães Lemos, cronologicamente o 3º Director daquele Hospital, antecedido sucessivamente por António Maria de Sena e Júlio de Matos, vultos eminentes da Psiquiatria portuguesa.

Magalhães Lemos deve ser considerado o verdadeiro introdutor, no Porto, da Neurologia. Formado pela Escola Médico-Cirúrgica local, onde apresentou em 1882 a sua dissertação inaugural intitulada "A região Psychomotriz", foi aluno de Charcot e manteve sempre relações estreitas com a neuropsiquiatria francesa e alemã pela qual era

muito apreciado. Entre 1890 e 1925, e sobretudo depois que Júlio de Matos se retirou para Lisboa, em 1911, foi ele a figura dominante da Neuropsiquiatria portuense, que muito prestigiou.

Constituiu esta a fase áurea da Neuropsiquiatria propriamente dita, em que a Neurologia era exercida quase exclusivamente pelos médicos dum Hospital de doenças nervosas e mentais, cujos directores acumulavam, desde 1890, a prática da especialidade com a do ensino. Este foi de carácter particular até 1909 e, a partir daí, oficializado pela Escola Médico-Cirúrgica, transformada pouco depois, em 1911, pela grande reforma arejadora de António José de Almeida, em Faculdade de Medicina. Nela passaram então a existir cursos independentes de Neurologia e de Psiquiatria.

Depois de 1925, com o afastamento progressivo de Magalhães Lemos, que não fizera escola na Neurologia, inicia esta a sua fase seguinte, a segunda, de estagnação e até retrocesso.

Com efeito, no ensino ela passou a constituir um departamento insignificante da Patologia Interna, e, fora dele, apenas Victor Ramos, o "franco-atirador" mais relevante deste período, lhe mantém o fogo sagrado até 1938-40, época em que ele se encerra.

Nele se desenha progressivamente o afastamento entre as duas especialidades irmãs e a aproximação cada vez mais pronunciada da Neurologia à Medicina Interna, a exemplo do que se verificava em muitos centros estrangeiros, e em Lisboa sob o impulso de Egas Moniz. Os médicos do hospital de doenças nervosas e mentais dedicavam-se quase exclusivamente a estas últimas e na Faculdade de Medicina apenas passou a existir um curso de Neurologia, eufemisticamente dito semestral, sem instalações próprias nem pessoal especializado, adstrito à Medicina Interna da qual brotava periodicamente todos os anos para cumprir uma formalidade didáctica, e na qual de novo se dissolvía descoloridamente mal ela era concluída.

Não passava de um simulacro de Neurologia que se mostrava aos alunos como uma curiosidade um tanto marginal da Patologia Interna, e que não chegava a interessá-los, pois que os conhecimentos que já traziam, de anatomia, fisiologia e de semiologia nervosas eram diminutas e classicamente sacrificados às restantes matérias dos programas, por escassez de tempo para as abranger a todas.

De notar, porém, que estes cíclicos fogachos de actividade neurológica se verificavam no Hospital de Santo António dentro de cujos muros se encontravam acolhedoramente instalados nas Clínicas da Faculdade, com o seu corpo docente, que nele exhibia a supremacia de alguns privilégios, tais como a sua relativa erudição, a dispensa de

fazer consultas externas e de participar no Serviço de Urgência, a possibilidade de escolher os seus doentes nos Serviços hospitalares, etc.

No Hospital propriamente dito nada existia, porém. Tentativas isoladas de Victor Ramos e de Adriano Marinho, para criar uma consulta da especialidade, não passaram de outros tantos malogros, que já ninguém recorda e que nunca frutificaram.

Estávamos nos fins da década de 30. Tudo era sossego, imobilidade e conformismo no velho Hospital de D. Lopo. O seu corpo clínico, feito à imagem e semelhança de quem o criara, lia (quando lia....) pachorrentamente as novidades com que a Presse Médicale lhe refrescava a memória e lhe actualizava os conhecimentos que bebera nas sebatas ou, na melhor das hipóteses, nos Precis, e por vezes até nos Tratados, da Maloine ou da Masson.

Os doentes eram em regra dóceis, a enfermagem, no seu conjunto, respeitadora das convencionais hierarquias existentes, o velho formulário galénico suficiente para as necessidades correntes da terapêutica, e a caridade exercia-se em toda a plenitude com que sonhara a rainha D. Leonor.

Nenhuma aragem soprava neste belo bosque adormecido, onde até a penúria económica dos que não tinham outros proventos, além dos hospitalares, contribuía para os irmanar a todos na beatífica desventura.

É neste ambiente de bonançosa quietude que surge, no Porto, Corino de Andrade quando corria o Verão de 1938. Alentejano de origem, formado em Lisboa e recém-chegado dum longo estágio em Estrasburgo, junto de Barré, no vigor da juventude, duma curiosidade insaciável, irreverente e obstinadamente teimoso, verdadeiro contestatário nato “avant l'époque”, Corino de Andrade exalava um suspeito hálito a “estrangeirado” para a circumspecta medicina local de então, que o recebeu com algumas, e até certo ponto compreensíveis, reservas.

Metendo ombros à empresa, e manobrando com uma incomodativa tenacidade e uma sagacidade até agora indesmentidas, conseguiu ele, todavia, levá-la a cabo e ver criado o Serviço de Neurologia, depois de ano e meio de noviciado oficioso, durante o qual vagueou por todas as enfermarias e consultas do Hospital à procura de doentes nervosos e a exhibir aos incrédulos as belezas e a utilidade da semiótica neurológica.

Em 1940, e depois de levar de vencida todas as resistências oficiais e burocráticos, era finalmente nele empossado como seu Director, coadjuvado por um tenro “Assistente sem vencimento” (foi este o seu título honorífico e situação real durante mais 3 anos que, mercê do acaso, encontrara como estagiário numa enfermaria de medicina, logo no principio da sua peregrinação evangeli-

zadora, e que desde então se lhe agregara....)

Não se julgue, porém, que foi tarefa fácil obter estas nomeações; entre a data da entrega de documentos para o concurso e a decisão final do júri que tinha de os apreciar, passaram-se mais de 6 meses!

Eram dois os lugares e apenas um concorrente para cada, separadamente, isto sem esquecer que ao Assistente não era atribuída qualquer remuneração, e a do Director a pouco passava de simbólica! Foram por vezes hostis e duros esses tempos, mas a juventude dos pioneiros e a sua persistência, embora de índoles bem diferentes, acabaram por vencer a adversidade genérica do ambiente, coadjuvados por algumas ajudas amigas que ampararam e auxiliaram preciosamente a acção do seu principal obreiro. Entre elas é justo destacar a figura austera do crónico Provedor de então, o Dr. António Luís Gomes, em cujo aprumo físico e moral o velho Porto liberal de Almeida Garrett, de Fernandes Tomaz, de Passos Manuel e do 31 de Janeiro se revia embevecido, e que solicitamente acabou por apadrinhar a criação do Serviço, mas com a ciosa parcimónia que sempre caracterizou a sua administração. Liberal empedernido e mais deu impenitente, foi o último abencerragem eficiente, no Porto, da autonomia económica e administrativa da Sua Misericórdia.

Nasceu, pois, em 1940, o Serviço de Neurologia no Hospital de Santo António, quando a angiografia cerebral contava já 13 anos, a leucotomia frontal ia nos três, e Diogo Furtado lançara já as bases sólidas de Neurologia dos Hospitais Cívicos de Lisboa.

De Serviço, tinha apenas o nome pomposo, instalações privativas não existiam e o seu pessoal consistia somente no Director e no seu incipiente Assistente. Como instrumentos de trabalho, além de doentes, que era necessário procurar nos outros Serviços, apenas havia, de início, um pequeno arquivo portátil, um martelo de reflexos e um oftalmoscópio (ambos propriedade particular do Director), e um fonendoscópio trazido pelo gracioso Assistente das suas andanças anteriores pela medicina interna.

O gabinete para a consulta externa (então denominada consulta I) era cedido, nem sempre de bom grado, duas vezes por semana e só ao fim da manhã, pelo Serviço de Homeopatia, e os doentes internados estavam dispersos pelas diferentes enfermarias que se apraziam em permitir ou solicitar, a colaboração da nascente especialidade.

Com o rodar dos tempos, o capricho das oportunidades e a persistência peculiar dos seus pioneiros cada qual segundo os seus moldes, méritos e temperamentos (até certo ponto uma configuração da lei sobre a unidade dos contrários), tudo se foi lentamente modificando.

Exíguas, e mesquinhas instalações privativas foram

conseguidas, quer para a consulta externa (instalada primeiramente em duas pequenas salas cimentadas nas caves do actual Pavilhão de 1ª classe), quer para o internamento (3 camas para homens e 3 para mulheres na mansarda do hospital, as últimas na incrível sala dos “Barrotes”, de clima continental) dotou-se o Serviço com pessoal de enfermagem próprio, e apetrechou-se gradualmente com o material estritamente necessário para o seu funcionamento de rotina.

Estruturou-se melhor a Neurologia Clínica, desenvolveu-se e alargou-se progressivamente a sua colaboração não somente com a Medicina Interna, a Otorrinolaringologia e a Oftalmologia (esta particularmente através de António Gomes), mas também com todas as restantes especialidades, e começaram a surgir timidamente um ou outro estagiário, atraídos, alguns deles, talvez, pela singularidade e juventude do Serviço. Evocarei com particular afecto a longa permanência de Pinto da Cunha, Jorge Campos, Pereira Guedes, Castro Alves, Zita Blanc, António Coimbra e Nuno Ribeiro, na Neurologia Clínica.

Na sua consulta externa ainda perpassou fugidamente, e apenas em fraternal convívio, a figura venerada de Abel Salazar, que lá mesmo modelou, um dia, com meia dúzia de geniais dedadas, o busto pensativo e triste de Ramon e Cajal.

Datam dessa fase, também, as primeiras participações do Serviço nas sessões científicas da Sociedade Portuguesa de Neurologia e Psiquiatria, especialmente naquelas que realizou no Porto.

Deram-se depois os primeiros passos na Neurocirurgia, dispondo de meios incrivelmente rudimentares, graças ainda à directa e pessoal interferência do seu Director que nunca fora, antes, cirurgião, e que para o ser, frequentou assiduamente a Neurologia do Hospital de Santa Marta e visitou variados centros estrangeiros. A principio com a colaboração esporádica de Espargueira Mendes, Fernando Magano, Sousa Pereira e Ferreira Alves, tornou-se, em seguida, autónoma, autonomia essa consolidada ainda mais quando Rocha Melo, que frequentava o Serviço desde 1950, sendo ainda estudante, regressou da Escócia em 1957, após demorado e frutuoso estágio no Serviço de Dott.

A primeira angiografia cerebral cruenta, do Serviço, fora realizada em Junho de 1942 pelo cirurgião Oliveira Santos, que, gentilmente acedera deslocar-se a Lisboa para adquirir a respectiva técnica junto dos criadores deste processo de diagnóstico.

Paralelamente assistia-se a um facto quase insólito no velho Hospital de D. Lopo, onde tudo permanecia ainda pausado, imóvel e tradicional: iniciou-se a investigação médica com base na clínica, e datam de 1951-52, anos em tantos aspectos atribulados para o Serviço, as primeiras

publicações de Corino de Andrade sobre a Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF), a cujo estudo se vinha dedicando desde fins de 1939, em precárias condições de trabalho, e na qual continua ainda a trabalhar actualmente, mas agora com o concurso de uma equipa de colaboradores que inclui neurologistas, geneticistas, neuroquímicos, neurofisiologistas e neuropatologistas, tudo sob a égide do Instituto de Neurologia para tal fim criado em 1969, a substituir com mais largas possibilidades e recursos um Centro de Estudos de Neuropatologia, o qual, desde 1961, desempenhara idênticas funções.

Além de apoiar especialmente a investigação da PAF, o Instituto serve ainda de suporte a estudos analíticos mais diferenciados das Unidades de Traumatologia Crânio-Encefálica e de Reanimação Respiratória, e até doutros serviços hospitalares.

Recentemente (Outubro findo) foi-lhe agregado um novo organismo, o Centro de Estudos da Paramiloidose “tipo português”, dependente do Instituto Nacional de Saúde, e que se destina, de acordo com o seu nome, a patrocinar e promover a investigação da PAF.

A “pari-passo” que o Serviço crescia em espaço, eficiência e diversificação de actividades, sempre à custa de inúmeras dificuldades, ia sendo cada vez mais um centro de atracção para médicos, muitos dos quais nele tirocinaram e trabalharam, contribuindo também para o seu progresso. Criaram-se nele Neurologistas e Neurocirurgiões (nestes últimos Nestor Rodrigues e Amaral Gomes), e durante bastante tempo foi o único Serviço idóneo, reconhecido como tal pela Ordem dos Médicos, para a formação daqueles especialistas no Norte do País, continuando ainda a sê-lo actualmente no que concerne à Neurocirurgia.

O ano de 1955 assinala uma data importante na evolução do Serviço, com a abertura de novas instalações para a consulta e a criação dos laboratórios de electroencefalografia e de neuropatologia, e da sala de biblioteca, todos situados nos mesmos locais que actualmente ainda ocupam, ao mesmo tempo que era aumentada a lotação de camas (20 para homens e 16 para mulheres) em salas inteiramente privativas.

Coincidindo com todo este aumento de espaço e melhoria de apetrechamento, entre os últimos anos da década de 50 e os primeiros da seguinte, começou a trabalhar no Serviço um grupo de médicos recém-formados, bastante unido, entusiasta e irrequieto, que lhe veio dar novo impulso e animação na sua progressiva actividade, e do qual, mais tarde, sairia a maioria dos que actualmente constituem o seu corpo clínico permanente.

Foi já com a sua colaboração que se tornou possível, em 1966-67, pôr a funcionar a neurorradiologia (que pos-

sibilitou um novo surto de progresso à neurocirurgia), e a unidade de traumatologia crânio-encefálica (com sala de internamento própria). Mais tarde, em 1969, conseguiram-se finalmente as actuais enfermarias, todas contíguas, e ligadas às consultas e laboratórios por elevador.

Ao findar o seu 32º ano de existência conta o Serviço de Neurologia com os seguintes departamentos: neurologia clínica, neuro-cirurgia (com a Unidade de Traumatologia Crânio-Encefálica desde Junho de 1966, cronologicamente a primeira do País): neurofisiologia clínica: electroencefalografia em 1956; electromiografia em 1963; ecoencefalografia, esta adstrita à neurorradiologia, desde 1970; neurorradiologia privativa, que possibilitou um enorme incremento da neuro-cirurgia, desde 1967; neuroquímica e neuropatologia, dependentes ambas do Centro de Estudos, a principio, e actualmente, do Instituto de Neurologia; arquivo; a biblioteca. A neuropatologia foi sempre o sector desafortunado mais do Serviço, o seu verdadeiro calcanhar de Aquiles.

A consulta externa funciona agora em 3 salas próprias, quatro vezes na semana (duas para cada uma das duas sub-especialidades), e há 3 enfermarias, uma de mulheres e outra de homens com 20 camas cada (sendo no total 16 para neurologia e 24 para a cirurgia), e a terceira mista (traumatologia crânio-encefálica, com 16 camas). Situam-se, desde 1969, como se disse, todas no mesmo piso, perto da sala de operações, ainda não privativa, (sendo esta uma das maiores deficiências do Serviço), e brevemente na vizinhança da Reanimação Respiratória que irá ocupar uma sala adjacente. Esta unidade, para cuja criação (Outubro de 62) contribuiu decisivamente, mais uma vez, Corino Andrade, trabalha em íntima comunhão com o todo o Serviço (o Director tem-lhe sido até agora comum).

Para atender às suas necessidades conta ele actualmente com um quadro permanente de médicos assim constituído: 1 Director – Corino Andrade; 3 assistentes de neurologia clínica – João Resende, Paulo Mendo e Castro Lopes (o primeiro acumulado ainda as suas funções de clínico com as de electroencefalografista e o segundo exclusivamente encarregado da neurorradiologia, onde tem exercido uma acção modelar); 4 assistentes de neurocirurgia – Rocha Melo, Leão Ramos, Luís de Carvalho e Serafim Paranhos – e 1 graduado Alfredo Calheiros, os quais asseguram também, com generoso sacrifício, a assistência permanente aos traumatizados graves do crânio que acorrem ao Serviço de Urgência; 1 médico eventual também neurologista titular – Cândida Maia, em vias de se dedicar mais especialmente à neurologia infantil e à genética.

Não chegaram a ser preenchidas duas vagas de graduados de neurologia clínica e provavelmente nunca o serão,

pois tais cargos foram posteriormente extintos. Além deste quadro permanente prestam ainda a sua colaboração ao Serviço os internos complementares da especialidade (actualmente 5 em neurologia – 1, Paula Coutinho, a estagiar na Suíça, e outro, Almeida Pinto, assegurando briosamente o funcionamento da neurorradiologia na ausência transitória do titular – e dois em neurocirurgia), e os especialistas do Instituto (em especial Pinho e Costa na neuroquímica, e Manuel Canijo na electromiografia e electroencefalografia).

Todos os departamentos, estão assim, dotados com pessoal médico especializado, nado ou criado na sua totalidade no próprio serviço, todo ele tendo respirado um pouco de modernidade em centros adequados de língua francesa ou inglesa, e até sueca. Tornou-se desta forma um serviço misto, médico-cirúrgico, com todas as vantagens inerentes e alguns dos seus inconvenientes, relativamente actualizado para o nível da medicina nacional, com instalações sempre exíguas para as suas necessidades em permanente evolução expansiva, povoado por um corpo clínico em que predomina agora a fornada de jovens “quarentões” que após os fatigantes e anacrónicos concursos de 1970-71, prejudiciais para a própria rotina de serviço, veio a emparceirar com o Director e primitivo assistente da fundação, aos quais Rocha Melo se agregara definitivamente, em 1964, como assistente de neurocirurgia. Todos têm contribuído mais ou menos, e segundo as suas características peculiares, para melhorar a qualidade e quantidade do trabalho lá produzido e se, em rigor, ele poderia ter sido, em ambos os aspectos, de maior valia, há que reconhecer-lhe, no seu conjunto, e não obstante a sua permanente penúria de meios básicos de trabalho, e em espaço, um saldo nitidamente positivo, encarada que seja a tripla função essencial de qualquer serviço hospitalar: a de assistência médica, de ensino e de investigação.

Antes de concluir quero apenas referir ainda um facto que julgo inédito nos Hospitais Centrais do País: os médicos efectivos do serviço trabalham todos em “tempo completo”, isto desde 1971, e à medida que iam sendo preenchidas as vagas que então existiam. Foi mais um êxito conseguido (não completo, em boa verdade; “não há bela sem senão”...), o último em data, e não sem sacrifício pessoal e até com prejuízo material para alguns dos seus elementos que persiste com as obrigações do seu cargo hospitalar.

Prestes a findar, tentarei dar uma ideia do que foram algumas das realizações do serviço durante os 32 anos da sua existência através de alguns números (todos eles pecando por defeito, e alguns até com grande margem de erro) que melhor as podem objectivar:

- 1) Doentes examinados na consulta externa – 21.084 (seguramente o dobro se lhes acrescentasse os que

nunca foram registados).

- 2) Doentes internados – 7064 (incluindo os traumatizados de crânio).
- 3) Intervenções cirúrgicas (a partir de 1966) – 1411.
- 4) Electroencefalografia (desde 1956) – 18.200.
- 5) Electromiografias (desde 1963) – 1470.
- 6) Exames neurorradiológicos (desde 1967) – 7375 (angiografias, encefalografias, ventriculografias, mielografias, radiografias ósseas simples).

Não referi, senão de relance, a actividade cultural e de investigação médica do serviço, na primeira participando e apresentando trabalhos através de todos os seus médicos, quer em congressos científicos, quer em reuniões de Sociedades Médicas (com particular relevo para a Sociedade de Neurologia e Psiquiatria), quer em diversos cursos e palestras da especialidade levadas a efeito pelos mais variados organismos, quer ainda em publicações na imprensa médica. No curriculum de cada um dos assistentes actuais que, evidentemente, não vou agora ler, se encontram referidos os principais trabalhos que a constituem.

Da 2ª parte, isto é, da investigação médica propriamente dita, se ocupará com mais propriedades e detalhes o colega Manuel Canijo (acabou por ser o Doutor Pedro Pinho e Costa.).

Empregando agora uma linguagem ontogénica, poder-se-ia abreviadamente esquematizar a evolução do serviço nos seguintes períodos:

- 1) O de gestação: 1938-40 – funcionamento officioso da neurologia hospitalar.
- 2) O de nascimento: 1940 – criação oficial do serviço.
- 3) O da infância: 1940-55 – revigoração e esboço de diferenciação, dos seus órgãos fundamentais (neurologia clínica, neurocirurgia, investigação), com precárias e mesquinhas instalações autónomas.
- 4) O de adolescência: 1955-70 – época em que as duas principais sub-especialidades, mantendo-se embora interdependentes, se afirmam com maior personalidade, e em que novas instalações e departamentos (Neurofisiologia, Neurorradiologia, Traumatologia crâneo-encefálica, Instituto de Neurologia) se estruturam e apetrecham melhor, à custa da boa vontade e entusiasmo dum grupo coeso de jovens que surge no findar de década de 50 e no inicio da seguinte, e que vai colaborando preciosamente com os seus predecessores, nem todos eles já, talvez, no apogeu das suas primitivas qualidades.
- 5) O da maioridade, o actual: a partir de 1970 até ao presente – corresponde ao ingresso, no quadro efectivo do seu corpo clínico, da anterior camada de

juventude entusiasta, entretanto também amadurecida pela impiedade do tempo, e durante o qual se vêm vincando e resplandecendo, cada vez mais, os traços particulares da índole de cada um, um tanto à custa da sua primitiva união.

Nele se dá inicio a um complacente “full-time”, pleno de subtilidades, a confirmar a apregoada brandura dos nossos costumes...

Eis muito em relance o que foi a aventura, por vezes tormentosa, mas sempre orientada num ritmo progressivo, do Serviço de Neurologia durante os 32 anos da sua existência, o único que serviu todo o Norte do País até 1960 (ano em que foi criado o congénere do Hospital de S. João), algumas das muitas vicissitudes por que passou, dos percalços que sofreu, das realizações que levou a efeito, das contrariedades, dos desgostos e até de algumas alegrias que proporcionou aos seus elementos mais dedicados, sem esquecer nestes um certo número de enfermeiros e técnicos que obscuramente, com horários de trabalho desumanos e todos irrisoriamente remunerados, contribuíram também com a sua quota parte preciosa para que ele não soçobrasse, e viesse a impor-se como um dos departamentos mais valiosos e fecundos de todo o Hospital.

Ela inicia e preenche na sua quase totalidade o que se poderá considerar o terceiro período da neurologia portuense, o actual, ainda não encerrado, da moderna neurologia de equipe, em que a acção individual de cada um é valida, sobretudo, quando bem integrada na actividade colectiva do todo, e esta funciona harmonicamente sob a acção coordenadora, moduladora e orientadora do seu maestro bem qualificado. Aproximar-se desse limite tem sido uma das constantes preocupações do Serviço, embora com as dificuldades inerentes às variadas imperfeições e fraquezas da condição humana de todos os seus componentes. ■

Correspondência:

Luís de Carvalho
Rua Pedro Escobar, 128, 1º E
4150 PORTO, Portugal
lmfcarvalho@netcabo.pt

The scientific production in the field of Alzheimer's disease in Portugal A Produção Científica em Portugal na área da doença de Alzheimer

Erica Marcelino^{1,2}, Alexandre de Mendonça²

1-Associação Alzheimer Portugal; 2-Department of Neurology, Faculty of Medicine, and Institute of Molecular Medicine, University of Lisbon
erica.apfada@netcabo.pt

Introdução

As doenças neurológicas constituem um grave problema de saúde, constituindo cerca de 35% de todas as doenças na Europa. Entre as doenças neurológicas, a demência situa-se numa posição bastante elevada, afectando 5 milhões de pessoas na Europa. É reconhecido que os investigadores europeus têm vindo a desempenhar um papel crucial nos avanços científicos das últimas décadas, com vista a desenvolver meios de diagnóstico e de tratamento mais eficazes para estas doenças. A contribuição dos investigadores portugueses, que trabalham em instituições nacionais na presente área, ainda está pouco divulgada.

Objectivos

Com este trabalho, pretende-se identificar a contribuição recente dos investigadores portugueses, a trabalhar em instituições nacionais, para o conhecimento científico da doença de Alzheimer e de outras demências, de forma a propor estratégias que possam promover futuras pesquisas neste campo.

Métodos

A procura sistemática realizada na *Web of Knowledge* identificou 135 artigos publicados em revistas internacionais nos últimos 5 anos e meio.

Resultados

Os assuntos mais frequentemente abordados relacionaram-se com β -Amilóide (encontrados 18 artigos), Doenças Vasculares e da Substância Branca (17), *Stress* Oxidativo (16), Genética (12) e Mitocôndrias (11). A Universidade de Coimbra foi a instituição que publicou mais artigos, seguida pelas Universidades de Lisboa e do Porto. Dos 135 artigos somente 10 resultaram da colaboração entre diferentes instituições portuguesas. Verificou-se ainda que muitos destes artigos tiveram elevado número de citações, confirmando um largo impacto na área científica em estudo.

Discussão

A fonte da maioria dos artigos identificados, nomeadamente dos mais citados, foram as principais Universidades. Porém, a colaboração entre as diferentes instituições portuguesas é, actualmente, bastante limitada.

Palavras-Chave: doença de Alzheimer, Defeito Cognitivo Ligeiro, demência, doenças neurodegenerativas.

Introduction

Brain diseases are a major health problem, accounting for 35% of the burden of all diseases in Europe. Among the brain diseases, dementia ranks high, affecting about 5 million people in Europe. It is recognized that European researchers have played a major role in the scientific advances accomplished in the last decades, in order to develop new strategies of early diagnosis and more effective treatments for the disease. However, the contribution of Portuguese researchers working at national institutions to the knowledge of Alzheimer's disease is incompletely known.

Aim

In the present work, we intend to identify more accurately the recent contribution of portuguese researchers working at national institutions to the scientific knowledge of Alzheimer's disease and related subjects, in order to propose strategies that could promote future research in this field.

Methodology

This systematic search identified in the *Web of Knowledge* 135 full papers involving Portuguese institutions in the area of Alzheimer's disease and related subjects published in international journals in the last 5 and half years.

Results

The most frequent topics were Beta-amyloid (18 papers found), Vascular Disease/ White Matter Disease (17), Oxidative Stress (16), Genetics (12), and Mitochondria (11). The University of Coimbra was the institution that published more articles, followed by the University of Lisbon and the University of Porto. Only 10 papers out of 135 were the result of collaborations among different Portuguese institutions. Some of these papers had a clear impact in the field, as evaluated by the high number of citations they gave rise to.

Conclusion

The major universities were the source of most identified papers and of the most frequently cited papers as well, but the collaboration among the different Portuguese institutions is presently quite limited.

Keywords: Alzheimer, Mild Cognitive Impairment, dementia, neurodegenerative disorder.

Introduction

Brain diseases are a major health problem, accounting for 35% of the burden of all diseases in Europe. Among brain diseases, dementia ranks high, affecting about 5 million people in Europe ⁽¹⁾. The costs related to dementia healthcare amount to €55 billion per year in Europe, most of which are spent on long-term institutional care. Importantly, this figure does not include the very high indirect costs associated with the contribution of caregivers, and does not encompass the human costs of the disease that are certainly incalculable ⁽¹⁾. Furthermore, as the European population ages, the number of patients with Alzheimer's disease and other dementias are expected to increase dramatically, unless efficacious prevention or therapeutical interventions comes along.

Although it is recognized that European researchers have played a major role in the genetic, neuropathological, neuroimmunological, epidemiological and biomarker advances accomplished in the last decades, it appears obvious that a great effort must be taken to improve the understanding of neurodegeneration, in order to develop major effective treatments for the disease ⁽¹⁾. It is thus predictable that one of the priority research themes recently suggested by the Consensus Document on European Brain Research is entitled From Alzheimer's Disease and Other Dementias to Basic Mechanisms of Neurodegeneration ⁽¹⁾.

In Portugal, in spite the fact that only recently direct epidemiological data are being gathered ⁽²⁾, the number of patients with Alzheimer's disease and other forms of cognitive decline is also estimated to be increasing. The contribution of portuguese researchers working at national institutions to the knowledge of Alzheimer's disease is incompletely known. There is evidence that the number of scientific communications in the specialized meeting on Alzheimer's disease in Portugal is increasing ⁽³⁾.

Aim

In the present work, we intend to identify more accurately the recent contribution of portuguese researchers working at national institutions to the scientific knowledge of Alzheimer's disease and related subjects, in order to propose strategies that could promote future research in this field.

Methods

The research platform *Web of Knowledge* was used for this systematic literature search. The 3 databases, Science Citation Index Expanded, Social Sciences Citation Index and Arts & Humanities Citation Index were looked for in the last years (from January 2002 to July 2007). The follo-

wing key words *Alzheimer*, *Mild Cognitive Impairment*, *dementia* and *neurodegenerative disorder* were searched for in conjunction with *Portugal*. To overcome the possibility that the country was for some reason missing in the institutional address, search was additionally done for the major Portuguese cities (*Lisbon*, *Porto*, *Coimbra*, *Aveiro*). The keyword *neurodegenerative disorder* was included to detect papers that, although not specifically in the area of Alzheimer's disease, could have relevance for the global understanding of the neurodegenerative mechanisms.

References were excluded if they did not involve Portuguese researchers, for instance some citations were picked up because they contained Porto Alegre, Brasil. Since only full papers were considered, the meeting abstracts were also excluded. Citations from the same research group were allowed.

The papers were organized according to the topics of a keyword index ⁽⁴⁾ (Keyword Index, 2006), and the institution. University hospitals and associate laboratories were considered under the heading of the university they are linked to. The ten most frequently cited papers were highlighted.

Results

This systematic search identified in the *Web of Knowledge* 135 full papers involving Portuguese institutions in the area of Alzheimer's disease and related subjects published in international journals in the last 5 years.

The most frequent topics were Beta-amyloid (18 papers found), Vascular Disease/ White Matter Disease (17), Oxidative Stress (16), Genetics (12), and Mitochondria (11) (see Table I).

The Portuguese institutions that produced the papers identified in the search are shown in Table II. The University of Coimbra was the institution that published more articles, followed by the University of Lisbon and the University of Porto. It should be noted that only 10 papers out of 135 were the result of collaborations among different Portuguese institutions.

Although recognizing that the probability of being cited is lower for the most recent publications, the number of the citations of the 10 most frequently cited papers is shown in Table III.

Discussion

A substantial number of full papers produced by Portuguese institutions in the area of Alzheimer's disease and published in international journals in the last 5 years were found. Some of these papers had a clear impact in the field, as evaluated by the high number of citations they gave rise to. Comparing the results with those obtained by doing



Table I. The topics of research in the field of Alzheimer's disease in Portugal

Keywords	Number of papers
Acetylcholine	2
Beta-amyloid	18
Apoptosis	3
Axonal Transport	1
Dementia with Lewy Bodies	2
Drug Development	9
Electroencephalography	2
Galantamine/Rivastigmine	3
Genotyping and Related Topics	12
Growth Factors	2
Infectious Diseases	3
Lipids	2
Mild Cognitive Impairment (MCI)	6
Metabolism	5
Mitochondria	11
Magnetic Resonance Imaging (MRI)	3
Neuropsychology	3
Neurotoxicology	1
Oxidative Stress	16
Presenilin	3
Proteases	1
Proteins	4
Quality of Care	2
tau	4
Vascular Disease/ White Matter Disease	17

Table II. Portuguese institutions.

Institutions	Number of papers
University of Coimbra	51
University of Lisbon	38
University of Porto	13
Hospital Santo António, Porto	7
Universidade Nova, Lisbon	6
University of Aveiro	5
University of Minho	1
Hospital Magalhães Lemos, Porto	1
Instituto de Genética Médica Jacinto Magalhães, Porto	1
Hospital Maria Pia, Porto	1
Instituto Superior da Maia	1
Hospital Privado da Boavista, Porto	1
Collaborations *	10

* Collaborations among Portuguese institutions

similar searches for other European countries with equivalent numbers of inhabitants (10 million), the number of identified papers in Portugal was similar to those found in Hungary and Greece, more than twice those in the Czech Republic, but only about one third of those in Belgium.

The most representative topics were identified. A large number of papers were devoted to the mechanisms of

Table III. The 10 most frequently cited papers

Title	Authors	Journal	Number of citations	Portuguese Institution
Rivastigmine for dementia associated with Parkinson's disease	Emre M, Aarsland D, Albanese A, Byrne EJ, Deuschl G, De Deyn PP, Durif F, Kulisevsky J, van Laar T, Lees A, Poewe W, Robillard A, Rosa MM, Wolters E, Quarg P, Tekin S, Lane R	NEW ENGLAND JOURNAL OF MEDICINE 351 (24): 2509-2518 DEC 9 2004	114	University of Lisbon
Diagnosis and management of dementia with Lewy bodies - Third report of the DLB consortium	McKeith IG, Dickson DW, Lowe J, Emre M, O'Brien JT, Feldman H, Cummings J, Duda JE, Lippa C, Perry EK, Aarsland D, Arai H, Ballard CG, Boeve B, Burn DJ, Costa D, Del Ser T, Dubois B, Galasko D, Gauthier S, Goetz CG, Gomez-Tortosa E, Halliday G, Hansen LA, Hardy J, Iwatsubo T, Kalaria RN, Kaufer D, Kenny RA, Korczyn A, Kosaka K, Lee VMY, Lees A, Litvan I, Lodos E, Lopez OL, Minoshima S, Mizuno Y, Molina JA, Mukaetova-Ladinska EB, Pasquier F, Perry RH, Schulz JB, Trojanowski JQ, Yamada M	NEUROLOGY 65 (12): 1863-1872 DEC 27 2005	87	Private Hospital of Boavista, Porto
Trinucleotide repeats in 202 families with ataxia - A small expanded (CAG)(n) allele at the SCA17 locus	Silveira I, Miranda C, Guimaraes L, Moreira MC, Alonso I, Mendonca P, Ferro A, Pinto-Basto J, Coelho J, Ferreirinha E, Poirier J, Parreira E, Vale J, Januario C, Barbot C, Tuna A, Barros J, Koide R, Tsuji S, Holmes SE, Margolis RL, Jardim L, Pandolfo M, Coutinho P, Sequeiros J	ARCHIVES OF NEUROLOGY 59 (4): 623-629 APR 2002	44	University of Porto
Dose-dependent neuroprotective effect of ciliary neurotrophic factor delivered via tetracycline-regulated lentiviral vectors in the quinolinic acid rat model of Huntington's disease	Regulier E, De Almeida LP, Sommer B, Aebischer P, Deglon N	HUMAN GENE THERAPY 13 (16): 1981-1990 NOV 2002	42	University of Coimbra
Microtubule reduction in Alzheimer's disease and aging is independent of tau filament formation	Cash AD, Aliev G, Siedlak SL, Numomura A, Fujioka H, Zhu XW, Raina AK, Vinters HV, Tabaton M, Johnson AB, Paula-Barbosa M, Avila J, Jones PK, Castellani RJ, Smith MA, Perry G	AMERICAN JOURNAL OF PATHOLOGY 162 (5): 1623-1627 MAY 2003	42	University of Porto
Adenosine receptors in the nervous system: pathophysiological implications	Ribeiro JA, Sebastião AM, de Mendonça A	PROGRESS IN NEUROBIOLOGY 68 (6): 377-392 DEC 2002	40	University of Lisbon
Functional mitochondria are required for amyloid beta-mediated neurotoxicity	Cardoso SM, Santos S, Swerdlow RH, Oliveira CR	FASEB JOURNAL 15 (6): 1439-+ APR 27 2001	35	University of Coimbra
Cytochrome c oxidase is decreased in Alzheimer's disease platelets	Cardoso SM, Proenca MT, Santos S, Santana I, Oliveira CR	NEUROBIOLOGY OF AGING 25 (1): 105-110 JAN 2004	29	University of Coimbra
Membrane topology of gamma-secretase component PEN-2	Crystal AS, Morais VA, Pierson TC, Pijak DS, Carlin D, Lee VMY, Doms RW	JOURNAL OF BIOLOGICAL CHEMISTRY 278 (22): 20117-20123 MAY 30 2003	28	Universidade Nova, Lisbon
Mitochondria dysfunction of Alzheimer's disease cybrids enhances A beta toxicity	Cardoso SM, Santana I, Swerdlow RH, Oliveira CR	JOURNAL OF NEUROCHEMISTRY 89 (6): 1417-1426 JUN 2004	27	University of Coimbra

degeneration, focusing on β -amyloid and oxidative stress, as well as on the energy processes and mitochondrial function behind protection. Vascular white matter disease and genetics were also frequent topics for research.

As expected, the major portuguese universities were the source of most identified papers, and of the most frequently cited papers as well. No effort was made at this point to identify the specific research groups where the scientific works came from. It should be emphasised that less than 10% of the identified papers were the result of collaborations among different Portuguese institutions. We propose that a more extensive collaboration among portuguese groups as well as a better integration of basic and clinical research will be important in the future. ■

References

1. Olsen J, Baker M., Freund T et al. Consensus document on European brain research. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry* 2006; 77 *Supplement* 1: i1-i49.
2. Nunes B. A Demência em Números. In *A Doença de Alzheimer e Outras Demências em Portugal*, Castro-Caldas, A., de Mendonça, A. (Eds), 1st ed., Lidel, 2005, pp. 11-26.
3. de Mendonça A. Grupo de Estudos de Envelhecimento Cerebral e Demências – breve nota histórica. *Sinapse* 2006; 6 (2): 49-50.
4. Keyword Index. *Alzheimer's & Dementia* 2006; 2 *Suppl* 1: S704-S740.

Correspondência:

Erica Marcelino
Associação de Familiares e Amigos de Doentes de Alzheimer
Av. de Ceuta Norte, Lote 1, Lojas 1 e 2
Quinta do Loureiro
1350-410 Lisboa
erica.apfada@netcabo.pt

Literatura e Neurologia

Por iniciativa do Prof. Alexandre Mendonça a Sinapse inaugura uma secção diferente, de cariz cultural, sobre Literatura e Neurologia de cuja coordenação fui incumbido. Pretende-se dar à estampa trabalhos literários de neurologistas – tanto em prosa como em verso, bem como descrições relacionadas com a Neurologia existentes na Literatura.

Nesta primeira aparição publicamos uma poesia do saudoso Dr. António Magalhães, conhecido pelo seu labor em torno da esclerose múltipla, o qual merece uma divulgação mais ampla da sua obra poética.

Esta secção pretende-se aberta a todos os colegas, cuja colaboração é sempre bem-vinda.

Francisco Pinto

os grandes mestres emudecem-nos
 assassinam com as imensas vozes amadas
 sufocam-te em sua intensidade
 esmagam o humilde vaga-lume da alma devastada

cada Encontro equivale a um holocausto
 como a necessariamente rara visão de Deus.
 seu esplendor é o da morte

depois a manhã desperta do estupor
 descobre os preciosos dons à luz pacificada
 suavemente grata ao abalo já recolhido

e através da doçura amadurecida
 vê-se a alma mais autónoma, mais sua,
 de olhar fortificada e de diferença

António Magalhães
A Flauta na Falange, Editorial Caminho, 1990

À Memória de António Magalhães

João de Sá

António Santos Magalhães nasceu em Lisboa em 1933. Confidenciou-me muitas vezes, como lhe foi difícil optar entre uma carreira dedicada às letras e um curso de ciências. Pesou na sua decisão final a influência paterna e, concluído o 5º ano do Liceu Camões, inscreveu-se na alínea que conduziria à matrícula em Medicina.

Terminou o curso com uma tese de licenciatura dedicada à Electromiografia. António Magalhães, ambicionava dedicar-se à neurofisiologia. O destino, contudo, decidiu de forma diversa. Em 1968 Merritt foi chamado a Portugal para examinar António de Oliveira Salazar e emitir um veredicto definitivo sobre a sua impossibilidade de retomar as funções de Presidente do Conselho.

Espírito visionário e lúcido, antecipando a importância que a esclerose múltipla viria a ter nos países do Sul da Europa, Houston Merritt convenceu o Prof Almeida Lima a estabelecer contactos com a Ford Lusitana para criar em Portugal uma Sociedade Portuguesa de Esclerose Múltipla, treinando neste domínio um jovem neurologista. A escolha recaiu sobre António Magalhães. Estagiou primeiro com Armand Lowenthal no Instituto Bunge em Antuérpia e em seguida com Edmond Schuller na Salpêtrière em Paris. António Magalhães regressou a Lisboa com uma sólida formação em neuroquímica, sendo entre nós um pioneiro ao montar em Santa Maria o laboratório de análise do líquido, fundamental para o diagnóstico de doenças inflamatórias do SNC e ao criar na Liga Portuguesa de Deficientes Motores a primeira Consulta dedicada ao acompanhamento de doentes com esclerose múltipla.

Muitos de nós recordam ainda aquela figura frágil e etérea, mas ao mesmo tempo capaz de arroubos intempestivos. Estruturalmente um poeta, figura de fina sensibilidade, detentor de cultura abrangente que se estendia da música à poesia e à literatura; ao cinema e à pintura.

Enquanto seu colaborador muitas vezes assisti à sua irrequietude e sofrimento enquanto buscava o verso “certo”. Nestas alturas transfigurava-se. Absorto e distante, deambulava ansioso pelo corredor do Centro de Estudos Egas Moniz, em silêncio espectral, procurando a essência do poema. Nestas alturas ficava irascível quando era interrompido.

A Escola Nocturna e a Flauta na Falange, obras poéticas publicadas respectivamente em 1985 e 1990, revelam-nos um poeta maduro, obcecado pela simplicidade e limpidez das palavras, numa tradição que se estende desde os poetas Tang a Paul Celan.

Não sou o indivíduo indicado para avaliar o António Magalhães poeta, mas percebo o sentido trágico dos seus últimos dias, incapaz de lidar com a profunda angústia da existência. Recordo uma imagem que captei poucos dias antes da sua morte naquele Outono de 2003.

Chovia e fazia frio. Saí do consultório já noite, empunhando um guarda chuva açoitado pelo vento, levantando as golas da gabardine, tiritando embrulhado no cachecol. Em alguns passos pus-me na Avenida Marquês de Tomar onde, àquela hora, seria mais fácil apanhar um táxi.

Foi nessa altura que vi o Dr. Magalhães passeando o seu pequeno cão na rua quase deserta. Indiferente à chuva que caía violenta, desabrigado em mangas de camisa, escorria água, molhado até ao tutano. Indefeso, alheado à intempérie formava uma cena patética, parecendo arrancada a um filme de Fellini (talvez a “La Strada”). Cobardemente estuguei o passo e procurei evitá-lo. Um quarteirão adiante apanhei o almejado táxi. Dias depois fui informado da sua trágica morte. ■

Correspondência:

João de Sá
Departamento de Neurologia
Hospital de Santa Maria
Av. Prof. Egas Moniz
1649-035 Lisboa
jcorreiasa@gmail.com



Fórum de Neurologia 2008

Grande Hotel do Luso, 16 e 17 de Maio

PROGRAMA



Fórum de Neurologia 2008

Grande Hotel do Luso, 16 e 17 de Maio

PROGRAMA

Quinta-feira, 15 de Maio

21:00-23:00 Abertura do Secretariado

21:30-22:30 Reunião da SINAPSE

Sexta-feira, 16 de Maio

8:00-9:20 Cartazes - Sessão 1

Temas: Infecções, Neuropediatria e Tumores SNC

Moderadores: Dr. Bravo Marques, Dr. Pedro Cabral e Dr. Fernando Pita

P01 Meningite Criptocócica em Indivíduo Imunocompetente

Pedro Guimarães, Ana Graça Velon, João Paulo Gabriel, Mário Rui Silva
Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real.

P02 Mucormicose Rino-orbito-cerebro-pulmonar

Pedro Guimarães¹, Ana Graça Velon¹, Ricardo Veloso², António Costa³, João Paulo Gabriel¹, Nelson Barros⁴, Ana Paula Dias⁴, Lurdes Gonçalves⁴, Francisco Esteves⁴, Mário Rui Silva¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Gastroenterologia, 3-Serviço de Pneumologia, Serviço de Cuidados Intensivos, do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real.

P03 Encefalite herpética apresentando-se como alteração da linguagem sem febre

Rui André, Freire Gonçalves, Cristina Januário
Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra.

P04 Encefalite com nevríte óptica bilateral e infecção pelo adenovírus

João Cerqueira¹, João Diogo Pinho¹, Ricardo Maré¹, João Soares Fernandes², Esmeralda Lourenço¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, do Hospital de São Marcos, Braga.

P05 Meningoencefalite por Citomegalovirus num Adulto Imunocompetente

Ana Graça Velon, Pedro Guimarães, João Paulo Gabriel, Mário Rui Silva
Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real.

P06 Mieloradiculoneuropatia associada a infecção por Schistosoma Mansonii

Patrícia Pita Lobo¹, Ruth Gerales¹, Carolina Santos², Miguel Coelho¹, Mário Miguel Rosa¹, Maria Amélia Grácio³
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Imagiologia Cerebral, do Hospital de Santa Maria, Lisboa;
3-Instituto de Higiene e Medicina Tropical, Lisboa.

P07 Paraparésia distal aguda como forma de apresentação de empiema subdural espinhal

Sónia Costa¹, Rita Simões¹, Vanessa Silva², Elsa Parreira¹, Ramiro Carvalho³, Isabel Cravo⁴
1-Serviço de Neurologia do Hospital Fernando Fonseca; 2-Serviço de Neurologia do IPO, Lisboa;
3-Serviço de Medicina 2 do Hospital Fernando Fonseca; 4-Serviço de Imagiologia do Hospital Fernando Fonseca, Amadora.

P08 Mononeuropatia cubital e mediana bilateral secundária a infecção crónica por Mycobacterium leprae

Rui Maltez Guerreiro¹, Alexei Bucur², Margarida Anes³, Vítor Augusto²
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Medicina Interna, Unidade Fonseca Ferreira, 3-Serviço de Dermatologia, do Hospital de S. Bernardo, Setúbal.

P09 Meningoventriculite após hematoma cerebral

Margarida Rodrigues¹, Manuel Ribeiro², Álvaro Machado¹, Jaime Rocha², Carla Ferreira¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia do Hospital de São Marcos, Braga.



P10 Macrossomia, Hipersomnia e Alteração do Controlo da Temperatura: Disfunção Hipotalâmica de causa desconhecida

Sandra Jacinto¹, Rita Silva¹, Patrícia Lopes⁴, Luís Nunes², Guilhermina Romão³, Eulália Calado¹
1-Serviço de Neurologia Pediátrica, 2-Consulta de Genética Médica, 3-Consulta de Endocrinologia, 4-Serviço 1 de Pediatria Médica, do Hospital de Dona Estefânia, Lisboa.

P11 Tumor Primário das Leptomeninges

Henda Foreid¹, Cândida Barroso¹, Herculano Carvalho², Carlos Morgado³, Lúcia Roque⁴, José Pimentel¹
1-Laboratório de Neuropatologia e Serviços de Neurologia, 2-Neurocirurgia, 3-Imagiologia Neurológica do Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa; 4-Laboratório de Citogenética, Centro de Investigação em Patologia Molecular do Instituto Português de Oncologia de Francisco Gentil, Lisboa.

P12 Linfoma primário do SNC com localização intra-ventricular: uma entidade rara

Ângela Timóteo¹, Carla Conceição², Vítor Oliveira³, Carlos Lima⁴, Cristina Costa¹
1-Serviço Neurologia, 2-Unidade Autónoma de Neurorradiologia, do H. F. Fonseca; 3-Serviço Neurocirurgia, 4-Serviço Neurologia, do CHLO.

P13 Aneurisma induzido pela radiação

Vanessa Silva¹, Ilda Costa¹, Alexandra Borges², Jorge Campos³, J. Lobo Antunes⁴
1-Serviço Neurologia, 2-Serviço de Imagiologia do IPOFG; 3-Serviço Imagiologia, 4-Serviço Neurocirurgia, do HSM.

P14 Mielopatia como manifestação paraneoplásica de carcinoma do endométrio

Raquel Real¹, João Massano¹, José Mendes Ribeiro², Goreti Nadais¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurofisiologia do Hospital de S. João, Porto.

P15 Metastização leptomeníngea por carcinoma da próstata

Paulo Pacheco dos Santos, Rui Venâncio Guerreiro
Serviço de Neurologia do Hospital de São Bernardo, Centro Hospitalar de Setúbal.

9:30-9:35 Abertura da Reunião

9:35-11:00 Comunicações Orais - Sessão 1

Tema: Doenças do Movimento

Moderadores: Dr. Bastos Lima e Dr. José Vale

CO1 Caracterização da fisiopatologia das doenças do movimento por Imagiologia Funcional de Ressonância Magnética

Alberto Leal¹, Mário Forjaz Secca², José C Ferreira³, Gonçalo Matias³, José Vale³
1-Serviço de Neurofisiologia, Hospital Júlio de Matos; 2-Departamento de Física, Universidade Nova de Lisboa; 3-Serviço Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental

CO2 Ideação suicida em 3 doentes submetidos a estimulação cerebral profunda por Doença de Parkinson

Maria José Rosas¹, Ana Margarida Rodrigues⁴, Miguel Gago¹, Graça Sousa¹, Margarida Ayres Basto², Paulo Linhares³, Rosália Fonseca¹, Cláudia Sousa¹, Rui Vaz³
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, 3-Serviço de Neurocirurgia do Hospital de São João, Porto; 4-Serviço de Neurologia, Hospital de São Marcos, Braga.

CO3 Efeito da Estimulação Subtalâmica no Comportamento do Tracto Urinário Inferior

Pinto R.¹, Oliveira R.¹, Silva J.¹, Silva C.¹, Guimarães M.¹, Cruz F.¹, Paulo Linhares³, Miguel Gago², Graça Sousa², Vaz R.³, Rosas M.J.²
1-Serviço de Urologia, 2-Serviço de Neurologia, 3-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de S. João, Porto.

CO4 Curva de aprendizagem na estimulação cerebral profunda dos núcleos sub-talâmicos para tratamento da doença de Parkinson.

Miguel Coelho¹, Joaquim Ferreira¹, Begona Cattoni², Carlos Morgado³, João Miguel Pereira⁴, Luísa Albuquerque¹, Herculano Carvalho², Ana Ferro⁴, Alexandre Campos², Leonor Correia Guedes¹, Mário Miguel Rosa¹, António Gonçalves Ferreira²

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurocirurgia, 3-Serviço de Neuroimagem, 4-Serviço de Psiquiatria do Hospital Santa Maria, Lisboa.

CO5 Transplante Hepático na Doença de Wilson: experiência de um centro

Marina Magalhães¹, Rui Seca², Helena Pessegueiro², Cristina Ramos³, Joana Damásio¹, Márcio Cardoso¹, Judit Gândara², Manuel Teixeira⁴, Vitor Ribeiro⁴
1-Serviços de Neurologia, 2-Departamentos de Medicina, 3-Neuroradiologia, 4-Cirurgia do Programa Transplante Hepático do HSA – Centro Hospitalar do Porto.

CO6 Qual o “custo” de um doente parkinsoniano?

Joana Domingues, Nuno Mendonça, Cristina Januário
Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra (HUC), Coimbra.

- CO7 Evolução dos sinais de imaturidade motora (*neurological soft signs*) da infância à adolescência**
Martin Lauterbach¹, Isabel Pavão Martins¹, Brenda Townes², Peter Slade³, Tim DeRouen⁴, Michael Martin⁵, Alexandre Castro Caldas⁶, Jorge Leitão⁶
1-Laboratório de Estudos de Linguagem da FM Lisboa; 2-Department of Psychiatry and Behavioral Sciences, Seattle, Washington, USA; 3-Edad.Co.Uk; 4-Department of Dental Public Health Sciences and Biostatistics, Seattle, Washington, USA; 5-Universidade Católica Portuguesa, Instituto de Ciências da Saúde, Lisboa.

11:00-11:30 **Café**

11:30-12:00 **Momento de Cefaleias (Participação da Sociedade Portuguesa de Cefaleias)**
Moderadora: Prof. Isabel Pavão Martins

Enxaqueca hemiplérgica familiar
Conferencista: Dr. José Barros

12:00-13:00 **Simpósio Satélite - Novartis NeuroScience**

Tema: "Inovação no Tratamento da Demência"
Presidente: Prof. Dr. Alexandre Castro Caldas

13:00-14:30 **Almoço - Atribuição do Prémio Corino de Andrade / Novartis**

14:30-16:00 **Comunicações Orais - Sessão 2**

Temas: Cuidados de Saúde em Neurologia e Doenças Neuromusculares
Moderadores: Dr. Celso Pontes e Dr. Luís Negrão

- CO8 Utilização de um fluxograma no Serviço de Neurologia**
Nuno Inácio¹, Rita Simões¹, Vanessa Silva², Amélia Nogueira Pinto¹, António Vasco Salgado¹
1-Serviço de Neurologia, Hospital Fernando Fonseca, Amadora; 2-Serviço de Neurologia, IPOFG, Lisboa.
- CO9 Cefaleias numa população de doentes com ostium secundum**
Catarina Santos, Rui Providência, André Leitão, Marco Costa, Nuno Quintal, Isabel Luzeiro, Leitão Marques
Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Coimbra, Coimbra.
- CO10 O papel do electroencefalograma nas alterações da consciência e no diagnóstico de estado de mal epiléptico não convulsivo – experiência da nossa unidade**
Nadine Ferreira, Paula Breia
Laboratório de Electroencefalografia, Serviço de Neurologia do Hospital Garcia de Orta, Almada.
- CO11 Infecção nosocomial: problema emergente num Serviço de Neurologia**
Filipe Palavra, Helena Gens, Carlos Fernandes, Hélia Pombo, Grilo Gonçalves
Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Coimbra – E.P.E.
- CO12 Polineuropatia Craniana. Uma série hospitalar**
Sónia Costa¹, Vanessa Silva², Nuno Inácio¹, Ana Valverde¹
1-Serviço de Neurologia do Hospital Fernando Fonseca; 2-Serviço de Neurologia do IPO de Lisboa.
- CO13 Casuística da Miastenia Gravis (MG) na Unidade de Doenças Neuromusculares – Hospital de Santa Maria (HSM)**
Ruth Gerales¹, Teresinha Evangelista¹, Isabel Conceição¹, Cândida Barroso¹, Benjamim Ohana, Mamede de Carvalho^{1,2}
1-Serviço de Neurologia do Hospital de Santa Maria, Lisboa; 2-Unidade de Neuromusculares do Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina de Lisboa.
- CO14 Miastenia gravis e Gravidez: estudo retrospectivo de 16 casos**
Ester Coutinho e Ana Martins Silva
Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar do Porto – Hospital de Santo António, Porto.
- CO15 Ganglioneuropatias idiopáticas e inflamatórias : revisão de casos clínicos**
Ana Catarina Fonseca¹, Mamede de Carvalho^{1,2}
1-Serviço de Neurologia do Hospital de Santa Maria, Lisboa; 2-Unidade de Neuromusculares do Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina de Lisboa.



16:00-16:30 Doenças do Movimento - Controvérsias
(Participação da Secção de Doenças do Movimento da SPN)

Indicação para a cirurgia de estimulação do núcleo subtalâmico na doença de Parkinson

Moderadora: Dra. M^a José Rosas

Os critérios são consensuais e devem ser sistematicamente aplicados

Dr. Miguel Coelho

Os critérios estão em evolução e devem ser flexibilizados

Dr. Paulo Linhares

16:30-17:00 Café

17:00-18:00 Simposio Satélite - GlaxoSmithKline

Tema: "Continuous delivery of Ropinirole: improving the management of Parkinson's Disease"

Moderadora: Prof. Dra. Cristina Sampaio

Continuous delivery of ropinirole: clinical perspective

Prof. F. Stocchi

Practical considerations with Ropinirole 24-hour prolonged release (TBC)

Dr. Joaquim Ferreira

18:00-18:30 Pausa e refrescos

18:30-19:30 Conferência "Miller Guerra" de Semiologia

Estado vegetativo, coma e estados de consciência mínima

Conferencista: Dra. Melanie Boly

20:00-22:00 Jantar e Atribuição de Prémios

22:00 Professor Miller Guerra - Vida e Obra

Prelector: Dr. Francisco Pinto



Professor Miller Guerra **Vida e Obra**

Prelector: Dr. Francisco Pinto

Luso, 16 de Maio de 2008

22:00 Horas

8:00-9:20 Cartazes - Sessão 2

Temas: Doenças Neuromusculares, Neurofisiologia e Epilepsia

Moderadores: Dra. Isabel Luzeiro, Dra. Teresinha Evangelista e Dr. António Atalaia

P16 Síndrome de Guillain-Barré e evidência de infecção por Borrelia

João Cerqueira¹, Ricardo Maré¹, Esmeralda Lourenço¹, Fernando Mota Garcia², José Figueiredo¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Patologia Clínica, do Hospital de São Marcos, Braga.

P17 Mononeuropatia múltipla como forma de apresentação de sarcoidose

Gonçalo Matias¹, João Martins¹, Francisco Tavares², Cândida Barroso³, José Vale^{1,4}, Luís Santos^{1,4}
1-Serviço de Neurologia do Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Medicina Física e Reabilitação do Hospital D. Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 3-Serviço de Neurologia do Hospital de Santa Maria; 4-Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa.

P18 Picada de Insecto e Pé Pendente

Rui Matos¹, Cecília Bagulho², João Coimbra¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Imagiologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.

P19 Síndrome de Lambert-Eaton em Carcinoma Pavimento-Celular

Rui Matos¹, Raquel Faria², Henrique Santos², João Proença¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Medicina, do Hospital Garcia de Orta, Almada.

P20 Forma atípica de doença do neurónio motor com diparésia braquial e longa evolução

José Mário Roriz, Belina Nunes
Serviço de Neurologia do Hospital Pedro Hispano

P21 Uma Polineuropatia Tóxica Emergente

Ana Graça Velon¹, Pedro Guimarães¹, João Paulo Gabriel¹, Mário Rui Silva¹, Marisol Gerra², Manuel Cunha²
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Hematologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real.

P22 Parésia e fasciculações da língua na Miastenia Gravis

Ruth Geraldès¹, Angelika Lobanova¹, Mamede de Carvalho^{1,2}
1-Serviço de Neurologia, do Hospital de Santa Maria, Lisboa; 2-Unidade de Neuromusculares, do Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina de Lisboa, Lisboa.

P23 A Falácia da Estimulação Cortical

Ruth Geraldès¹, Miguel Coelho, Mario Miguel Rosa, Lara Severino³, Mamede de Carvalho^{1,2}
1-Serviço de Neurologia do Hospital de Santa Maria, Lisboa; 2-Unidade de Neuromusculares do Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina de Lisboa; 3-Serviço de Psiquiatria, do Hospital de Santa Maria.

P24 Epilepsia Generalizada Tipo Pequeno Mal, Controlada com Terapêutica Pouco Habitual

Rui Matos, João Proença, Paula Breia
Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.

P25 Lesões Corticais Pericalosas Bilaterais em Doente com Crise Epiléptica Generalizada

Maria Rita Peleção¹, Ruth Feio², Ana Calado¹, Cláudia Jorge¹, Manuel Manita¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Medicina do Centro Hospital de Lisboa Central – EPE.

P26 Hemiplegia alternante

Paula Pires¹, Conceição Bento¹, Beatriz Santiago¹, Fernando Matias¹, Joaquim Oliveira², Rosa Sa², Isabel Ramos², Nuno Marques², Conceição Robalo³
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Infecção, 3-Serviço Neuropediatria dos Hospitais da Universidade de Coimbra.

P27 Alexia por estimulação temporal inferior num caso de cirurgia da epilepsia

Ana Rita Peralta^{1,4}, Carla Bentes^{1,4}, Clara Loureiro^{2,4}, Tiago Mestre¹, Rosa Santos¹, Lúcia Ferreira¹, Joana Pires¹, José Fonseca², Luísa Albuquerque², Isabel Pavão Martins², José Pimentel^{3,4}
1-Laboratório de EEG/Sono, 2-Laboratório de Linguagem, 3-Laboratório de Neuropatologia, 4-Grupo de Cirurgia da Epilepsia do HSM, Lisboa.

P28 Alucinações visuais complexas pós enfarte cerebral occipital – síndrome de Charles Bonnet ou crises visuais simples?

Joana Damásio, Ernestina Santos, Assunção Tuna
Serviço de Neurologia do Hospital de Santo António – Centro Hospitalar do Porto, Porto.

P29 Disfunção Cognitiva e Síndrome Cerebeloso Grave Induzidos por Amiodarona

João Martins, Mário Veloso
Serviço de Neurologia do Hospital de Egas Moniz, CHLO, Lisboa.



P30 National Institute of Health Stroke Scale (NIHSS) International Initiative – versão portuguesa
Pedro Castro, Teresa Mendonça, Pedro Abreu, Marta Carvalho, Elsa Azevedo
Serviço de Neurologia do Hospital de S. João e Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto.

9:20-10:30 Comunicações Orais - Sessão 3

Temas: Neurologia do Comportamento e Doenças Cérebrovasculares

Moderadores: Dr. António Freire Gonçalves e Prof. Dr. Alexandre Castro Caldas

- CO16 Demência frontotemporal: dois casos clínico-patológicos**
Ricardo Taipa¹, Pedro Pinto², Ana P. Correia¹, Manuel Correia¹, M. Melo Pires³
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, 3-Unidade de Neuropatologia, do Centro Hospitalar do Porto – Hospital de Santo António, Porto.
- CO17 Perseveração na fluência verbal na Doença de Alzheimer e Demência Vascular**
Cláudia Guarda¹, Ana Silvestre¹, Élia Baeta², Miguel Viana Baptista¹
1-Serviço de Neurologia, do Hospital Garcia de Orta EPE, Almada; 2-Unidade de Neurologia, do Centro Hospitalar do Alto Minho EPE, Viana do Castelo.
- CO18 Cognitive deficits in middle-aged and older adults with bipolar disorder and cognitive complaints: Comparison to mild cognitive impairment**
Dina Silva¹, Isabel Santana², Frederico Simões do Couto^{1,3}, João Maroco⁵, Manuela Guerreiro^{1,4}, Alexandre de Mendonça^{1,3}
1-Grupo de Estudos de Demência, 2-Departamento de Neurologia, dos Hospitais da Universidade de Coimbra; 3-Laboratório de Neurociências, do Instituto de Medicina Molecular e Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; 4-Laboratório de Estudos de Linguagem, do Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; 5-Instituto Superior de Psicologia Aplicada.
- CO19 Avaliação Funcional em doentes com defeito cognitivo ligeiro: a escala do Estudo Cooperativo da Demência de Alzheimer**
Helena Pedrosa¹, Manuela Guerreiro^{1,2}, Alexandre de Mendonça^{1,3}
1-Grupo de Estudos de Demência, 2-Laboratório de Estudos de Linguagem, Centro de Estudos Egas Moniz, da Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 3-Laboratório de Neurociências, Instituto de Medicina Molecular da Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa.
- CO20 Avaliação da Capacidade Preditiva do Montreal Cognitive Assessment no Defeito Cognitivo, numa Consulta de Memória**
Diana Duro^{1,2}, Emanuel Ponciano³, Mário Simões¹, Beatriz Santiago², Isabel Santana^{2,3}
1-Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação da Universidade de Coimbra, 2-Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra.
- CO21 Prognóstico a longo prazo dos Acidentes Isquémicos Transitórios de acordo com o mecanismo etiológico**
Assunção Tuna¹, Manuel Correia¹, Rui Magalhães^{2,3}, Emília Moreira³, Maria Carolina Silva^{2,3}
1-Serviço de Neurologia do Hospital de Santo António; 2-Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC); 3-Departamento de Estudo das Populações, ICBAS, Universidade do Porto.
- CO22 Caracterizar os Enfartes em territórios de fronteira**
Ana Graça Velon¹, Pedro Guimarães¹, João Paulo Gabriel¹, Sandra Tavares², Nelson Barros², Fernando Afonso², Mário Rui Silva¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Medicina Interna, Unidade de Acidente Vascular Cerebral do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real.
- CO23 Ombro hemiplégico/hemiparético. Comparação de dois procedimentos de fisioterapia que induzem a transferência de peso para o membro superior**
Ana Sequeira^{1,2}, Ana Cristina Inácio¹, Sofia Pinto¹, Augusto Gil Pascoal³
1-Hospital Garcia de Orta, Almada; 2-Escola Superior de Saúde Egas Moniz; 3-Faculdade de Motricidade Humana, Universidade Técnica de Lisboa.

10.30-11.00 Café

11:00-13:00 Painel: Formação Médica Contínua e Sistemas de Acreditação em Neurologia na Europa
Moderadores: Dr. Celso Pontes (Colégio da Especialidade de Neurologia) e Prof. Dr. Martins da Silva (Comissão de Ensino da SPN)

11:00 Abertura / Opening
Prof. Dra. Isabel Pavão Martins

11:25 Continuing Medical Education in Neurology. The UK Perspective / EMC em Neurologia. Perspectiva do Reino Unido.
Prof. Dr. Graham Venables (British Association of Neurologists)

11:45 Formação Médica Contínua e Sistemas de Acreditação na Europa/ CME and Accreditation Systems in Europe
Prof. Dr. Lopes Lima

12:05 Sistemas de Acreditação na Cardiologia / Accreditation Systems in Cardiology in Europe
Prof. Dr. Fausto Pinto

12:25 Roles of the National Societies in establishing Accreditation systems - The EFNS perspective / Papel das Sociedades Nacionais A perspectiva da EFNS.
Prof. Dr. Wolfgang Grisold (EFNS)

12:45 O papel do Comité Executivo da Ordem dos Médicos na Formação Médica Contínua e Acreditação / The role of the Portuguese Medical Association in the development of Accreditation systems
Representante da Ordem dos Médicos (representative of the Portuguese Medical Association)

13:00-14:30 Almoço

14:30-15:30 Simposio Satélite - Lundbeck

Tema: "Despertar para um Sono natural"

Ritmos Circadiários
Prof. Dra. Teresa Paiva
Acção da Melatonina
Dra. Lucília Bravo

15:30-16:30 Casos clínicos em Esclerose Múltipla (Participação do Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla)
Moderadores: Professores José Grilo Gonçalves e Maria José Sá

Paraparésia espástica progressiva
Luísa Alves, Isabel Carmo, Mário Veloso e José Vale
Manifestação invulgar de Doença da Substância Branca
Sónia Batista, Carlos Casimiro, Rui Pedrosa, Fernando Matias, Lúvia de Sousa
Bandas Oligoclonais num caso de difícil diagnóstico
Filipe Palavra, Catarina Santos, Jorge Caria, José Grilo Gonçalves

16:30-17:00 Café

17:00-18:10 Cartazes - Sessão 3

Tema: Doenças Cérebrovasculares e Doenças do Movimento
Moderadores: Dr. José Barros, Dra. Assunção Tuna e Dr. Joaquim Ferreira

- P31 Trombose venosa central e fístula dural: um diagnóstico accidental**
Ángela Timóteo¹, Ana Azevedo², Carla Conceição², Cristina Costa¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Unidade Autónoma de Neurorradiologia do H. Fernando Fonseca, Almada.
- P32 CADASIL: identificação de nova mutação e descrição do fenótipo clínico numa família**
Rui Maltez Guerreiro¹, Paulo Santos¹, João Paulo Oliveira², José Pinto Marques¹, Paulo Fontoura¹
1-Serviço de Neurologia do Hospital de S. Bernardo, Setúbal; 2-Serviço de Genética, da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.



- P33 Demência vascular, enxaqueca e epilepsia em mulher jovem com nova mutação Notch3**
José Mário Roriz, Belina Nunes
Serviço de Neurologia do Hospital Pedro Hispano, Matosinhos.
- P34 Um caso de Enfarte Bulbar Paramediano**
Catarina Serafim¹, Rui Matos², Cátia Carmona²
1-Medicina Interna do Hospital José Joaquim Fernandes – Beja; 2-Serviço de Neurologia do Hospital Garcia de Orta.
- P35 Fibrinólise endovenosa no Acidente Vascular Cerebral isquémico ocorrido no período pós-parto**
João Paulo Gabriel, Pedro Guimarães, Ana Graça Velon, Nelson Barros, Fernando Afonso, Francisco Esteves, Mário Rui Silva, Georgina Neves
Unidade do Acidente Vascular Cerebral do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real.
- P36 Mixoma Cardíaco em Idade Pediátrica**
Ana Luísa Azevedo¹, Sara Noéme Prado², Renata Rossi³, José Carlos Ferreira⁴, Pedro Cabral⁴
1-Serviço de Neurologia do Instituto Português de Oncologia Francisco Gentil Lisboa; 2-Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar de Cascais; 3-Serviço de Cardiologia Pediátrica do Hospital de Santa Cruz do Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 4-Serviço de Neurologia Pediátrica do Hospital São Francisco Xavier do Centro Hospitalar Lisboa Ocidental.
- P37 Mielite aguda na Doença de Behçet**
Rui André, João Lemos, Fernando Matias, Vieira Barbosa
Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra.
- P38 Tremor psicogénico – desafio diagnóstico**
Margarida Rodrigues¹, João Massano², Fernanda Simões², José Augusto Ribeiro³, Carolina Garrett², Maria José Rosas²
1-Serviço de Neurologia do Hospital de São Marcos, Braga; 2-Serviço de Neurologia, 3-Serviço de Neurofisiologia do Hospital de São João, Porto.
- P39 Doença de Parkinson e gravidez**
Joana Damásio¹, Alexandra Graça², Manuela Azevedo², Joaquim Gonçalves³, Marina Magalhães¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Anestesiologia, 3-Serviço de Obstetrícia, do Hospital de Santo António – Centro Hospitalar do Porto, Porto.
- P40 A importância da toxina botulínica no tratamento sintomático da doença de Wilson**
Márcio Cardoso, Joana Damásio, Marina Magalhães
Serviço de Neurologia do Hospital Santo António – Centro Hospitalar do Porto, Porto.
- P41 Abordagem da Síndrome do Seio Cavernoso – a propósito de um caso clínico**
Ana Graça Velon, Pedro Guimarães, João Paulo Gabriel, Mário Rui Silva
Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real.
- P42 Importância do Sistema de Apoio Médico na revisão da história farmacológica dos doentes com Síndromes Parkinsónicas iatrogénicas**
Ana Graça Velon, Pedro Guimarães, João Paulo Gabriel, Mário Rui Silva, Georgina Neves
Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real.
- P43 Intoxicação pelo lítio como causa de parkinsonismo**
João Cerqueira¹, Isabel Milheiro², João Diogo Pinho¹, Ricardo Maré¹, Esmeralda Lourenço¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Psiquiatria do Hospital de São Marcos, Braga.

18:10-18:30 Pausa e refrescos

18:30-18:40 Atribuição dos Prémios "António Flores"

18:40-19:30 Assembleia-Geral

19:30 Encerramento e Jantar



Fórum de Neurologia 2008

Comissão Organizadora - Direcção da SPN

Isabel Pavão Martins
Elsa Parreira
Pedro Nunes Vicente
José Vale
Isabel Luzeiro

Comissão Organizadora Local - Coimbra

Isabel Luzeiro
Catarina Santos
Filipe Palavra
Pedro Nunes Vicente

Comissão Científica

Alexandre Castro Caldas
António Bastos Lima
António Freire Gonçalves
Luís Cunha
José Ferro
Paula Coutinho
Teresa Paiva

Secretariado

Sónia Barroso

Design

Isabel Monteiro
Next Color - Soluções Digitais, Lda.

Versão electrónica

Weblink Lda.

Fotografias

Luís Pavão para a SPN

Patrocinadores

EISAI

Glaxo Smith Kline

Lundbeck

Novartis

Almirall

Bial

GE

Grunenthal

Pfizer

Sanofi Aventis

Tecnifar

UCB



Foto Luis Pivão para a SPN.

Fórum de Neurologia 2008

Grande Hotel do Luso, 16 e 17 de Maio

COMUNICAÇÕES



Momento de Cefaleias

colaboração da Sociedade Portuguesa de Cefaleias no Fórum de Neurologia 2008

Enxaqueca Hemiplégica Familiar

Resumo de comunicação

José Barros

Serviço de Neurologia do Hospital de Santo António, Porto
Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto

A enxaqueca hemiplégica familiar (EHF) é uma variedade hereditária de enxaqueca com aura (EcA), de transmissão autossómica dominante. A EHF tem muitas características semiológicas comuns à EcA, apresentando como particularidades a incorporação de algum grau de parésia na aura e a existência de pelo menos um familiar, em 1º grau ou em 2º grau, com sintomas idênticos. Em alguns indivíduos, os episódios de EHF e de EcA coexistem, recorrendo em momentos diferentes ao longo da vida.

Epidemiologia

A EHF é uma doença muito rara, embora possivelmente sub-diagnosticada. Desde a descrição original de J. Michell Clarke (*B.M.J., Junho de 1910*), foram publicadas mais de 200 famílias. O único estudo de base populacional encontrou uma prevalência de 5 por 100.000 na população da Dinamarca, com um predomínio feminino (3:1). A EHF surge habitualmente no final da infância ou na adolescência, embora com grandes variações de idade de início. A epidemiologia da EHF é ainda largamente desconhecida.

Clínica

A EHF caracteriza-se por uma diversidade fenotípica notável. A número de episódios varia de mais do que um por semana até raros ao longo da vida. A frequência tende a diminuir na idade adulta; em alguns indivíduos os períodos de remissão podem ser de anos ou mesmo de décadas.

Aura

Na fase de aura a parésia associa-se a um ou mais sintomas neurológicos focais transitórios. A aura poderá persistir de 5 minutos a 24 horas, segundo a Classificação Internacional de Cefaleias; a média será de 1 a 2 horas. No entanto, há numerosas descrições de auras com dias ou mesmo semanas de duração total. A sequência de aparecimento mais comum é: visual, sensitiva, motora, afásica. O aparecimento e a progressão dos sintomas visuais são idênticos na EcA e na EHF. No entanto, a aura visual está

ausente em cerca de 25% dos doentes com EHF, sendo praticamente universal na EcA. Os sintomas motores e sensitivos tendem para topografias sobreponíveis, podendo ser unilaterais alternantes, unilaterais fixos ou bilaterais. A afasia pode acompanhar sintomas sensitivo-motores direitos, esquerdos ou bilaterais. Muitos doentes apresentam também auras basílares.

Cefaleia

A cefaleia aparece após ou ainda durante a aura. Cerca de 95% do doentes têm cefaleia em todos os episódios. No entanto, 1% a 5% dos doentes nunca têm cefaleia (aura sem cefaleia).

A duração da cefaleia pode variar de menos de uma hora a mais de uma semana, tendendo a ser mais longa do que na EcA. As restantes características da cefaleia e os sintomas acompanhantes são descritos como idênticos aos da EcA. No entanto, em alguns doentes não reconhecemos características semiológicas tão típicas ou marcadas. A cefaleia pode ser unilateral ou bilateral, homolateral ou contralateral à aura.

Factores precipitantes

Os traumatismos cefálicos triviais, sem lesões estruturais ou perda de conhecimento, são os factores precipitantes mais frequentes. O *stress* (físico ou emocional) é outro desencadeante comum. A administração endovenosa de contrastes radiológicos iodados pode precipitar ou agravar os episódios. Cerca de 10% dos doentes identificam factores comuns à EcA (menstruação, estímulos sensoriais, alimentos, alterações climáticas).

Expressões mais complexas

Cerca de 40% dos doentes experimentam episódios atípicos, em alguns momentos da vida. Estes episódios podem incorporar, em combinações variáveis, hemiplegia prolongada, confusão, alucinações visuais ou auditivas, deterioração da vigília (da obnubilação ao coma profun-

do), febre, crises epilépticas, sinais meníngeos e pleiocitose de líquor. A recuperação completa pode demorar meses. Estão publicados casos de coma, edema cerebral difuso e morte.

A EHF pode incorporar sintomas neurológicos permanentes. Cerca de 20% das famílias apresentam ataxia cerebelosa moderada e lentamente progressiva, com ou sem nistagmos, associada a atrofia do vérmis do cerebelo. A ataxia tende a ser tardia, mas pode preceder o primeiro episódio paroxístico. Descrevemos em 2003 a primeira família com EHF em que alguns indivíduos apresentam exclusivamente ataxia cerebelosa; recentemente foi descrita uma família dinamarquesa idêntica. Atraso mental, alterações psiquiátricas, epilepsia e surdez neuro-sensorial têm sido ocasionalmente descritos.

Genética

A EHF é geneticamente heterogénea. Identificaram-se diversas mutações em três genes diferentes, correspondendo a fenótipos relativamente distintos (EHF1, EHF2, EHF3).

EHF1 (OMIM 141500). Gene **CACNA1A**, localizado no cromossoma 19p13, codificando a subunidade $\alpha 1a$ do canal de cálcio neuronal dependente da voltagem $Ca_v2.1$ (ou de tipo P/Q), (Ophoff et al., 1996). Os canais de tipo P/Q dos terminais pré-sinápticos do cerebelo e do tronco cerebral participam no controlo de libertação de glutamato; a nível pós-sináptico participam na excitabilidade e plasticidade neuronal. Estão descritas 18 mutações *missense*, sendo as mais frequentes a T666M (20 famílias), a R583Q (6 famílias) e a R1347Q (6 famílias). Metade de todas famílias, e 90% das famílias com ataxia, têm uma mutação no gene CACNA1A. Sete mutações diferentes estão associadas a famílias com EHF e crises epilépticas. Outros fenótipos têm sido associados a este gene: ataxia episódica tipo 2 (EA2) e ataxia espino-cerebelosa tipo 6 (SCA6).

EHF2 (OMIM 602481). Gene **ATP1A2**, localizado no cromossoma 1q23, codificando a subunidade $\alpha 2$ da Na^+,K^+ -ATPase, uma bomba iónica astrocitária, que usa energia do ATP para o transporte activo iões (De Fusco et al., 2003). Foram descritas 27 mutações, que determinam a redução da recaptção de K^+ da fenda sináptica para as células gliais. Até 25% das famílias com EHF têm uma mutação ATP1A2. Os sintomas cerebelosos são raros. Dez mutações diferentes estão associadas a famílias com EHF e crises epilépticas.

EHF3 (OMIM 609634). Gene **SCN1A**, localizado no cromossoma 2q24, codificando a subunidade $\alpha 1$ de canal de sódio neuronal dependente da voltagem $Na_v1.1$. (Dichgans et al., 2005), responsável pelo início e propagação de potenciais de acção neuronais. Foram descritos 18

doentes sem ataxia; 3 tinham crises epilépticas.

Parece consensual que as mutações destes genes aumentam os níveis de glutamato na fenda sináptica e de K^+ extracelular, reduzindo o limiar de génese da depressão alastrante cortical de Leão (DAC) e facilitando a sua propagação. No entanto, há discrepâncias nas tentativas de caracterização dos mecanismos moleculares envolvidos.

A variabilidade entre indivíduos com a mesma mutação sugere a coexistência de outros factores genéticos ou ambientais a influenciar o fenótipo.

Mutações em famílias portuguesas

Foram publicadas algumas mutações em famílias portuguesas: R583Q no gene CACNA1A em família com indivíduos com EHF1, SCA6 ou ambas (*Arch Neurol* 2003 Apr; 60(4): 610-4); R1347Q no gene CACNA1A em família com ataxia cerebelosa progressiva e enxaqueca hemiplégica precipitada por esforços físicos (*Clin Genet* 2004 Jan; 65(1):70-2); M731T e T376M, em duas famílias com EHF pura (*J Hum Genet* 2007; 52(12): 990-8); V362E no gene ATP1A2 de uma família com EHF2 associada a personalidade *borderline* e P796S no gene ATP1A2 em família EHF2 com atraso mental (*Clin Genet*. 2008 Jan; 73(1): 37-43).

Diagnóstico

O diagnóstico assenta na anamnese e na história familiar. A árvore genealógica deverá incluir os familiares em 2º grau ou mais afastados, atendendo à penetrância variável da doença. Podemos encontrar crises de enxaqueca com aura hemiplégica em doenças de prognóstico radicalmente diferente: MELAS, angiopatia amilóide, CADASIL e outras vasculopatias. Antecedentes de défices neurológicos permanentes, de acidentes vasculares cerebrais e de demências, ou a permanência de alterações neurológicas inter-críticas (excepto sinais cerebelosos), obrigam-nos a um maior investimento na discussão do diagnóstico. Os doentes com deterioração da consciência e febre deverão ser hospitalizados para vigilância e eventual exclusão de outras situações.

O teste molecular para pesquisa de mutações no gene CACNA1A está disponível para confirmação de diagnóstico; os testes dos genes ATP1A2 e do SCN1A estão destinados apenas a investigação. Os estudos de mutações do gene CACNA1A têm indicações em casos esporádicos particularmente graves e em casos familiares atípicos, quando comparados com os outros elementos da família.

Tratamento e orientação

O tratamento segue os mesmos princípios terapêuticos da enxaqueca com aura. Deverão evitar-se os medicamentos ergotamínicos e os triptanos. A profilaxia medicamen-

tosa é habitualmente desnecessária, atendendo à frequência das crises, mas poderá fazer-se em indivíduos jovens com crises frequentes. Alguns fármacos têm sido usados, com sucessos variáveis e insuficientemente documentados: bloqueantes beta, antagonistas dos canais de cálcio, anti-epilépticos e acetazolamida. Nunca foram promovidos ensaios clínicos robustos (lacuna comum a muitas doenças ditas órfãs).

As famílias deverão ser bem informados sobre a natureza da doença. Um resumo clínico na carteira (ou mesmo um simples cartão com a designação da doença) poderão ser úteis em paroxismos com alterações de vigília ou de linguagem.

O prognóstico relativamente benigno e a ausência de medidas preventivas ou modificadoras da história natural, tornam os testes preditivo e pré-natal pouco pertinentes.

Casos esporádicos e outras variedades de enxaqueca

Cerca de 50% dos doentes com enxaqueca hemiplérgica não têm familiares, em 1º grau ou em 2º grau, com sintomas idênticos. Classificamos esses casos como enxaqueca hemiplérgica esporádica (EHE). Alguns poderão resultar de penetrância incompleta (familiares portadores assintomáticos da mutação) ou de insuficiências de observação clínica; outros poderão ser expressões de uma variedade de enxaqueca com aura de natureza multifactorial, intrinsecando factores ambientais e factores genéticos complexos. Têm sido encontradas mutações dos genes CACNA1A e ATP1A2 em alguns indivíduos com EHE. O despiste de mutações em doentes com EHE pode ajudar a estabelecer o diagnóstico e evitar estudos desnecessários.

A procura de mecanismos fisiopatogénicos paralelos a formas mais comuns de enxaqueca tem sido uma das principais motivações dos trabalhos em EHF. Alguns investigadores encontraram mutações de EHF na enxaqueca basilar, na enxaqueca com aura típica e na enxaqueca sem aura (EsA), sugerindo um espectro biológico comum com várias vias patogénicas. Outros estudos tiveram resultados diferentes. É provável que a Eca e a EsA resultem de múltiplas e pequenas alterações de canais iónicos, de genética complexa, em combinação com importantes contribuições ambientais. ■

Seleção de artigos angulares

Clínica

- Clark JM. *On recurrent motor paralysis in migraine. With report of a family in which recurrent hemiplegia accompanied the attacks.* BMJ 1910; 1: 1534–1538.
- Ducros A, Denier C, Joutel A et al. *The clinical spectrum of familial hemiplegic migraine associated with mutations in a neuronal calcium channel.* N Engl J Med. 2001 Jul 5;345(1):17-24.
- Kors EE, Terwindt GM, Vermeulen FL et al. *Delayed cerebral edema and fatal coma after minor head trauma: role of the CACNA1A calcium channel subunit gene and relationship with familial hemiplegic migraine.* Ann Neurol. 2001 Jun;49(6):753-60.
- Thomsen LL, Eriksen MK, Roemer SF et al. *A population-based study of familial hemiplegic migraine suggests revised diagnostic criteria.* Brain. 2002 Jun;125(Pt 6): 1379-91.
- Thomsen LL, Kirchmann M, Bjornsson A et al. *The genetic spectrum of a population-based sample of familial hemiplegic migraine.* Brain 2007 Feb; 130(Pt 2): 346-56.

Genética

- Joutel A, Boussier MG, Bioussé V et al. *A gene for familial hemiplegic migraine maps to chromosome 19.* Nat Genet. 1993 Sep;5(1): 40-5.
- Joutel, A. Ducros, K. Vahedi et al. *Genetic Heterogeneity of Familial Hemiplegic Migraine.* Am J Hum Genet. 1994 December; 55(6): 1166–1172.
- Ophoff R. A., Terwindt G. M., Vergouwe M. N. et al. *Familial hemiplegic migraine and episodic ataxia type-2 are caused by mutations in the Ca(2+) channel gene CACNL1A4.* Cell 87: 543-552, 1996.
- De Fusco M, Marconi R, Silvestri L et al. *Haploinsufficiency of ATP1A2 encoding the Na⁺/K⁺ pump alpha-2 subunit associated with familial hemiplegic migraine type 2.* Nature Genet. 33: 192-196, 2003.
- Dichgans M, Freilinger T, Eckstein G. e al. *Mutation in the neuronal voltage-gated sodium channel SCN1A in familial hemiplegic migraine.* Lancet 366: 371-377, 2005.
- de Vries B, Freilinger T, Vanmolkot KR et al. *Systematic analysis of three FHM genes in 39 sporadic patients with hemiplegic migraine.* Neurology 2007 Dec 4;69(23): 2170-6.

Correspondência:

José Barros
 Serviço de Neurologia
 Hospital de Santo António
 Centro Hospitalar do Porto
 Largo Prof. Abel Salazar
 4099-001 PORTO, Portugal
 josebarros.neuro@hgsa.min-saude.pt



Foto Luis Pavão para a SPN

Fórum de Neurologia 2008

Grande Hotel do Luso, 16 e 17 de Maio

RESUMOS



CO1. Caracterização da fisiopatologia das doenças do movimento por Imagiologia Funcional de Ressonância Magnética

Alberto Leal¹, Mário Forjaz Secca², José C Ferreira³, Gonçalo Matias³, José Vale³

1-Serviço de Neurofisiologia, Hospital Júlio de Matos;
2-Departamento de Física, Universidade Nova de Lisboa;
3-Serviço Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental.
a.leal@netcabo.pt

Introdução: A Ressonância Magnética funcional (RMf) é uma modalidade de mapeamento funcional, com excelente sensibilidade e resolução espaço-temporal. Estas características são importantes na caracterização fisiopatológica das doenças do movimento, em que os eventos neuronais associados são por vezes breves, ocorrem em estruturas cerebrais de reduzida dimensão e têm por vezes uma localização mal definida. O carácter não-invasivo da técnica é uma vantagem suplementar.

Objectivos: Descrever a experiência da utilização da RMf em dois doentes com movimentos involuntários de etiologia indeterminada.

Metodologia: Dois doentes (idades 18 e 71 anos) apresentando movimentos involuntários dos membros foram incluídos. Ambos efectuaram registo vídeo-EEG-EMG, com “backaverage” utilizando o EMG como gatilho. Num doente foi efectuada RMf com paradigma de blocos (alternando períodos de 30 segundos de controlo voluntário/ausência de controlo). No outro doente efectuou-se registo EEG-RMf sob sedação, e ainda sessão de estimulação magnética transcraniana.

Resultados: Um doente apresentava tremor do 5º dedo do pé direito com carácter progressivo desde há meses, sem outras alterações. O EEG com “backaverage” não revelou alterações, sugerindo o não envolvimento cortical. A RMf revelou activação da área motora correspondente ao pé direito, suportando a participação do córtex motor no tremor.

O outro doente apresentava movimentos rítmicos dos membros superiores persistindo durante o sono e evoluindo desde há meses, associados a deterioração cognitiva. O EEG com “backaverage” revelou potenciais corticais lentos precedendo os movimentos, sugerindo participação cortical na sua génese. A RMf com registo EEG concomitante revelou activação da área pré-motora direita, com activação secundária das áreas motoras bilateralmente. Estimulação magnética transcraniana sobre a área motora direita provocou de forma consistente realinhamento temporal das descargas EEG e movimentos associados, suportando uma génese local do ritmo anómalo.

Conclusões: O mapeamento funcional por RMf forneceu informação adicional importante para compreender a fisiopatologia dos movimentos involuntários em relação aos métodos clínico-neurofisiológicos convencionais.

CO2. Ideação suicida em 3 doentes submetidos a estimulação cerebral profunda por Doença de Parkinson

Maria José Rosas¹, Ana Margarida Rodrigues⁴, Miguel Gago¹, Graça Sousa¹, Margarida Ayres Basto², Paulo Linhares³, Rosália Fonseca¹, Cláudia Sousa¹, Rui Vaz³

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia,
3-Serviço de Neurocirurgia do Hospital de São João, Porto;
4-Serviço de Neurologia, Hospital de São Marcos, Braga.
rosas.mariajose@gmail.com

Introdução: Nos últimos anos tem se dado maior ênfase às potenciais alterações psiquiátricas associadas à Cirurgia de Estimulação Cerebral Profunda do Núcleo Subtalâmico (STN-DBS) na Doença de Parkinson (DP).

Objectivo: Caracterização do perfil psicopatológico associado a tentativa de suicídio na STN-DBS para DP.

Metodologia: Análise retrospectiva de todos os doentes consecutivamente submetidos a STN-DBS no período compreendido entre Outubro/2002-Fevereiro/2008. Foram analisadas as variáveis da avaliação motora (UPDRS, Schwab&England, Hohen&Yahr), avaliação psicopatológica (escalas de depressão) e alterações psiquiátricas, registadas no período pré-cirúrgico e aos 6 e 18 meses após cirurgia.

Resultados: 3/80 (3,78%) doentes operados tiveram tentativa de suicídio frustrada. Todos do sexo masculino, com 55, 59 e 61 anos de idade, e duração de doença de 12,13 e 14 anos. Dois doentes tinham antecedentes de depressão, um deles tendo tentativa prévia de suicídio, mas todos com avaliação psicológica pré-cirúrgica normal. Após a cirurgia apresentaram benefício motor > 60%, com independência total nas actividades de vida diária. Foram registadas tentativas de suicídio aos 2, 13 e 15 meses após cirurgia. A medicação dopaminérgica tinha sido reduzida em 89%,61% e 100%, em contraponto com a média na restante população de 58.3%±28.79. Os parâmetros de estimulação utilizados eram coincidentes com um maior benefício motor e menor frequência de efeitos laterais. Na avaliação médica e psicológica de rotina pós-cirúrgica não se tinha identificado deterioração cognitiva, anedonia, depressão, hipomania ou outra alteração comportamental.

Discussão: A percentagem de suicídio na nossa população é superior à descrita na literatura (0,3-0,7%). A etiopatogenia das alterações psiquiátricas na STN-DBS é desconhecida, colocando-se as hipóteses de difusão de estimulação para áreas não motoras do STN, uma redução drástica de medicação dopaminérgica, ou mesmo consequências familiares e sociais por perda de identidade como doente. Para além do estudo psicopatológico pré-cirúrgico, alertamos para a necessidade de um acompanhamento psicológico pós-cirúrgico para identificação precoce de potenciais alterações psicossociais de risco.

CO3. Efeito da Estimulação Subtalâmica no Comportamento do Tracto Urinário Inferior

Pinto R.¹, Oliveira R.¹, Silva J.¹, Silva C.¹, Guimarães M.¹, Cruz F.¹, Paulo Linhares³, Miguel Gago², Graça Sousa², Vaz R.³, Rosas M.J.²

1-Serviço de Urologia, 2-Serviço de Neurologia, 3-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de S. João, Porto.

Introdução: O ciclo miccional é um acto complexo dependente de múltiplos núcleos e vias neuronais, ainda não completamente esclarecidos. Os principais centros reguladores da micção localizam-se na protuberância, no núcleo pântico regulador da micção. A substância cinzenta periaqueductal e as regiões talâmica e subtalâmica parecem funcionar como estações retransmissoras de aferências entre os núcleos pânticos e o córtex pré-frontal.

Objectivos: Para esclarecer o papel da região subtalâmica na micção, avaliámos as repercussões clínicas e urodinâmicas da implantação de Neuro-Estimuladores (NE) subtalâmicos em doentes com Doença de Parkinson Idiopática (DPI).

Material e Métodos: Foram escolhidos de forma sequencial 15 doentes com DPI submetidos a implantação de NE. Todos eles foram avaliados antes do procedimento, 1 e 3 meses após

(NE activo). Foi realizada história clínica, IPSS, Score QoL de qualidade de vida do IPSS e Mapa miccional. Realizámos estudos urodinâmicos (urofluxometria e estudo pressão-fluxo) a todos os doentes nos mesmos intervalos de tempo.

Resultados: Antes do procedimento o IPSS médio foi de 9.2 (5-14), o Score QoL médio foi de 2 (1-4). Oito doentes apresentavam Síndrome de Bexiga Hiperactiva (SBH), 3 deles com incontinência urinária. Na avaliação urodinâmica, 7 dos doentes apresentavam hiperactividade do detrusor. Nenhum doente tinha história de algiação ou infecção urinária prévias, nem terapia com anticolinérgicos.

Um mês após o procedimento o IPSS médio e o Score QoL aumentou para 11.7 (7-17) e 3 (1-5), respectivamente ($p > 0.05$). Todos os doentes sofreram um agravamento das queixas urinárias de imperiosidade ($p < 0.05$). Sete doentes apresentaram incontinência urinária de novo, 3 com SBH com perdas, 2 com SBH sem perdas e 2 sem sintomas de SBH, na avaliação prévia. A avaliação urodinâmica demonstrou hiperactividade de detrusor em 11 doentes. Os volumes médios que despertam a primeira vontade, a vontade forte miccional e a capacidade cistométrica máxima diminuíram de 201.5 para 107.5 ml, 416.5 para 181.5 ml, 445 para 344 ml, respectivamente ($p < 0.05$). O volume médio que desperta a primeira contracção do detrusor diminuiu de 280 para 146 ml ($p < 0.05$).

Três meses após a cirurgia os parâmetros clínicos e urodinâmicos avaliados deixaram de mostrar diferenças estatisticamente significativas.

Conclusões: Os centros subtalâmicos parecem ter um papel significativo no controle ou na modulação do ciclo miccional e poderão estar implicados na fisiopatologia de disfunções miccionais neurogénicas.

A actuação sobre estes centros poderá surgir como uma nova linha de investigação terapêutica no futuro.

C04. Curva de aprendizagem na estimulação cerebral profunda dos núcleos sub-talâmicos para tratamento da doença de Parkinson.

Miguel Coelho¹, Joaquim Ferreira¹, Begona Cattoni², Carlos Morgado³, João Miguel Pereira⁴, Luísa Albuquerque¹, Herculano Carvalho², Ana Ferro⁴, Alexandre Campos³, Leonor Correia Guedes¹, Mário Miguel Rosa¹, António Gonçalves Ferreira²
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurocirurgia, 3-Serviço de Neuroimagem, 4-Serviço de Psiquiatria do Hospital Santa Maria, Lisboa.
miguelcoelho2002@yahoo.es

Introdução: A estimulação cerebral profunda dos núcleos subtalâmicos (ECP-NST) é usada no tratamento da doença de Parkinson (DP) com complicações motoras refractárias à terapêutica médica. Escasseiam os dados relativos à curva de aprendizagem associada a esta técnica.

Objectivos: determinar se existe curva de aprendizagem na realização da ECP-NST.

Métodos: estudo retrospectivo, em doentes com DP, operados a ECP-NST, entre Janeiro 2006 e Dezembro 2007. Foram colectados os dados relativos a efeitos adversos e eficácia da ECP-NST. Compararam-se os resultados das cirurgias de 2006 com as de 2007.

Resultados: procedeu-se a 24 cirurgias (23 doentes, 12 homens, idade média 64 anos). Duração média de doença 16 anos. Duração média do *off* diário era 6 horas, pontuação

média da UPDRS parte III em *off* 44 e em *on* 16, e pontuação média da parte IV 10 pontos. Melhoria média no teste da levodopa 61%, e dose média diária equivalente de levodopa 1222 mg. A cirurgia durou em média 11 horas, e a hospitalização 12 dias. Em 7 doentes ocorreram efeitos adversos graves: 1 hematoma parenquimatoso, 1 infecção do sistema que implicou recolocação dos eléctrodos profundos, 1 AVC isquémico menor, 1 AIT, 2 deslocações e 1 fractura dos eléctrodos definitivos durante a cirurgia. Doze meses após a cirurgia, duração média do *off* é 1,4 horas, incapacidade média das discinésias 0,2 pontos (item 33 UPDRS), dose média diária equivalente de levodopa 341 mg (redução 72%), voltagem média de estimulação de 3,3 volts, e redução média da pontuação da UPDRS III com ligação do estimulador 60%. Não se observaram diferenças significativas na ocorrência de efeitos adversos e duração da cirurgia durante 2006 e 2007.

Conclusão: no presente coorte de doentes, observou-se que o desempenho cirúrgico é estável desde o início.

C05. Transplante Hepático na Doença de Wilson: experiência de um centro

Marina Magalhães¹, Rui Seca², Helena Pessegueiro², Cristina Ramos³, Joana Damásio¹, Márcio Cardoso¹, Judit Gàndara², Manuel Teixeira⁴, Vitor Ribeiro⁴
1-Serviços de Neurologia, 2-Departamentos de Medicina, 3-Neuroradiologia, 4-Cirurgia do Programa Transplante Hepático do HSA – Centro Hospitalar do Porto.
marinamagalhaes@netcabo.pt

Introdução: A indicação do Transplante Hepático (TH) na Doença de Wilson (DW) é consensual na hepatite fulminante, na insuficiência hepática severa sem resposta à terapêutica e na doença hepática descompensada. A controvérsia mantém-se na indicação e no momento do TH, na DW com doença hepática estável e envolvimento neurológico progressivo.

Métodos: Revisão dos dados demográficos, indicação-TH, dados clínicos e laboratoriais pré e pós-TH e complicações numa série de 10 doentes submetidos a TH num universo de 44 doentes com DW.

Resultados: As indicações para o TH foram: grupo 1- hepatite fulminante (n=1), grupo 2- doença hepática severa (n=7, 4 com alterações neurológicas, graves em 3 doentes) e grupo 3- doença neurológica severa progressiva com função hepática estável (n=2). O TH foi realizado após falha ou agravamento precipitado pelo tratamento médico em todos os doentes, com excepção do grupo 1.

Após um seguimento pós-TH médio de 48,2 meses (extremos 3-130 meses) 9 dos 10 doentes estão vivos, com função hepática normal. Um doente faleceu 25 meses após o TH por colangiocarcinoma. Os valores da ceruloplasmina e da cuprúria normalizaram no pós-operatório. Todos os doentes com sintomas neurológicos melhoraram. No grupo 2 os sintomas neurológicos e as alterações da MRI cerebral desapareceram em cerca de 3 meses. No grupo 3 a melhoria neurológica parece ser lentamente progressiva. Um dos doentes foi transplantado apenas há 3 meses. O outro continua a melhorar 45 meses após TH.

Conclusões: O TH é uma terapêutica curativa para a DW. O TH é capaz de mobilizar cobre suficiente do SNC para corrigir défices neurológicos graves, mesmo em casos de doentes com função hepática estável. Apesar dos riscos inerentes ao TH, dada a imprevisibilidade do prognóstico relacionada com o início da terapêutica farmacológica, a magnitude da melhoria observada com o TH na DW, impõe que esta seja uma das possibilidades terapêuticas a equacionar.

C06. Qual o "custo" de um doente parkinsoniano?

Joana Domingues, Nuno Mendonça, Cristina Januário

Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra (HUC), Coimbra.
joanadomingues@hotmail.com

Introdução: A Doença de Parkinson (DP) é a 2ª doença neurodegenerativa mais comum e constitui enorme "peso" nos doentes, familiares, cuidadores e sistemas de saúde. Em Portugal, a prevalência estimada é de 900/100000 quando é considerada apenas a população com ≥ 75 anos. A progressão e complicações da DP implicam necessidades crescentes de assistência médica e apoio familiar e comprometem a qualidade de vida dos doentes e seus familiares/cuidadores. Apesar disso, a esperança média de vida dos doentes não difere muito da dos indivíduos da mesma idade sem DP, o que significa um custo financeiro (encargos directos, usados na elaboração de políticas de saúde, e encargos indirectos, que sublinham o valor dos recursos perdidos pela sociedade ou por um indivíduo em particular) crescente ao longo de 20-30 anos. Para além deste existe uma deterioração na qualidade de vida dos doentes e familiares que, não sendo quantificável, é importante e deve ser qualificada.

Objectivos: O projecto terá por objectivo a avaliação do impacto sócio-económico da DP na população de doentes seguida na Consulta de Doenças do Movimento dos HUC e seus cuidadores.

Metodologia: 1) Estudo transversal por amostragem (os primeiros 6 doentes, ordenados por apelido, em cada dia de consulta, até um total de 100, e respectivo cuidador); 2) Entrevista estruturada ao doente e cuidador de avaliação dos custos financeiros (encargos directos e indirectos) e custos intangíveis (sofrimento físico, sofrimento emocional) atribuíveis à DP; 3) Questionário para auto-preenchimento pelo cuidador relativo ao impacto da doença na qualidade de vida nos cuidadores. Apresentamos esses questionários para discussão.

C07. Evolução dos sinais de imaturidade motora (*neurological soft signs*) da infância à adolescência

Martin Lauterbach¹, Isabel Pavão Martins¹, Brenda Townes², Peter Slade³, Tim DeRouen⁴, Alexandre Castro Caldas⁵, Jorge Leitão⁵

1-Laboratório de Estudos de Linguagem da FM Lisboa; 2-Department of Psychiatry and Behavioral Sciences, Seattle, Washington, USA; 3-Edad.Co.Uk; 4-Department of Dental Public Health Sciences and Biostatistics, Seattle, Washington, USA; 5-Universidade Católica Portuguesa, Instituto de Ciências da Saúde, Lisboa.
mlauterbach@fm.ul.pt, labling@fm.ul.pt

Introdução: O exame neurológico de crianças inclui o rastreio de "sinais neurológicos mínimos" (SNM) (*neurological soft signs* ou sinais de imaturidade motora). Sabe-se pouco sobre a evolução destes sinais durante a adolescência, excepto que a sua permanência se associa a perturbações de desenvolvimento ou mentais.

Objectivo: Descrever a evolução natural dos SNM entre os 11 e 18 anos de idade.

Método: Reportamos os resultados de um exame de SNM, com seis itens, incluindo a motricidade grosseira e fina, assim

como a presença de hiperactividade e impersistência motora, com uma pontuação global de 0-18 pontos. O trabalho foi efectuado no âmbito de um estudo dentário, efectuado em crianças saudáveis (cujas idades variavam entre os 11 e os 15 anos, no início do estudo), observadas anualmente durante 5 anos. Os participantes foram divididos por género e em dois grupos etários (mais novos e mais velhos).

Resultados: A amostra era constituída por 191 rapazes e 150 raparigas, no início do estudo. A pontuação dos SNM, diminuiu com a idade e com o tempo de seguimento. Contudo, as raparigas atingiram a pontuação mais baixa dois anos antes dos rapazes mais novos.

Conclusões: Os resultados demonstram que os SNM regressam durante a adolescência, mas mais cedo nas raparigas que nos rapazes, um facto que tem que ser considerado na avaliação neurológica de crianças. A evolução natural dos SNM parece ser um marcador do desenvolvimento cerebral.

C08. Utilização de um fluxograma no Serviço de Neurologia

Nuno Inácio¹, Rita Simões¹, Vanessa Silva², Amélia Nogueira Pinto¹, António Vasco Salgado¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Fernando Fonseca, Amadora; 2-Serviço de Neurologia, IPOFG, Lisboa.
nmoinacio@gmail.com

Introdução: A utilização de percursos clínicos permite, em muitos casos, melhorar e uniformizar os cuidados de saúde prestados. Considerando a patologia cerebrovascular, a diversidade de meios complementares de diagnóstico disponíveis impõe a necessidade de uma correcta gestão destes recursos, de forma a implementar uma utilização mais racional e eficaz dos mesmos.

Objectivos: Identificar cuidados/exames realizados por doente/diagnóstico, objectivar desvios em termos de calendarização dos cuidados clínicos/exames, avaliar influência destes desvios na duração do internamento.

Métodos: Estudo retrospectiva de revisão dos processos clínicos de todos os doentes internados no Serviço de Neurologia em Maio de 2007 com diagnóstico de AVC, comparando a abordagem efectuada nesse mês com um plano "ideal" calendarizado de cuidados e exames (especificado durante a comunicação), elaborado por dois neurologistas com larga experiência na área de doenças cerebrovasculares.

Resultados: Incluídos 47 doentes, idade média de 66,5 \pm 12 anos, 55% sexo masculino, 85% com diagnóstico de AVC isquémico e 15% AVC hemorrágico. Todos os doentes efectuaram TC-CE e análises, 98% realizaram ECG, 74% Rx tórax, 80% doppler vasos pescoço, 39% ecocardiograma e 36% angio-TC/RM. Dos exames/cuidados realizados, os que apresentaram maior desvio temporal em relação ao ideal foram o ecocardiograma (5,8 \pm 4,0 dias), a angio-TC/RM (5,4 \pm 3,7 dias), a interrupção de soros (4,8 \pm 10,5 dias) e a desalgaliação (6,5 \pm 5,8 dias). O adiamento da alta deveu-se em 35% dos casos a atraso nos exames (realização ou acesso aos resultados dos mesmos), 10% por motivos sociais e em 32% por intercorrências neurológicas/médicas. Em relação às altas, apenas 34% dos doentes cumpriram o plano estabelecido.

Discussão: Em 45% dos internamentos prolongados a causa seria potencialmente evitável (exames e casos sociais). Desta forma, uma melhor articulação com os serviços responsáveis pela realização dos exames e detecção atempada de casos sociais permitiria reduzir o número de internamento prolongados.

C09. Cefaleias numa população de doentes com ostium secundum

Catarina Santos, Rui Providência, André Leitão, Marco Costa, Nuno Quintal, Isabel Luzeiro, Leitão Marques
Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Coimbra, Coimbra.
catarina-santos@portugalmail.pt

Introdução: Vários trabalhos publicados relacionam a existência de um *shunt* inter-auricular direito-esquerdo com uma prevalência elevada de enxaqueca com aura. Estes dados incidem particularmente sobre a persistência do *foramen ovale* como causa do *shunt* e a sua relação com a enxaqueca, mas são escassos no que concerne ao defeito do *ostium secundum*. O encerramento da comunicação inter-auricular como tratamento das cefaleias permanece envolto em controvérsia.

Objectivos: Os autores procuraram classificar e caracterizar a prevalência de cefaleias numa amostra de doentes com *ostium secundum*. Foi igualmente avaliada a resposta das queixas de cefaleias ao encerramento.

Material e Métodos: De uma amostra inicial de 60 doentes com o diagnóstico de *ostium secundum* seguidos na Consulta de Cardiologia por queixas de insuficiência cardíaca, foram seleccionados 28 com queixas de cefaleias. Foi estabelecido o diagnóstico de acordo com os critérios da Classificação Internacional de Cefaleias, em entrevista clínica. Avaliou-se retrospectivamente a alteração do grau de incapacidade com a escala MIDAS, nos doentes com enxaqueca submetidos a encerramento.

Resultados: A prevalência de enxaqueca sem aura na população inicial foi de 26,6%. Nenhum doente apresentava enxaqueca com aura antes do encerramento, e em nenhum dos casos o diagnóstico foi feito na sequência da investigação da cefaleia. Dois doentes com enxaqueca sem aura não referiram mais crises após o encerramento. Na globalidade, não houve alteração significativa do grau de incapacidade. Verificou-se agravamento da enxaqueca sem aura em três doentes e crises de enxaqueca com aura num caso previamente assintomático.

Conclusão: A prevalência da enxaqueca sem aura foi superior em relação à população geral. Embora se tenha verificado melhoria dos sintomas em alguns casos, foi relevante o agravamento da enxaqueca sem aura em alguns doentes, bem como o aparecimento de crises de enxaqueca com aura num doente previamente assintomático. Embora a amostra seja homogénea em termos de patologia cardíaca, a avaliação das cefaleias foi realizada em tempos diversos, relativamente à data da intervenção cirúrgica, e de forma retrospectiva, podendo eventualmente enviesar resultados.

C010. O papel do electroencefalograma nas alterações da consciência e no diagnóstico de estado de mal epiléptico não convulsivo - experiência da nossa unidade

Nadine Ferreira, Paula Breia
Laboratório de Electroencefalografia, Serviço de Neurologia do Hospital Garcia de Orta, Almada.
nadelisa@netcabo.pt

Introdução: A alteração da consciência é comum em doentes hospitalizados. O EEG ajuda a diferenciar entre uma causa provavelmente metabólica, estrutural ou epiléptica, constituindo um exame valioso na investigação destes doentes, sobretudo em contexto de urgência.

Objectivos: Procurámos avaliar os resultados dos electroencefalogramas realizados por alterações da consciência, nomeadamente a incidência de estado de mal epiléptico não convulsivo, assim como a determinação de possíveis factores clínicos preditivos deste diagnóstico.

Metodologia: Consultámos retrospectivamente os registos dos electroencefalogramas pedidos por alterações do nível ou do estado de consciência ou por suspeita clínica de estado de mal epiléptico não convulsivo, realizados no nosso laboratório durante os anos 2004 a 2006 e procedemos à revisão clínica dos processos dos doentes que tinham diagnóstico de estado de mal epiléptico, comparando-os com um grupo de controlo de 30 doentes com outro diagnóstico.

Resultados: Analisámos 190 exames, 97 em doentes do sexo feminino e 93 em doentes do sexo masculino, com uma mediana de idades de 65 anos. 46% foram pedidos por alterações do estado de consciência, 31% por alterações do nível de consciência e 24% por suspeita de estado de mal não convulsivo. Os resultados foram: 26% normais, 36% lentificação focal ou difusa, 18% alterações do tipo metabólico. A incidência de estado de mal epiléptico foi de 10%. Os únicos factores com diferença estatística entre o grupo com estado de mal e o grupo de controlo foram o sexo e a refratariedade da epilepsia, quando previamente existente.

Conclusões: Estes resultados foram concordantes com os de outros estudos, nomeadamente em relação à incidência de estado de mal epiléptico não convulsivo e às poucas diferenças clínicas entre os grupos de doentes com e sem estado de mal. Reforçam assim a dificuldade deste diagnóstico e o valioso papel do EEG nas alterações da consciência de etiologia indeterminada.

C011. Infecção nosocomial: problema emergente num Serviço de Neurologia

Filipe Palavra, Helena Gens, Carlos Fernandes, Hélia Pombo, Grilo Gonçalves
Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Coimbra – E.P.E.
filipepalavra@gmail.com

Introdução: A infecção nosocomial (IN) constitui um problema, contribuindo para o prolongamento dos internamentos. O impacto é enorme, revestindo-se o seu estudo de crescente interesse.

Objectivos: Comparar, quanto à IN, o actual Serviço (instalado no interior do Hospital Geral) com o antigo (localizado noutra localidade). Identificar lacunas na sua abordagem e propor procedimentos para melhoria de qualidade.

Metodologia: Revisão dos processos dos doentes com infecção documentada por cultura, num período homólogo de 6 meses. Analisaram-se variáveis como gérmens mais frequentemente isolados, TSAs, comorbilidades dos doentes, adequação do tratamento e duração do internamento.

Resultados: No antigo Serviço, estudaram-se 23 doentes, 8 homens (80.4±9.04 anos) e 15 mulheres (77.3±21.28 anos), com culturas positivas (51). O AVC isquémico causou 73.9% destes internamentos. A *E.coli* (27%), o *S.aureus* metiliclorresistente – SAMR – (22%) e a *K.pneumoniae* (10%) foram os gérmens mais isolados. A amoxicilina/ácido clavulânico foi o tratamento mais utilizado, empiricamente (em apenas 40% dos casos se verificava sensibilidade, no TSA). Os internamentos tiveram uma duração média de 22 dias, tendo-se usado, em média, 1.3 antibióticos por doente. Na alta, Rankin com moda de 5. No

Serviço actual, estudaram-se 46 doentes, 22 homens (76.4±22.6 anos) e 24 mulheres (74.1±32.6 anos), com 119 culturas. O AVC isquémico causou 52.2% destes internamentos. O SAMR (26%), a *Paeruginosa* (17%) e a *E.coli* (17%) foram os gérmens mais prevalentes. A ciprofloxacina foi o antibiótico mais usado (sensibilidade confirmada em 75% dos casos). A duração média dos internamentos foi de 24.3 dias. Usaram-se 2.5 antibióticos por doente. Na alta, Rankin com moda de 5.

Discussão: Apesar das medidas implementadas, a IN aumentou. Mantendo-se os recursos humanos, assumem importância, como eventuais agravantes, a restrição de espaço e a sua partilha com doentes de outras especialidades.

Conclusões: Gérmens mais agressivos exigem uma rápida intervenção, para minimizar a sua pululação e otimizar os internamentos.

CO12. Polineuropatia Craniana. Uma série hospitalar

Sónia Costa¹, Vanessa Silva², Nuno Inácio¹, Ana Valverde¹

1-Serviço de Neurologia do Hospital Fernando Fonseca; 2-Serviço de Neurologia do IPO de Lisboa. soniacosta_13@yahoo.com

Introdução: As polineuropatias cranianas são uma entidade clínica rara, com amplo diagnóstico diferencial que inclui lesão intrínseca do nervo ou lesão do nervo secundária a patologia meníngea ou da base do crânio. Numa pequena percentagem de casos não se consegue contudo estabelecer uma etiologia definitiva. A exclusão de causa secundária é importante pelas implicações na terapêutica e prognóstico.

Objectivos: Caracterização clínica, etiológica e prognóstica das polineuropatias cranianas.

Métodologia: Revisão dos processos clínicos dos doentes internados no serviço de neurologia de um hospital distrital de Janeiro/2003 a Dezembro/2007 com o diagnóstico de polineuropatia craniana.

Resultados: Incluídos 9 doentes, 6 do sexo feminino e 3 do sexo masculino, média de idades de 47,2±17,3 anos. Cinco doentes tiveram envolvimento de 2 nervos cranianos e 4 doentes envolvimento de 3 nervos. Os nervos envolvidos foram III, V, VI, VII, VIII, sendo os mais frequentemente afectados o III e o VII, em 5 doentes cada. Em 3 casos a instalação foi aguda e nos restantes subaguda. Em 7 dos doentes foi estabelecido diagnóstico definitivo: um linfoma leptomeníngeo não Hodgkin B de alto grau, dois s. Tolosa-Hunt, um s. Ramsay-Hunt, uma meningite tuberculosa e duas borrelioses. Dois casos foram considerados idiopáticos. O doente com s. Ramsay-Hunt teve recuperação parcial com Valaciclovir, os doentes com s. Tolosa-Hunt apresentaram recorrência do quadro clínico após suspensão da corticoterapia, nos restantes casos secundários houve remissão total da sintomatologia após terapêutica dirigida em 1 a 8 meses. Dos casos idiopáticos um remitiu espontaneamente e o outro após terapêutica com corticoides.

Conclusões: Na nossa série a apresentação clínica foi pleomórfica, de domínio motor e afectando exclusivamente movimentos oculares e mímica facial. A etiologia foi predominantemente infecciosa / inflamatória. O prognóstico é globalmente favorável, com melhoria/resolução completa dos sintomas apresentados.

CO13. Casuística da Miastenia Gravis (MG) na Unidade de Doenças Neuromusculares - Hospital de Santa Maria (HSM)

Ruth Galdes¹, Teresinha Evangelista¹, Isabel Conceição¹, Cândida Barroso¹, Benjamim Ohana, Mamede de Carvalho^{1,2}

1-Serviço de Neurologia do Hospital de Santa Maria, Lisboa; 2-Unidade de Neuromusculares do Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina de Lisboa. ruth.galdes@netcabo.pt

Introdução e Objectivo: A MG é a doença da junção neuromuscular mais frequente com prevalência de 20-70/100000, embora não existam dados conhecidos em Portugal. Conhecem-se subtipos clínico-serológicos, sendo a prevalência destes desconhecida no nosso país. Neste trabalho descreve-se a casuística da Unidade de Neuromusculares do HSM.

Material e Métodos: Foi construída uma base de dados SPSS e uma folha de registo de dados epidemiológicos e clínicos. Foram revistos os processos da consulta de Neuromusculares de Janeiro de 1990 a Janeiro de 2008.

Resultados: Foram incluídos 79 doentes (70 retro-prospectivamente e 9 prospectivamente), 53 mulheres, média idade de início da doença de 39 anos (8-82), apresentação ocular em 58% dos casos, intervalo para generalização de 2.1 anos (DP-3.2), sendo, à data da revisão, 33% miastenias oculares, 31% generalizadas lentas, 25% moderadas, 1% fulminantes e 9% graves. 39% dos doentes eram positivos para anticorpos anti-receptores da acetilcolina, 22% seronegativos, mas 21% não tinham efectuado doseamentos, 11% aguardam resultado e em 7% sem informação. Dos 17 doentes seronegativos, 11 foram testados para anticorpos anti-Musk, sendo todos negativos. 43% dos doentes foram submetidos a timectomia, não sendo encontradas alterações anatomopatológicas em 67%, em 22% observou-se hiperplasia e em 9% timoma. A maioria dos doentes fez piridostigmina (94%), 87% corticóides e 70% azatioprina ou outro imunossupressor. A maioria (53%) dos doentes não fizeram imunoglobulina intravenosa, 21% receberam tal tratamento na crise miasténica e 26% por doença refractária (44% 1-2 tratamentos, restantes >2). Foram descritos efeitos secundários da terapêutica em 39 doentes, sendo as mais frequentes o aumento de peso/alterações do perfil lipídico (27%). Foram registadas outras doenças auto-imunes em 29% dos doentes.

Conclusões: O sexo predominante, a idade de início, o tipo de apresentação e a evolução não se afastam do descrito noutras séries Europeias. Não foram identificados doentes anti-Musk nesta série, apesar deste serotipo ser considerado frequente na bacia mediterrânica. No entanto, apenas um trabalho com âmbito nacional pode vir a esclarecer este e outros aspectos.

CO14. Miastenia gravis e Gravidez: estudo retrospectivo de 16 casos

Ester Coutinho e Ana Martins Silva

Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar do Porto – Hospital de Santo António, Porto. estercoutinho@gmail.com; anadmsilva@yahoo.com

Introdução: A Miastenia Gravis (MG) atinge frequentemente mulheres na idade reprodutiva. As alterações maternas durante a gestação têm influência sobre a doença, mas esta também pode afectar o curso da gravidez e do recém-nascido.

Objectivo e Metodologia: Estudo retrospectivo de 16 doentes com MG grávidas seguidas na consulta de Neurologia / Obstetria da nossa instituição entre 1971-2007. As doentes foram identificadas em base de dados de doentes com MG seguidas na Consulta de Neuroimunologia, tendo sido feita a revisão dos processos clínicos.

Resultados: Foram identificados 15 nados-vivos e ocorreu um abortamento espontâneo no 1º trimestre. A idade materna mediana foi de 29 anos. Duas grávidas tiveram apresentação da doença no parto (crise miasténica após cesariana). A classificação clínica (Osserman), no período pré-gravidez: 1 remissão completa, 4 remissão farmacológica, 1 classe I, 4 classe IIa e 4 classe IIb. Quatro doentes faziam anticolinesterásico, 4 anticolinesterásico e corticoterapia, duas anticolinesterásico, corticoterapia e IgGev, uma corticoterapia e uma IgGev. Ocorreu deterioração da MG na gravidez em 4 doentes (1 no 1º trimestre, 2 no 2º trimestre e 1 no 3º trimestre). A alteração do tratamento da MG durante a gravidez ocorreu em 4 doentes: ciclos de IgG ev (4) e 2 com aumento da corticoterapia. Apenas 1 parto foi eutócico, 4 necessitaram de instrumentação (ventosa/fórceps) e os restantes foram cesarianas. Uma doente teve crise miasténica no puerpério com necessidade de ventilação não-invasiva. Um recém-nascido teve necessidade de cuidados intensivos por prematuridade e outro apresentou sinais sugestivos de MG neonatal transitória.

Conclusões: As características clínicas descritas neste grupo de 16 doentes são semelhantes às descritas na literatura, sendo a relação gravidez/MG frequentemente imprevisível. Assim, nas doentes com MG a gravidez deve ser considerada de risco e o seguimento obstétrico e parto realizados em Hospital com apoio de Unidade de Cuidados Intensivos de Adultos e Neonatais.

C015. Ganglioneuropatias idiopáticas e inflamatórias: revisão de casos clínicos

Ana Catarina Fonseca¹, Mamede de Carvalho^{1,2}
 1-Serviço de Neurologia do Hospital de Santa Maria, Lisboa;
 2-Unidade de Neuromusculares do Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina de Lisboa.
 catarinagfonseca@gmail.com

Introdução: As ganglioneuropatias são doenças raras. São poucas as séries clínicas de ganglioneuropatias não associadas a neoplasia, a doença reumatológica prévia ou de origem medicamentosa.

Objectivo: Revisão de doentes com ganglioneuropatias idiopáticas seguidas no Hospital de Santa Maria entre 1996 e 2007.

Metodologia: Os processos clínicos dos doentes com ganglioneuropatias foram revistos. Foram excluídos doentes com neoplasia conhecida, assim como casos de origem infecciosa, medicamentosa ou com história familiar. O diagnóstico foi estabelecido pela presença de sintomas e sinais sensitivos (defeito proprioceptivo) puros, com potenciais sensitivos ausentes ou de muito pequena amplitude, no EMG, sem evidência de compromisso das fibras motoras. Foram registados os seguintes dados: sexo, idade de início, tempos até diagnóstico e de seguimento, doenças associadas, presença de dor e resposta ao tratamento.

Resultados: Foram incluídos 22 doentes (idade média no diagnóstico 54,2), 57% eram mulheres. A duração média da doença até diagnóstico foi 13,7 meses. A média de tempo de seguimento foi 37 meses. Em 12 doentes foi identificada uma

doença associada (6-síndrome de Sjogren (SS), 1- tireoide autoimune, 1-bócio multinodular, 2-doença de Chron, 1-colite ulcerosa, 1-timoma). As mulheres tinham maior probabilidade de ter doença associada ($p=0,043$). Em todos os doentes com SS, este diagnóstico foi encontrado após o de ganglioneuropatia. Foi realizada terapêutica com corticosteroides e imunoglobulinas. Sete doentes tiveram melhoria clínica após tratamento, mas em apenas 2 se verificou aumento da amplitude dos potenciais sensitivos. Não foi encontrada relação estatisticamente significativa entre resposta ao tratamento e duração da doença ou presença de doença associada.

Conclusões: Todos os doentes se apresentaram com uma evolução subaguda. As mulheres tinham maior probabilidade de ter doença autoimune associada. Nesta série a neoplasia oculta não foi uma causa da doença. Apenas dois doentes tiveram uma resposta neurofisiológica à imunoterapia. Novos medicamentos devem ser tentadas no futuro.

C016. Demência frontotemporal: dois casos clínico-patológicos

Ricardo Taipa¹, Pedro Pinto², Ana P. Correia¹, Manuel Correia¹, M. Melo Pires³
 1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, 3-Unidade de Neuropatologia do Centro Hospitalar do Porto – Hospital de Santo António, Porto.
 ricardotaipa@gmail.com

Introdução: A demência frontotemporal (DFT) é um grupo de doenças neurodegenerativas caracterizado por uma deterioração progressiva do comportamento, personalidade e/ou linguagem, em associação com atrofia lobar frontal e temporal proeminente. A neuropatologia é heterogénea, podendo ser dividida em dois grandes grupos: 1) com acumulação anormal da proteína tau e 2) com inclusões imunorreactivas para ubiquitina e marcação negativa para a proteína tau (DFT-U). Apresentamos dois doentes com diagnóstico clínico para DFT onde foi obtido tecido cerebral para caracterização neuropatológica.

Casos: Sexo feminino, 46 e 60 anos, com história de deterioração cognitiva associada a alteração do comportamento (5 e 3 anos de evolução respectivamente). Na doente mais jovem o principal diagnóstico diferencial foi uma perturbação psiquiátrica (alterações graves de comportamento no início) e no segundo caso uma doença de Alzheimer (anamnese inicialmente sugestiva de défices mnésicos). Sem história familiar de demências. História familiar de doença de neurónio motor (DNM) no caso 2. Não foi realizado estudo genético. Foram excluídas causas de demência não degenerativa. A RM encefálica mostrou atrofia cortical de predomínio frontal e temporal, anterior simétrica no caso 1 e predomínio direito no caso 2. Na primeira doente foi realizada uma biopsia frontal que mostrou perda neuronal, gliose e marcação intraneuronal para a proteína tau. Na segunda doente realizou-se exame neuropatológico de cérebro. Macroscopicamente apresentava atrofia generalizada, de predomínio frontal e direito, e microscopicamente perda neuronal, degenerescência espongiiforme dos lobos temporal e frontal, com imunocitoquímica negativa para proteína tau e positiva para ubiquitina (inclusões intracitoplasmáticas e raras neurites distróficas).

Discussão: Apresentamos dois doentes com critérios neuropatológicos de DFT (uma taupatia e uma DFT-U), salientando o subtipo DFT-U observado que está relacionado com DFT

associada a DNM em alguns estudos clinico-patológicos. Os avanços recentes no conhecimento da neuropatologia da DFT, essenciais ao conhecimento da patofisiologia da doença, terão uma previsível repercussão nas estratégias terapêuticas futuras.

CO17. Perseveração na fluência verbal na Doença de Alzheimer e Demência Vascular

Cláudia Guarda¹, Ana Silvestre¹, Élia Baeta², Miguel Viana Baptista¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta EPE, Almada;
2-Unidade de Neurologia, Centro Hospitalar do Alto Minho EPE, Viana do Castelo.
claudiaguarda@hotmail.com

Introdução: A fluência verbal semântica (FVS) é utilizada na avaliação das demências, através das respostas correctas e presença de perseverações. Os mecanismos implicados na perseveração são designadamente alterações da memória de trabalho e funções executivas, dependentes dos sistemas frontais. Geralmente assume-se que na Doença de Alzheimer (DA) as funções frontais estão preservadas, enquanto que na Demência Vascular (DV) estão comprometidas.

Objectivos: Identificar diferenças de desempenho na FVS entre DA e DV e associação entre perseveração e alteração do desempenho em testes com componentes atencionais/executivos.

Metodologia: Avaliou-se o número de respostas e perseverações na FVS (artigos de comer (FVS1); animais (FVS2)), em 100 doentes, 50 com diagnóstico de DA e 50 com DV. Analisou-se a perseveração e o desempenho na Memória de Dígitos (MD), Corte de A's (CA), Matrizes Progressivas de Raven (MPR), Desenho do Relógio (DR), Interpretação de Provérbios (IP) e Séries de Luria (SL). A análise estatística foi feita em SPSS 11.5, utilizando métodos não paramétricos.

Resultados: Os dois grupos não têm diferenças relativamente à idade, escolaridade e sexo. Também não existem diferenças de desempenho nos testes considerados e no número de respostas na FVS, mas o número de perseverações na FVS1 foi superior no grupo DA ($p=0.003$). Verifica-se que um maior número de perseverações se associa a pior desempenho na MD ($p=0.036$), CA ($p=0.004$), IP ($p=0.015$) e MPR ($p=0.033$).

Discussão: O número de perseverações em indivíduos com DA e DV parece associar-se a alterações da memória de trabalho e funções executivas. A presença de maior perseveração na DA, poderá indicar a coexistência de outros mecanismos, nomeadamente alterações no sistema inibitório dos traços de memória. Outro achado interessante foi não haver diferenças no desempenho na FVS e testes frontais nos dois grupos, o que revela que estes circuitos estão afectados na DA, não podendo ser utilizados para diferenciar da DV.

CO18. Cognitive deficits in middle-aged and older adults with bipolar disorder and cognitive complaints: Comparison to mild cognitive impairment

Dina Silva¹, Isabel Santana², Frederico Simões do Couto^{1,3}, João Maroco⁵, Manuela Guerreiro^{1,4}, Alexandre de Mendonça^{1,3}

1-Grupo de Estudos de Demência, 2-Departamento de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra;

3-Laboratório de Neurociências do Instituto de Medicina Molecular e Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa;
4-Laboratório de Estudos de Linguagem, Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa;
5-Instituto Superior de Psicologia Aplicada.
silva.dlg@gmail.com

Background: Cognitive impairment has been reported in older bipolar disorder (BD) patients, namely in executive functions and verbal memory. Nevertheless, few studies have evaluated elderly BD patients using standardized cognitive assessments and none (to our knowledge) analysed elderly BD patients with recent cognitive complaints.

Aim: Compare the cognitive deficits of middle-aged and older BD patients presenting cognitive complaints with the profile of impairment seen at the beginning of a neurodegenerative process, as in Mild Cognitive Impairment (MCI) patients.

Methods: A systematic search for all cases of BD patients with recent cognitive complaints submitted to a neuropsychological evaluation, from 1999 to 2007, at participant institutions, was performed, and cases were matched (1:2) by gender and age to a sample of MCI subjects.

Result: A total sample of 135 patients: 45 patients with the diagnosis of BD, clinically stable, mean age of 63.8 years (45-82), and 90 patients with the diagnosis of MCI, mean age of 64.2 years (46-84), was studied. The pharmacological treatment of both groups did not explain the differences in cognitive performance, although the BD group presented more intake of psychotropic medication, namely antidepressants, antipsychotics, antiepileptics, and lithium therapy. BD patients showed more deficits in attention, verbal and motor initiative and conceptual thinking than the MCI patients, while in verbal memory the MCI patients were more impaired. According to a discriminant analysis, half of BD sample reported deficits similar to the MCI group in verbal memory and a higher functional impairment.

Conclusions: Patients with BD and patients with MCI have distinct profiles of cognitive impairment. A subgroup of BD patients with recent cognitive complaints may actually suffer from concomitant incipient MCI, and this finding may have diagnostic and therapeutical implications.

CO19. Avaliação Funcional em doentes com defeito cognitivo ligeiro: a escala do Estudo Cooperativo da Demência de Alzheimer

Helena Pedrosa¹, Manuela Guerreiro^{1,2}, Alexandre de Mendonça^{1,3}

1-Grupo de Estudos de Demência; 2-Laboratório de Estudos de Linguagem, Centro de Estudos Egas Moniz da Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 3-Laboratório de Neurociências, Instituto de Medicina Molecular da Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa.
helenapedrosa@gmail.com

Introdução: A avaliação funcional é essencial para o diagnóstico rigoroso e precoce de defeito cognitivo ligeiro (DCL), contudo, não existem ainda orientações objectivas quanto à avaliação de actividades de vida diária (AVD) nesta população.

Objectivos: Estudar a utilidade da escala Alzheimer's Disease Cooperative Study – Mild Cognitive Impairment – Activities of Daily Living (ADCS/MCI/ADL) enquanto instrumento de avaliação funcional em doentes com DCL.

Metodologia: Estudámos um total de 94 indivíduos, divididos em três grupos: Controlo (N=31), DCL (N=30; diagnóstico de acordo com os critérios propostos pelo Grupo de Trabalho em DCL do Consórcio Europeu para a Doença de Alzheimer) e DA (N=33; diagnóstico de acordo com o DSM IV-TR), de idades superiores a 60 anos e inseridos na comunidade. A fiabilidade da escala avaliou-se através da consistência interna (α de Cronbach) e a validade convergente pelo coeficiente de correlação de Pearson da ADCS/MCI/ADL com uma escala de actividades instrumentais da vida diária. Para o estudo dos pontos de corte, utilizou-se como *gold standard* a opinião clínica. Estudaram-se os valores de sensibilidade e especificidade dos pontos de corte definidos.

Resultados: A escala apresentou valores razoáveis de consistência interna (α de Cronbach = 0,732) e, em termos de validade, valores de correlação moderados ($r=0,706$; $p<0,001$) com a escala IADL de Lawton. Após verificar a inexistência de diferenças estatisticamente significativas entre os grupos nas variáveis demográficas sexo, idade e escolaridade, observou-se, para os pontos de corte definidos, sensibilidade=73% e especificidade=74% para a discriminação de Controlos/DCL, e, para a distinção DCL/DA, sensibilidade=88% e especificidade=83%.

Conclusões: Verificámos que a ADCS/MCI/ADL é um instrumento válido e fiável para avaliação de doentes com DCL, permitindo a sua discriminação relativamente aos restantes grupos. São apresentados pela primeira vez nesta escala pontos de corte e valores de sensibilidade e especificidade para a distinção de Controlos/DCL e DCL/DA.

CO20. Avaliação da Capacidade Preditiva do Montreal Cognitive Assessment no Defeito Cognitivo, numa Consulta de Memória

Diana Duro^{1,2}, Emanuel Ponciano³, Mário Simões¹, Beatriz Santiago², Isabel Santana^{2,3}

1-Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação da Universidade de Coimbra; 2-Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra.
diana.duro@gmail.com; isabelsantana@huc.min-saude.pt

Introdução: O *Montreal Cognitive Assessment* (MoCA), de Nasreddine et al. (2005), é um instrumento breve de triagem de defeito cognitivo, visando compensar insuficiências reconhecidas do *Mini-Mental State Examination* (MMSE). Atribui-se-lhe sobretudo maior sensibilidade na identificação de situações pré-demenciais (Defeito Cognitivo Ligeiro - DCL). Apresenta-se um estudo preliminar de validação do MoCA num contexto de Consulta de Memória em departamento hospitalar de Neurologia.

Metodologia. Estudaram-se 121 indivíduos com defeito cognitivo ligeiro-moderado, com avaliação compreensiva (*Clinical Dementia Rating*, MMSE, MOCA, *Alzheimer Disease Assessment Scale* e/ou Bateria Lisboa para Avaliação de Demência), classificados em 5 categorias nosológicas (critérios internacionais estandardizados): DCL, Doença de Alzheimer (DA), Demência Fronto-Temporal (DFT), Demência Vasculare (DV), e Demência Corpus Lewy (DCLewy). Análise: avaliação da sensibilidade e capacidade preditiva do MOCA (pontuação total) e do MMSE para diagnosticar defeito cognitivo e demência. Exploração do envolvimento de funções cognitivas específicas (Memória, Orientação, FVisuo-espacial, FExecutivas,

Linguagem, Atenção/M.Trabalho). Efectuaram-se estudos de correlação, comparação múltipla (ANOVA).

Resultados: Incluíram-se 121 observações, 50 (41,3%) homens e 71 (58,7%) mulheres, subdivididas por diagnóstico: DCL 46 (38%), DA 38 (31,4%), DV 17 (14%), outras demências degenerativas 20 (16,5%). A pontuação total no MoCA correlacionou-se com a escolaridade (valor positivo) e idade (negativo). A correlação entre o MMSE e o MoCA foi 0,82 ($p<0,001$). O MoCA apresentou sensibilidade de 80,43% no DCL e 100% na demência. Paralelamente, os valores de sensibilidade para o MMSE foram 9,30% e 60,27%, respectivamente. Na exploração de eventuais perfis de envolvimento neuropsicológico, DCL e a DV distinguiram-se das demências degenerativas, apresentando melhores *scores* globais e melhor desempenho em provas de memória, orientação e f.visuo-espacial.

Conclusões: Verificou-se a sensibilidade deste instrumento na identificação de doentes com défice cognitivo (triagem), podendo ser útil na sugestão de diagnóstico – demência degenerativa *vs.* DCL/ DV. A adaptação/afecção à população portuguesa permitirá melhor exploração da sua capacidade diagnóstica.

CO21. Prognóstico a longo prazo dos Acidentes Isquémicos Transitórios de acordo com o mecanismo etiológico

Assunção Tuna¹, Manuel Correia¹, Rui Magalhães^{2,3}, Emília Moreira³, Maria Carolina Silva^{2,3}

1-Serviço de Neurologia do Hospital de Santo António; 2-Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC); 3-Departamento de Estudo das Populações, ICBAS, Universidade do Porto.

Introdução: existem poucos estudos de seguimento dos Acidentes Isquémicos Transitórios (AIT) e ainda não estão bem definidos os factores de prognóstico a longo prazo.

Objectivo: Avaliação da ocorrência de novos eventos vasculares ou de morte 7 anos após um AIT segundo o seu mecanismo etiológico.

Métodos: A amostra estudada refere-se ao conjunto de doentes com o primeiro AIT ao longo da vida, registados num estudo de incidência de base populacional decorrido entre 1998 e 2000 na cidade do Porto. Foram registadas as características demográficas e feita a avaliação clínica dos doentes aos 3 e 12 meses e 7 anos após o evento. O prognóstico foi avaliado pela ocorrência de um evento vascular, AVC, enfarte do miocárdio ou morte por causa vascular, sendo comparado segundo o mecanismo etiológico do AIT.

Resultados: Dos 105 doentes com AIT, 74 (70,5%) foram avaliados e incluídos no estudo. A etiologia mais frequente foi o cardioembolismo (39,2%), seguido da oclusão das pequenas artérias (OPA) (21,6%), aterosclerose das grandes artérias (AGA) (5,4%), etiologia indeterminada (28,4%) e outras causas determinadas (5,4%). Comparando com o grupo das OPA+AGA e outras etiologias, os AITs cardioembólicos são mais frequentes nas mulheres (69% vs 35% e 40%) e nos doentes com idade ≥ 64 anos (86,2% vs 50% e 56%) enquanto as etiologias OPA+AGA são mais frequentes nos doentes hipertensos (90% vs 75% e 50%) (qui-quadrado >7 , $gl=2$, $p<0,005$). A mediana do tempo estimado de ocorrência de um evento vascular major ou morte calculada pelo método de Kaplan-Meyer foi de 5 anos e após exclusão dos eventos precoces (ocorridos no mês imediatamente a seguir ao evento) aumentada para 6 anos. Excluindo estes eventos, 50% dos doentes com um AIT cardioembólico demoram cerca de 3 anos a ter um

evento vascular major, enquanto que apenas um terço dos doentes com AITs de etiologia OPA ou AGA tiveram um evento major durante os 7 anos após o AIT (Log Rank qui-quadrado=4,5, gl=1, $p<0,04$). Nos doentes com mais de 64 anos de idade esta tendência mantém-se.

Conclusão: Excluindo os acontecimentos ocorridos no primeiro mês de seguimento, os AIT's de etiologia cardioembólica têm um pior prognóstico que os restantes, particularmente nos doentes mais velhos.

Bolsa FCT/FEDER, projecto POCI/SAU-ESP/59885/2004

CO22. Caracterizar os Enfartes em territórios de fronteira

Ana Graça Velon¹, Pedro Guimarães¹, João Paulo Gabriel¹, Sandra Tavares², Nelson Barros², Fernando Afonso², Mário Rui Silva¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Medicina Interna, Unidade de Acidente Vascular Cerebral do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real. anavelon@clix.pt

Introdução: Os enfartes em *territórios de fronteira* situam-se na transição dos territórios arteriais, são incomuns e a para a sua patogénese parecem estar implicados mecanismos hemodinâmicos e aterotrombóticos.

Objectivos: Analisar e caracterizar os enfartes em *territórios de fronteira* no que diz respeito à frequência, localização, semiologia e factores de risco implicados.

Metodologia: Seleccionaram-se os doentes registados na base de dados da UAVC (Janeiro/2002 a Dezembro/2007) cujo diagnóstico de saída preenchia critérios imagiológicos de enfarte em *territórios de fronteira*.

Resultados: Obteve-se um total de 14 doentes (6 do sexo feminino, 8 do masculino), com idade média de 73,2 anos (62 a 89). Definiram-se as seguintes categorias: *watershed* anterior (n=3), *watershed* posterior (n=6), *watershed* subcortical (n=4) e *watershed* bilateral e múltiplo (n=1). Quanto à lateralidade, identificaram-se 6 enfartes no hemisfério direito, 7 no esquerdo e 1 bihemisférico. Em relação à classificação sindromática na admissão os doentes foram distribuídos por: PACI (n=7), TACI (n=2), POCI (n=1), LACI (n=3). Analisando os factores de risco, 9 doentes eram hipertensos, 5 apresentavam patologia cardíaca, 2 eram diabéticos e em 4 identificou-se um evento cerebrovascular prévio.

Conclusão: Procedeu-se à caracterização da amostra. À semelhança do que tem sido observado na literatura, também nesta se constatou a inadequação da classificação sindromática neste tipo de enfartes.

CO23. Ombro hemiplégico/hemiparético. Comparação de dois procedimentos de fisioterapia que induzem a transferência de peso para o membro superior

Ana Sequeira^{1,2}, Ana Cristina Inácio¹, Sofia Pinto¹ e Augusto Gil Pascoal³

1-Hospital Garcia de Orta, Almada; 2-Escola Superior de Saúde Egas Moniz; 3-Faculdade de Motricidade Humana, Universidade Técnica de Lisboa. ana.cristina.inacio@iol.pt

Introdução: Na reabilitação do doente hemiplégico/hemiparético a estimulação proprioceptiva associada à transferên-

cia de peso para o membro superior afectado, na posição de sentado, é tida como facilitadora do controlo neuromuscular do ombro hemiplégico/hemiparético. Desconhecem-se, contudo, as vantagens de partilhar esse apoio com o membro superior não-afectado.

Objectivos: Comparar a posição tridimensional do úmero e cintura escapular em dois procedimentos de transferência de peso para o membro superior hemiplégico/hemiparético, na posição de sentado: transferência de peso anterior (TPA) e transferência de peso lateral (TPL).

Métodos e materiais: A posição tridimensional do ombro de 11 pacientes com hemiplegia/hemiparésia (Mulheres = 7; Homens = 4; idade: 58,5±11,9anos) foi registada através de um sistema de varrimento electromagnético com sensores colocados no tórax, úmero e omoplata. As rotações do braço (plano de elevação, ângulo de elevação e rotação axial do úmero) e da omoplata (protracção, rotação superior/inferior e báscula) foram registadas no momento de máximo apoio (transferência de peso) nas condições de TPA e TPL. Todas as comparações foram feitas com recurso ao teste *T* para amostras emparelhadas ($p<0,05$).

Resultados: Na TPL a rotação axial do úmero tende a ser no sentido da rotação interna (17°±3.3°) enquanto que na TPA o braço tende a assumir uma posição mais em rotação externa (-14.7°±21.3°), sendo estas diferenças significativas ($p=0,000$). Na articulação escápulo-torácica foram registadas diferenças significativas ($p=0,002$) na rotação superior/inferior da omoplata entre o apoio nas duas condições de transferência de peso, sendo a TPA aquela que apresenta os valores mais elevados de rotação superior (28.2°±9.9° para TPA vs 18.8°±9.7° para TPL). Na protracção ($p=0,975$) e báscula ($p=0,211$) da omoplata não foram encontradas diferenças significativas entre TPA e TPL.

Conclusão: A TPA ao facilitar a rotação externa parece induzir uma posição do membro superior afectado de acordo com os critérios clínicos de alinhamento articular tidos como fundamentais na reabilitação do ombro hemiplégico/hemiparético.

Palavras-chave: Ombro hemiplégico/hemiparético; cinemática; transferência de peso; fisioterapia.

P01. Meningite Criptocócica em Indivíduo Imunocompetente

Pedro Guimarães, Ana Graça Velon, João Paulo Gabriel, Mário Rui Silva

Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real.
guimarães.pedro.s@gmail.com

Introdução: O *Cryptococcus neoformans* é um fungo encapsulado. A infecção é adquirida no meio ambiente, havendo uma associação comum com a imunossupressão, nomeadamente com a infecção HIV. A ocorrência em indivíduos imunocompetentes é rara.

Caso Clínico: Indivíduo do sexo masculino, 21 anos de idade, a frequentar o 10º ano de escolaridade, com antecedentes de otites médias bilaterais supuradas de repetição, candidíase oral, pneumonia bilateral e viragem da prova tuberculínica. Nega hábitos de toxicod dependência. Sem outros antecedentes de relevo. Assintomático até aos 3 dias anteriores da admissão no serviço de urgência, altura em que inicia quadro progressivo de cefaleias frontais, náuseas e vômitos. Apesar de auto-medicação anti-inflamatória não se verificou qualquer alívio sintomático. Objectivamente verificaram-se reflexos osteotendinosos mais vivos nos membros inferiores e rigidez terminal da nuca. Realizou TAC cerebral (normal) e punção lombar (26 leucócitos/mm³ com predomínio de mononucleares). É internado, aguardando-se a microbiologia que revelou *Cryptococcus neoformans*, tendo iniciado esquema antifúngico com Anfotericina B e Flucitosina. Tendo em conta que esta entidade patológica tem associação com a imunossupressão, excluíram-se causas prováveis a partir de um estudo que incluiu serologias víricas, testes de alta sensibilidade para o HIV e estudo imunológico que incluiu análise de populações linfocitárias. Todos os estudos foram negativos apoiando a hipótese de imunocompetência. A evolução durante o internamento ocorreu com algumas intercorrências: febre, isolamento de *Streptococcus pneumoniae* na expectoração, efeitos adversos da Anfotericina B (hipocaliemia e rash urticariforme). Após terapêutica recomendada com Anfotericina B e Flucitosina e uma vez melhorado, iniciou fluconazol que continuou em ambulatório após alta clínica.

Conclusão: Apesar da forte associação da meningite criptocócica com estados de imunossupressão, esta também pode ocorrer em indivíduos imunocompetentes, sendo para isso necessário fazer a exclusão de causas prováveis.

P02. Mucormicose Rino-orbito-cerebro-pulmonar

Pedro Guimarães¹, Ana Graça Velon¹, Ricardo Veloso², António Costa³, João Paulo Gabriel¹, Nelson Barros⁴, Ana Paula Dias⁴, Lurdes Gonçalves⁴, Francisco Esteves⁴, Mário Rui Silva¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Gastroenterologia, 3-Serviço de Pneumologia e 4-Serviço de Cuidados Intensivos, do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real.
guimarães.pedro.s@gmail.com

Introdução: A mucormicose é uma infecção oportunista, rara e fulminante, causada por fungos da classe zygomycetes, ordem mucorales. Surge, habitualmente, em contexto de imunossupressão, particularmente nos casos de cetoacidose diabética.

Caso Clínico: Senhora de 43 anos, diabética do tipo I com oito anos de evolução. Internada por depressão da vigília, febre

e dispneia, de início na véspera. Um mês antes, havia estado hospitalizada com evolução favorável, por cetoacidose em contexto sépsis, com ponto de partida em abscesso na hemiface direita. Constatou-se cetoacidose de novo, celulite periorbitária de predomínio esquerdo e pneumonia necrotizante, com múltiplas áreas cavidadas bilateralmente. Instituiu-se antibio-terapia de largo espectro associada a fluconazol. Evoluiu, porém, com disfunção multiorgânica, sendo transferida para o Serviço de Cuidados Intensivos do nosso Hospital dois dias depois. A observação neurológica inicial revelou coma, com pontuação igual a 6 na escala de *Glasgow* (O1, V1, M4), propto-se, ptose, oftalmoplegia à esquerda, anisocoria com midríase ipsilateral fixa e rigidez da nuca, sem outras anormalidades valorizáveis. Identificou-se por TAC preenchimento do seio maxilar e células etmoidárias à esquerda com extensão aos tecidos moles periorbitários ipsilaterais e sinais de destruição óssea local, sem anormalidades ao nível parênquima cerebral. O LCR era estéril, embora neste se observasse hiperproteino-ráquia (84 mg/dL) com normoglicorráquia, 540 eritrócitos e 18 leucócitos (70% mononucleares)/mm³. Após isolamento de fungos filamentosos da classe zygomycetes através do lavado bronco-alveolar, ao 7º dia, iniciou anfotericina B. Procedeu-se, ainda, à drenagem dos seios maxilares, sem sucesso. Manteve progressão desfavorável, com falência multiorgânica, vindo a falecer 11 dias após a admissão.

Conclusão: Salienta-se no caso em apreço, o envolvimento pulmonar como factor, em larga medida, responsável pelo prognóstico desfavorável observado.

P03. Encefalite herpética apresentando-se sem febre como alteração da linguagem

Rui André, Freire Gonçalves, Cristina Januário

Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra.
ruiandre@gmail.com

Introdução: A mais comum das encefalites virais é a herpética por HSV-1, apresentando-se classicamente com febre, cefaleias, alteração do estado de consciência, sinais focais e episódios críticos. O início precoce do tratamento é essencial no prognóstico vital e funcional.

Caso Clínico: Homem, 49 anos, com antecedentes de HTA. Iniciou cefaleias holocranianas, como aperto não pulsátil, de intensidade moderada, sem resposta à analgesia comum. Ao 2º dia sofreu lipotímia, da qual recuperou espontaneamente e que justificou investigação negativa. No dia seguinte a família notou alterações da linguagem, o que motivou internamento. Encontrava-se então com discurso circunloquial de alto débito, com deficit marcado da nomeação, e menor da repetição e compreensão. Apirético, sem sinais meníngeos ou lateralizadores. Nova TAC-CE normal. Iniciou terapia empírica ao 5º dia de clínica com ceftriaxone, ampicilina e aciclovir em doses meníngeas. A punção lombar, atraumática, revelou LCR sanguinolento, que não “limpou” na prova dos 3 tubos. Pressão de abertura de 22 cm H₂O. Citoquímica com 80 leucócitos/cc (99% mononucleares) 2500 eritrócitos/cc. O exame directo com Tinta-da-china, Zhiel-Nielsen, culturas, ADA, serologias (HSV-1 e 2, CMV, Borrelia) todos negativos, com pesquisa de DNA-PCR do HSV-1 positiva. O estudo serológico e cultural sérico foi negativo, excepto positividade para IgG HSV-1. Fez RMN-CE (hemorragia temporal esquerda) e EEG, que mostrou desorganização do ritmo de base, sem complexos perió-

dicos mas com surtos de actividade temporal. Desenvolveu febre do 6º ao 20º dias de clínica, com flutuação do estado de consciência e alterações do comportamento. Melhoría progressiva da disfasia e do quadro mnésico apenas a partir do 22º dia clínica. Mantém no entanto alterações da memória recente e deficits de nomeação, para além de diplopia ocasional sem parésia dos oculomotores.

Conclusões: Destacamos este caso pela sua apresentação clínica atípica, o que torna necessário um elevado grau de suspeição para um diagnóstico atempado.

P04. Encefalite com nevrite óptica bilateral e infecção pelo adenovírus

João Cerqueira¹, João Diogo Pinho¹, Ricardo Maré¹, João Soares Fernandes², Esmeralda Lourenço¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia Hospital de São Marcos, Braga. jcerqueira@ecsau.de.uminho.pt

Introdução: A co-existência de encefalite com nevrite óptica bilateral é rara, sendo os poucos casos descritos na literatura associados à infecção pelo vírus do herpes humano tipo 6. Apresentamos um caso de encefalite e nevrite óptica bilateral e infecção pelo adenovírus.

Caso clínico: Jovem de 8 anos, observada no nosso serviço por diminuição da acuidade visual bilateral (<1/10), com evidência de papilite bilateral. Apresentava-se subfebril (37,5°C), prostrada, com mialgias, cólicas abdominais e náuseas. O exame neurológico não revelou outras alterações além das já descritas. Efectuou ressonância magnética que revelou nervos ópticos tumefactos, com captação de contraste, e envolvimento do para-hipocampo esquerdo por lesão corticosubcortical de características inflamatórias. A punção lombar revelou pressão de abertura normal e LCR com 150cél/s/uL (75% linfócitos) e glicose e proteínas normais. A pesquisa de vírus (PCR para HSV1, HSV2, EBV, CMV, VZV, HHV6, enterovírus) no LCR foi negativa, mas no sangue encontrou-se evidência de infecção recente pelo adenovírus (IgM e IgG positivo), sendo as restantes serologias (HSV1, VZV, EBV, CMV, enterovírus) negativas ou sugestivas de infecção não recente. Os restantes parâmetros analíticos eram normais ou negativos. Fez tratamento com aciclovir durante 12 dias, metilprednisolona em mega-doses durante 5 dias e depois desmame com prednisolona oral durante 7 dias. Após 12 dias, a acuidade visual era de 10/10 no olho direito e 8/10 no esquerdo, a punção lombar revelou LCR normal e a RM também foi normal. Dois meses depois a doente estava assintomática e recuperou completamente a acuidade visual.

Discussão: Apesar da apresentação clinico-imagiológica exuberante, tratou-se de um caso de prognóstico favorável, sendo ainda de salientar a ausência de manifestações clínicas atribuíveis ao envolvimento do parahipocampo esquerdo, observado na RMN. O adenovírus não é pesquisado por PCR no LCR no nosso hospital, mas consideramo-lo o agente etiológico mais provável não só pelas serologias de infecção recente (e resultados negativos nos outros agentes testados), mas também devido à associação temporal entre a sua apresentação clínica clássica (queixas abdominais) e o início do quadro neurológico.

P05. Meningoencefalite por Citomegalovirus num Adulto Imunocompetente

Ana Graça Velon, Pedro Guimarães, João Paulo Gabriel, Mário Rui Silva

Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real. anavelon@clix.pt

Introdução: O citomegalovirus pode estar associado a meningoencefalite aguda, em especial nos imunodeprimidos, nomeadamente no contexto de SIDA. No hospedeiro imunocompetente, pode ser o responsável pela síndrome mononucleose-like, em que o envolvimento do SNC é raro.

Caso Clínico: Apresenta-se o caso de um taxista de 38 anos, com antecedentes de diabetes mellitus e úlcera péptica. Quinze dias antes da admissão desenvolve clínica de cefaleias, frontais, em moedeira, episódios de despertares do sono por cefaleia, foto e fonofobia. É admitido na sequência de comportamento bizarro, períodos de confusão, de agitação psicomotora e agressividade verbal, com 3 dias de evolução. Objectivamente estava lentificado, com discurso delirante esporádico, apresentava hemiextinção visual e sensitiva esquerdas e um défice motor braquioufacial grau 2/5, ipsilateral. Realizou TAC e posteriormente RMN encefálica que foram normais. O líquido demonstrou uma pleocitose (56 MNC/mm³), glicose (83 mg/dL) e proteinorráquia (59 mg/dL), sem outras alterações (nomeadamente, nas culturas ou estudo imunológico). Tendo em conta o infiltrado pulmonar bilateral patente na radiografia torácica iniciou antibioterapia empírica com levofloxacilina. Constatou-se uma melhoria clínica gradual, com remissão dos sinais neurológicos focais. Da investigação etiológica realizada salienta-se a TAC torácica com múltiplas imagens nodulares e adenomegalias no mediastino, com realização subsequente de broncoscopia que foi negativa. O doente iniciou corticoterapia, manteve-se assintomático e o citoquímico do liquor normalizou. O estudo virológico foi positivo para o citomegalovirus (PCR do líquido), na ausência de quaisquer outras alterações analíticas, nomeadamente marcadores víricos.

Conclusão: Ainda que a meningoencefalite por CMV seja rara no adulto imunocompetente, é uma hipótese diagnóstica a considerar.

P06. Mieloradiculopatia associada a infecção por Schistosoma Mansoni

Patrícia Pita Lobo¹, Ruth Gerales¹, Carolina Santos², Miguel Coelho¹, Mário Miguel Rosa¹, Maria Amélia Grácio³

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Imagiologia Cerebral, Hospital de Santa Maria, Lisboa; 3-Instituto de Higiene e Medicina Tropical, Lisboa. ruth.gerales@netcabo.pt; anapa.pitalobo@gmail.com

Introdução: A schistosomíase é uma doença infecciosa endémica, causada por Tremátodes. No Brasil, a espécie endémica é o *Schistosoma mansoni*. A disseminação do parasita pelo organismo pode atingir, em casos raros, o sistema nervoso (SN) central e periférico. É causada pela migração e depósito de ovos do parasita para tecidos nervosos, que desencadeiam uma reacção inflamatória exuberante.

Caso Clínico: mulher de 18 anos, brasileira, residente em Portugal há 2 anos, internada por um quadro de retenção urinária e paraprésia rapidamente progressivas em 1 semana. Observou-se força grau 2 proximal e grau 0 distal dos membros

inferiores (MIs), ROTs abolidos nos MIs, reflexos cutâneo-plantares sem resposta, e hipostesia álgica, táctil e postural distal dos MIs e hipostesia em sela. A RMN da medula dorso-lombar evidenciou lesão expansiva intramedular ao nível de L1, isointensa em T1 e heterogeneamente hiperintensa em T2, com captação irregular de gadolínio, e hipersinal medular em T2 de D8 a L1. O exame citoquímico do LCR revelou linfocitose (170 cel/ml) e hiper-proteinoráquia (2,9 g/dl). A imunofenotipagem do LCR mostrou um predomínio de linfócitos T e 4% de eosinófilos. O EMG revelou grave envolvimento poliradicular com perda axonal. A biópsia da lesão demonstrou infiltrado linfoplasmocitário e ausência de células neoplásicas. A investigação para tuberculose, sarcoidose, borrelia e mycoplasma foi negativa. O estudo do soro para *Schistosoma mansoni* revelou CHR (Cercarienhullen Reartion) fortemente positivo, que significa doença infecciosa activa. Entretanto, fez corticoterapia com melhoria clínica e neurofisiológica, e iniciou praziquantel.

Conclusão: A infecção do SN por *Schistosoma mansoni* é uma apresentação inaugural rara da doença. Embora o Síndrome do Cone Medular seja o quadro clínico mais descrito, neste caso também se verificou envolvimento radicular. A Schistosomíase é uma causa tratável de mieloradiculopatia, que se deve considerar nos contextos epidemiológicos apropriados.

P07. Paraparésia distal aguda como forma de apresentação de empiema subdural espinal

Sónia Costa¹, Rita Simões¹, Vanessa Silva², Elsa Parreira¹, Ramiro Carvalho³, Isabel Cravo⁴

1-Serviço de Neurologia do Hospital Fernando Fonseca; 2-Serviço de Neurologia do IPO Lisboa; 3-Serviço de Medicina 2 do Hospital Fernando Fonseca; 4-Serviço de Imagiologia do Hospital Fernando Fonseca, Amadora.
soniacosta_13@yahoo.com

Introdução: As paraparésias distais de instalação aguda são entidades raras, sobretudo no contexto de patologia medular distal – epicone. Apresentamos um caso de paraparésia distal aguda secundária a empiema subdural, uma entidade infrequente que implica diagnóstico e tratamento emergentes.

Caso Clínico: Mulher, 54 anos, com antecedentes de diabetes mellitus 2, hipertensão arterial e dislipidémia, recorreu ao serviço de urgência por lombociatalgia, refractária, com 10 dias de evolução. O exame neurológico era normal e analiticamente apresentava aumento dos parâmetros inflamatórios. No segundo dia de internamento referiu aparecimento súbito de parestesias plantares e diminuição da força muscular distal dos membros inferiores. A observação neurológica revelou paraparésia assimétrica hipotónica com envolvimento mais evidente da flexão do joelho e da abdução da coxa e com plegia distal, reflexos osteotendinosos aquilianos abolidos, reflexo cutâneo plantar sem resposta e hipostesia táctil e álgica em meia com sensibilidade profunda mantida, apresentando ainda alterações vasomotoras cutâneas dos membros inferiores. A TC lombo-sagrada evidenciou proclividade anelar difusa com compromisso da raiz de L4 direita, compatível com as queixas álgicas mas não justificando o quadro clínico. Realizada punção lombar com saída de líquido de coloração amarelo citrino que gelificou em menos de 5 minutos. A RMN revelou empiema subdural concêntrico dorso-lombo-sagrada, com constrição medular anterior e das raízes da cauda equina. Foi isolado *Staphylococcus aureus* metilina-sensível,

estando actualmente sob antibioticoterapia com vancomina e ceftriaxone, com discreta melhoria clínica.

Conclusões: Nesta doente, o empiema subdural apresentou-se com síndrome do epicone medular e síndrome de loculação de Froin. As síndromes de compressão medular no contexto de quadro febril e ciatálgia instável devem fazer suspeitar desta etiologia. O mecanismo de lesão medular parece estar relacionado com o processo de compressão secundário a inflamação. O prognóstico está directamente relacionado com a rapidez no diagnóstico.

P08. Mononeuropatia cubital e mediana bilateral secundária a infecção crónica por *Mycobacterium leprae*

Rui Maltez Guerreiro¹, Alexei Bucur², Margarida Anes³, Vítor Augusto²

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Medicina Interna, Unidade Fonseca Ferreira, 3-Serviço de Dermatologia, Hospital de S. Bernardo, Setúbal.
rpguerreiro@gmail.com

Introdução: A Lepra é uma infecção granulomatosa crónica causada pela *Mycobacterium leprae*, afectando principalmente nervos periféricos e pele, causando importantes deformidades e incapacidade. Estima-se existirem ainda cerca de 1000 casos em Portugal, com uma incidência crescente, atribuível à imigração proveniente de zonas endémicas.

Caso clínico: Homem de 72 anos, natural de Viseu, residente em Palmela desde os 4 anos, com antecedentes de etilismo, tabagismo e enfisema pulmonar, que foi admitido no Serviço de Urgência por infecção respiratória, referindo lesões cutâneas e deformidades dos dedos e mãos desde há cerca de 30 anos, nunca valorizadas. Observavam-se deformidade de ambas as mãos em “garra cubital”, com amiotrofia marcada dos músculos interósseos e eminências tenares e hipotenares e parésia dos movimentos de abdução / adução e flexão / extensão dos dedos. Os reflexos radial e bicipital encontravam-se abolidos e evidenciava ulcerações crónicas das mãos, hipopigmentadas, com anestesia à picada e acrodistrofia dos dedos. O Electromiograma revelou neuropatia dos nervos cubital e mediano bilateralmente, de tipo axonal, com compressão a nível dos cotovelos e punhos. A Biópsia de Nervo revelou degenerescência axonal grave, com substituição fibrosa, presença de células esponjosas no endonervo e perinervo e abundante infiltrado perivascular composto por linfócitos e macrófagos. A biópsia cutânea evidenciou inflamação granulomatosa, maioritariamente de histiocitos com citoplasma espumoso e raras células gigantes, identificando-se numerosos bacilos álcool-ácido resistentes na coloração Ziehl-Neelsen, permitindo o diagnóstico de Doença de Hansen – forma lepromatosa.

Conclusão: O *Mycobacterium leprae* tem uma elevada afinidade pelas células de Schwann dos nervos cutâneos. A intensa resposta inflamatória associada pode afectar os troncos nervosos subjacentes, causando uma mononeuropatia, mais frequentemente envolvendo os nervos cubital, ciático popliteu externo, facial e mediano. Este caso tem a particularidade de ter origem no nosso país, com um longo tempo de evolução sem terapêutica, com uma apresentação clínica pouco comum na actualidade.

P09. Meningoventriculite após hematoma cerebral

Margarida Rodrigues¹, Manuel Ribeiro², Álvaro Machado¹, Jaime Rocha², Carla Ferreira¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neuroradiologia
Hospital de São Marcos, Braga.
a.margarida.r@gmail.com

Introdução: A meningoventriculite ocorre em adultos associada a procedimentos neurocirúrgicos, ruptura intraventricular de abscessos ou traumatismo cranioencefálico. Na literatura descrevem-se cinco casos de meningoventriculite espontânea. Descrevemos um paciente com meningoventriculite, seis meses após hematoma cerebral profundo com inundação ventricular.

Caso clínico: Homem de 55 anos, antecedentes de HTA, alcoolismo e hematoma cerebral profundo esquerdo seis meses antes, inicia quadro com 24h de evolução de febre cefaleias e vômitos, associadas a depressão do estado de consciência. Análises com leucocitose marcada. Estudo do LCR, purulento, evidenciou hipoglicorráquia, proteinorráquia (7,16 g/dl) e pleocitose (11600 células, 94% neutrófilos), estudo do Gram e microbiológico negativos. Hemoculturas negativas.

Admitido com diagnóstico de meningite piogénica, iniciou dexametasona, ceftriaxone e ampicilina. Apesar da evolução clínica favorável, mantinha febre, pelo que suspendeu ceftriaxone e iniciou meropenem. Repetiu PL a d13, mantendo hipoglicorráquia, proteínas 1,1g/dl e 45 células. RM cerebral evidenciou ventriculite e plexite, optando-se por prolongar antibioterapia. Nova PL a d20: hipoglicorráquia, 0,81 g/dl proteínas e 18 células. O doente ficou apirético a d24. Repetiu RM cerebral a d31, com melhoria significativa dos fenómenos de ventriculite e plexite. Última PL a d32: glicose normal, 8 células e proteínas 0,7 g/dl.

Suspendeu antibioterapia, teve alta a d34, assintomático, e com exame neurológico evidenciando apenas as sequelas do hematoma prévio, com diagnóstico de meningoventriculite sem agente identificado. Reavaliado 3 meses depois, com exame sobreponível.

Discussão: O agente etiológico nos casos descritos de meningoventriculite espontânea, foi *Listeria monocytogenes* em dois casos, *Haemophilus influenzae* em um caso e não foi possível identificar agente em outros dois. Não estão descritos casos de ventriculite após hematoma cerebral profundo, em doente não submetido a neurocirurgia. Apesar de se poder tratar de uma ventriculite espontânea, as alterações no parênquima provocadas pelo hematoma com ruptura ventricular, poderiam ter facilitado a colonização dos plexos coroideus e epêndima ventricular.

P10. Macrossomia, Hipersomnia e Alteração do Controlo da Temperatura: Disfunção Hipotalâmica de causa desconhecida

Sandra Jacinto¹, Rita Silva¹, Patrícia Lopes⁴, Luís Nunes², Guilhermina Romão³, Eulália Calado¹

1-Serviço de Neurologia Pediátrica, 2-Consulta de Genética Médica, 3-Consulta de Endocrinologia, 4-Serviço 1 de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Lisboa.
sandrajacintof@gmail.com; ritalopesilva@hotmail.com

Introdução: A regulação da temperatura corporal é um processo complexo, controlado pelo hipotálamo, cuja desre-

gulação pode ter efeitos potencialmente graves. O hipotálamo participa ainda no controlo do apetite, crescimento e do ciclo vigília/sono.

Caso Clínico: Criança de 4 anos, com antecedentes de macrossomia fetal, desenvolvimento psicomotor (DPM) e estatura-ponderal normais até aos 3 anos, altura em que se verificou aumento estatura-ponderal significativo, sonolência diurna excessiva e paragem no DPM. No Verão de 2006 foi internado por golpe de calor e em Dezembro do mesmo ano por hipotermia grave. Das investigações realizadas destaca-se duas RMN encefálicas (com intervalo de meses) sem lesões estruturais, com ventriculomegalia ligeira. Estudo hormonal revelou prolactina ligeiramente elevada, discreto aumento da TSH com FT4 no limite inferior e restante estudo normal. Estudo metabólico incluindo cromatografia aminoácidos e ácidos orgânicos sem alterações e neurotransmissores no LCR com HVA normal (sob metilfenidato) e diminuição do 5-HIAA. EEG com traçado sonolência sem actividade paroxística, teste de latências múltiplas sugestivo de narcolepsia. O estudo genético revelou cariótipo normal, X-frágil negativo e estudo da mutação para Síndrome de Sotos (NSD1) negativo. Está medicado com metilfenidato com melhoria da sonolência excessiva, mantendo o atraso DPM, lentificação e alteração do controlo da temperatura corporal.

Discussão: O caso clínico ilustra um conjunto de manifestações sugestivas de disfunção hipotalâmica. A ausência de lesão estrutural hipotálamo-hipofisária e de alterações endocrinológicas significativas e a associação com macrossomia, fez-nos colocar a hipótese de Síndrome de Sotos como diagnóstico mais provável. Apesar do estudo do gene NSD1 ter sido negativo, não se exclui esta entidade uma vez que este apenas identifica cerca de 80% dos casos.

P11. Tumor Primário das Leptomeninges

Henda Foreid¹, Cândida Barroso¹, Herculano Carvalho², Carlos Morgado³, Lúcia Roque⁴, José Pimentel¹

1-Laboratório de Neuropatologia e Serviços de Neurologia, 2-Neurocirurgia, 3-Imagiologia Neurológica do Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa; 4-Laboratório de Citogenética, Centro de Investigação em Patologia Molecular Instituto Português de Oncologia de Francisco Gentil, Lisboa.
henda.foreid@gmail.com

Introdução: Os tumores neuroectodérmicos primitivos (TNEP) têm maior incidência nas crianças e jovens adultos, têm um alto grau de malignidade e metastizam precocemente. Estima-se que mais de 40% dos doentes tenham doença disseminada na altura do diagnóstico. A disseminação leptomeníngea de um TNEP, sem uma massa tumoral identificável por meios de imagem, é uma forma de apresentação rara. Apesar do aumento da taxa de sobrevivência observada nos últimos anos, o prognóstico é mau nas formas disseminadas e é pior quanto mais novo for o doente.

Caso clínico: Doente de 22 anos, do sexo masculino, com quadro clínico de hipertensão intracraniana e evidência (em RM do neuroeixo) de um processo leptomeníngeo difuso com depósitos localizados no vermis, cone e cauda equina, na ausência de uma massa intraparenquimatosa. O doente iniciou corticoterapia com uma melhoria sintomática transitória à qual seguiu-se deterioração neurológica progressiva. Às manifestações de hipertensão intracraniana associaram-se posteriormente parésia de múltiplos pares cranianos e clínica de radiculopatia lombo-sagrada. O exame citológico do LCR

documentou a presença de células malignas indiferenciadas com imunoreacção para a sinaptofisina, GFAP e vimentina, sugestivas de TNEP. Este diagnóstico foi confirmado por biopsia estereotáxica do vérmis. O doente foi proposto para RT e QT. A análise citogenética por FISH não identificou amplificação do gene C-MYC nem translocação t(11:22). A investigação sistémica foi negativa.

Conclusões: Os TNEP podem ter uma apresentação leptomeningea primária sem lesão ocupando espaço e o exame citológico do LCR pode ser primordial na sua investigação. O diagnóstico atempado destes tumores, avanços na compreensão da via sinalizadora da neuro-oncogénese e o desenvolvimento de terapêutica individualizada eficaz são necessários para uma melhoria do prognóstico destes doentes.

P12. Linfoma primário do SNC com localização intra-ventricular: uma entidade rara

Ângela Timóteo¹, Carla Conceição², Vítor Oliveira³, Carlos Lima⁴, Cristina Costa¹

1-Serviço Neurologia, 2-Unidade Autónoma de Neurorradiologia, H. F. Fonseca; 3-Serviço Neurocirurgia, 4-Serviço Neurologia, do CHLO.
angelatimoteo@hotmail.com

Introdução: os linfomas do sistema nervoso central são mais frequentemente do tipo não-Hodgkin, correspondendo a aproximadamente 3% dos tumores primários do SNC. Podem apresentar-se como lesões únicas ou ser multifocais. O envolvimento ventricular nestes tumores é frequente, especialmente quando é secundário a lesões subependimárias, sendo as formas primariamente ventriculares (de que se descreve um caso) muito raras.

Caso Clínico: homem de 49 anos, com história de diabetes, tabagismo e tuberculose pulmonar tratada há 30 anos. Internado por quadro de apatia, alterações da memória, hipersónia e cefaleias com 5 meses de evolução. Na observação destacavam-se inibição psico-motora, desorientação temporal e ausência de sinais meníngeos; não havia sinais focais ou de hipertensão intra-craniana. A RM-CE mostrou dilatação dos ventrículos laterais mais exuberante à direita, com septação do corno temporal e captação de contraste ependimária e coroideia; evidenciou massas sólidas no III ventrículo e no ventrículo lateral direito. Não existiam lesões parenquimatosas captando contraste nem captação leptomeningea. Na avaliação analítica, realçava-se leucocitose com neutrofilia persistente; a serologia para VIH foi negativa. A análise do LCR mostrou hiperproteinorráquia; a pesquisa de células neoplásicas e o exame microbiológico foram negativos. A TAC toraco-abdominal foi normal. O doente foi submetido a éxereses parciais da massa do ventrículo lateral direito. O diagnóstico histológico foi de linfoma de células B. O doente foi submetido a quimioterapia, encontrando-se vivo na data deste resumo.

Conclusões: a apresentação puramente ventricular dos linfomas do SNC é rara, podendo ser do tipo de ventriculite difusa ou de massa ventricular, e impõe diagnóstico diferencial com múltiplas entidades clínicas, nomeadamente infecciosas, inflamatórias ou outras neoplasias. No caso apresentado, ambas as situações coexistiam sem que houvesse evidência de atingimento parenquimatoso ou lepto-meníngeo. Apesar de se tratar de uma entidade rara, o linfoma primário

do SNC na sua forma intra-ventricular, deve ser ponderado em situações de ventriculite difusa, massas intra-ventriculares e dilatações pseudo-quísticas dos ventrículos.

P13. Aneurisma induzido pela radiação

Vanessa Silva¹, Ilda Costa¹, Alexandra Borges², Jorge Campos³, J. Lobo Antunes⁴

1-Serviço Neurologia, 2-Serviço de Imagiologia do IPOFG, Lisboa; 3-Serviço Imagiologia, 4-Serviço Neurocirurgia do HSM.
vanessabrito.silva@hotmail.com

Introdução: Os efeitos lesivos da radiação sobre o sistema vascular estão bem documentados, consistindo mais frequentemente em fenómenos trombo-oclusivos. Os aneurismas intracranianos são complicações raras e tardias da radioterapia, com desfecho muitas vezes fatal por hemorragia subaracnoideia. Apresentamos um caso de um aneurisma da artéria cerebral média (ACM) esquerda, numa doente irradiada por um oligastrocitoma fronto-temporal ipsilateral.

Caso Clínico: Mulher, 36 anos, sem antecedentes relevantes, que na sequência de crise convulsiva inaugural, realizou TAC-CE que revelou lesão calcificada, com componente hemorrágico subagudo, ocupando a metade esquerda da cisterna supra-selar. A angiografia excluiu lesões aneurismáticas e a RMN-CE identificou lesão intra-axial calcificada fronto-uncal-hipotalâmica esquerda, com extensão para a cisterna supra-selar. A doente permaneceu em vigilância clínico-imagiológica durante sete anos, com crescimento lesional progressivo, pelo que foi realizada biopsia cirúrgica da lesão, com diagnóstico histológico de oligastrocitoma grau II (OMS). Um ano depois por agravamento clínico é reoperada com remoção subtotal da lesão, mantendo o diagnóstico histológico prévio. Foi realizada radioterapia focal com redução do volume tumoral. Manteve epilepsia controlada com carbamazepina e síndrome piramidal sequelar direito ligeiro. Oito anos após a radioterapia, na sequência de cefaleia e parésia facial, documenta-se em RMN-CE pequena colecção hemorrágica subaracnoideia frontal esquerda, sem contiguidade com o tumor. A angio-TAC demonstrou um aneurisma da ACM esquerda, com 5 mm de maior diâmetro, posteriormente embolizado, sem complicações.

Discussão: Os aneurismas intracranianos induzidos pela radiação são raros, estando reportados cerca de 25 casos na literatura. Estes aneurismas ocorrem em média 8,5 anos após a radioterapia sendo a relação causal por vezes difícil de comprovar. Na nossa doente a relação do aneurisma com a radioterapia é suportada pela localização na área irradiada e pela exclusão da sua existência na angiografia pré-radioterapia. Salienta-se ainda a importância do diagnóstico destes aneurismas pelas implicações terapêuticas e prognósticas inerentes.

P14. Mielopatia como manifestação paraneoplásica de carcinoma do endométrio

Raquel Real¹, João Massano¹, José Mendes Ribeiro², Goreti Nadais¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurofisiologia do Hospital de S. João, Porto.
raquelmreal@gmail.com

Introdução: Os síndromos paraneoplásicos neurológicos (SPN) podem afectar qualquer área do sistema nervoso, assumindo uma grande variedade de manifestações clínicas. Mielopatia isolada constitui uma forma de apresentação

muito rara destes síndromos. Quase todas as neoplasias se podem associar a SPN, embora existam poucos casos descritos relativos a carcinoma do endométrio.

Caso Clínico: Mulher de 78 anos apresenta incapacidade progressiva na marcha, com 3 semanas de evolução. Ao exame observa-se paraparésia arreflexica grave de predomínio proximal, RCP extensor à esquerda e indiferente à direita, com sensibilidades e função esfinteriana conservadas. Apresentava história recente de Herpes Zoster torácico, tendo iniciado empiricamente Aciclovir IV. Do estudo analítico inicial destaca-se VS 70mm/1^ah e LCR com 0 células, hiperproteinorráquia (1.24g/dl), índice IgG normal, ausência de bandas oligoclonais ou células malignas e serologias/PCRs negativas, incluindo de VZV. Efectua tratamento com IGIV, com melhoria discreta dos défices. O estudo electrofisiológico é normal e a RM medular completa não apresenta alterações relevantes. Desenvolve posteriormente anemia progressiva grave, associada a aumentos adicionais da VS e a hipergamaglobulinemia não monoclonal. Verifica-se também agravamento dos défices motores, associado a retenção urinária e hipostesia superficial com nível sensitivo por D6. É constatada metrorragia, cuja investigação através de biópsia endometrial revela adenocarcinoma endometrióide. A TC toraco-abdominopélvica mostra massa intra-uterina e adenopatias adjacentes. Os anticorpos anti-neuronais (anti-Hu, Ri, Yo, Ma2, CV2, anfifisina) são negativos. É submetida a histerectomia total com anexectomia, tendo falecido no 5º dia de pós-operatório por intercorrência respiratória. Não é realizada autópsia.

Discussão: Os SPN são complicações raras das doenças oncológicas, devendo ser considerados no diagnóstico diferencial de grande parte dos síndromos neurológicos para os quais não exista etiologia esclarecida, mesmo na ausência de anticorpos anti-neuronais. No caso clínico descrito, a extensa investigação efectuada permitiu eliminar outros diagnósticos mais frequentes, tornando plausível a hipótese de mielopatia de etiologia paraneoplásica.

P15. Metastização leptomeníngea por carcinoma da próstata

Paulo Pacheco dos Santos, Rui Venâncio Guerreiro

Serviço de Neurologia do Hospital de São Bernardo, Centro Hospitalar de Setúbal.
alexipaulo@sapo.pt; guerreiro.r@gmail.com

Introdução: a metastização leptomeníngea em caso de carcinoma da próstata é muito rara. A diminuição da visão como manifestação inicial não é frequente. A experiência com metotrexato intra-tecal neste tipo de tumores é reduzida e com resultados limitados.

Caso Clínico: homem de 49 anos, com HTA diagnosticada há quatro anos. Em Novembro de 2006 inicia diminuição progressiva da visão precedida em duas semanas de cefaleias ligeiras. Em Fevereiro de 2007 foi-lhe diagnosticado carcinoma indiferenciado da próstata com metastização loco-regional, sendo submetido a cirurgia e tendo iniciado quimioterapia.

Em Março, mantendo diminuição da visão, foi observado em consulta de Oftalmologia, constatando-se edema da papila bilateral, sendo enviado ao serviço de urgência. O restante exame neurológico era normal. Realizou-se punção lombar com pressão de abertura de 350 mm de H₂O.

O doente foi internado, procedendo-se a várias punções lombares evacuadoras com pressões de abertura superiores a 370 mm de H₂O. Os campos visuais mostraram redução con-

cêntrica da visão, mais acentuada no olho direito. A TAC-CE, a angiografia cerebral e os exames citotóxico e bacteriológico do LCR foram normais, com presença de células neoplásicas no exame citopatológico em 3 amostras.

Fez-se terapêutica com acetazolamida e furosemida. Realizaram-se várias punções lombares evacuadoras sempre com pressões de abertura elevadas. Observou-se ligeira recuperação da visão. No final do internamento optou-se por colocar catéter subdural para drenagem de LCR e administração de metotrexato intra-tecal. Nos 10 meses seguintes manteve quimioterapia sistémica e quimioterapia intra-tecal com metotrexato. Os vários exames citopatológicos do LCR não mostraram células neoplásicas. A pressão de abertura desceu para valores entre 180 e 240 mm de H₂O. O doente não apresentou agravamento nem melhoria da visão.

Conclusões: este caso superou as expectativas de sobrevivência, com uma evolução actual de 13 meses; mantém-se alguma incerteza quanto ao regime de administração de metotrexato nesta patologia.

P16. Síndrome de Guillain-Barré e evidência de infecção por Borrelia

João Cerqueira¹, Ricardo Maré¹, Esmeralda Lourenço¹, Fernando Mota Garcia², José Figueiredo¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Patologia Clínica Hospital de São Marcos, Braga.
jcerqueira@ecsau.de.uminho.pt

Introdução: As manifestações de infecção por *Borrelia* são bem conhecidas na América do Norte, onde a única espécie identificada é a *Borrelia burgdoferi sensu strictu*. Na Europa predominam outras espécies cujas manifestações são menos conhecidas e parecem ser distintas.

Caso clínico: Apresentamos os casos de 5 doentes, quatro homens (15, 55, 65 e 69 anos) e uma mulher (55 anos), observados entre Dezembro de 2007 e Fevereiro de 2008, por instalação progressiva de tetraparésia flácida arreflexica. A punção lombar revelou dissociação albumino-citológica, com proteinorráquia entre 0,7g/dl e 1,5g/dl e menos de 4 células/uL. O estudo analítico revelou evidência serológica (Elisa e Western Blot) de infecção por *Borrelia burgdoferi sensu lato*, na ausência de fontes de reactividade cruzada (doenças auto-imunes, VDRL, infecções por vírus da família herpes). O estudo dos anticorpos antiGQ1b e anti-Campylobacter encontra-se em curso. Três doentes já realizaram electromiografia, com evidência de lesão axonal em dois casos e de lesão desmielinizante nos restantes. Todos foram medicados com imunoglobulinas endovenosas e ceftriaxone: o jovem recuperou quase completamente, os restantes mantêm défices em grau elevado. Não se identificou nenhuma forma de contágio comum, nem uma mesma origem geográfica, nem outras queixas ou manifestações clínicas sugestivas de infecção por *Borrelia*.

Discussão: De acordo com a literatura, embora a sensibilidade dos testes utilizados seja baixa (43%), a especificidade do Western blot é elevada (podendo aproximar-se dos 99%). Apesar disso, a interpretação de serologias positivas para a *Borrelia* ainda levanta muitas dificuldades, devido à variabilidade antigénica e ao facto de se conhecerem mal as espécies endémicas na Europa. Deste modo, questionamo-nos se estes dados laboratoriais estão relacionados com a apresentação clínica dos doentes. Sendo conhecido que a infecção por *Borrelia* pode dar polinevrite, embora classicamente craniana, e na ausência de evidência

de causas de reactividade cruzada, optámos por iniciar tratamento, opção que gostaríamos de ver debatida com os colegas.

P17. Mononeuropatia múltipla como forma de apresentação de sarcoidose

Gonçalo Matias¹, João Martins¹, Francisco Tavares², Cândida Barroso³, José Vale^{1,4}, Luís Santos^{1,4}

1-Serviço de Neurologia do Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Medicina Física e Reabilitação do Hospital D. Estefânea, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 3-Serviço de Neurologia do Hospital de Santa Maria; 4-Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa. gsmatias@gmail.com

Introdução: O sistema nervoso está afectado em 5% dos casos de sarcoidose. A manifestação mais frequente é a neuropatia craniana, enquanto o envolvimento do SNP é menos comum. O padrão habitual de neuropatia periférica na sarcoidose é a polineuropatia periférica simétrica, constituindo a mononeuropatia múltipla outra apresentação possível.

Caso clínico: Homem com 82 anos, hipertenso e portador crónico do VHB, com parésia distal dos membros direitos e disestesia da mão direita desde há 5 meses com evolução progressiva. No exame neurológico, salientava-se: atrofia dos interósseos da mão direita; parésia proximal 4/5 e distal 1/5 do MSD; hipoestesia no território dos nervos cubital, cutâneos ante-braquial medial e lateral, peroneal profundo e superficial, anestesia do território dos nervos mediano, radial e safeno externo à direita.

O EMG revelou uma mononeuropatia múltipla sensitivo-motora, axonal dos membros direitos. As biópsias de nervo e músculo mostraram numerosos granulomas com ausência de células gigantes multinucleadas. A baciloscopia da mucosa nasal e pele foi negativa. A TC torácica mostrou um padrão pulmonar micronodular em vidro despolido. O lavado bronco-alveolar apresentou achados compatíveis com alveolite linfocitária ligeira. Analiticamente: ECA diminuída, cálcio sérico e desoxipiridolina aumentadas e fósforo urinário diminuído. Uma extensa investigação laboratorial excluiu causas vasculíticas, tumorais e infecciosas. Foi iniciada prednisolona (60 mg/dia).

Na reavaliação aos 5 meses, o doente apresentava franca melhoria dos défices sensitivo-motores, mantendo-se medicado com prednisolona (25 mg/dia).

Discussão / Conclusões: O diagnóstico da sarcoidose é sobretudo clínico e de exclusão, requerendo a presença histológica de granulomas epitelióides não-caseosos. O envolvimento do SNP ocorre em 15-18% dos casos de neurosarcoidose. Os relatos de mononeuropatia múltipla associados à sarcoidose são raros, tendo a biópsia contribuído de forma decisiva para o diagnóstico neste doente. Ao contrário do habitual, a ECA pode apresentar-se normal ou diminuída. A corticoterapia é a terapêutica de eleição, com boa resposta.

P18. Picada de Insecto e Pé Pendente

Rui Matos¹, Cecília Bagulho², João Coimbra¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Imagiologia, Hospital Garcia de Orta, Almada. rmcmatos@gmail.com

Introdução: Os casos de neuropatia simultânea dos nervos Ciático Popliteu Interno (CPI) e Ciático Popliteu Externo (CPE) são raros. Na sua maioria são secundários a patologia

traumática ou vascular, sendo o CPE pelo seu trajecto mais periférico o mais frequente e gravemente afectado. Existem também quadros descritos secundários a armadilha por variações da anatomia dos músculos da fossa popliteia.

Caso Clínico: Doente de 71 anos observada no hospital por celulite do membro inferior direito secundária a picada de insecto no cavado popliteu ipsilateral. Dias depois inicia quadro progressivo de parestesias e falta de força no pé direito. À quarta semana de doença é internada e apresentava ainda sinais inflamatórios na região popliteia direita e o exame neurológico revelava pé direito pendente, com plegia na flexão dorsal e parésia na flexão plantar. Reflexos aquilianos abolidos e rotulianos presentes e simétricos. Hipostesia álgica distal até ao 1/3 superior da perna direita. Realizou Ressonância Magnética lombo-sagrada que não revelou compromisso radicular e o Electromiograma foi sugestivo de lesão simultânea dos nervos CPE e CPI no cavado popliteu direito. Realizou posteriormente Ressonância á coxa e fossa popliteia direita que foi sugestiva de processo inflamatório popliteu com hipersinal nas ponderações T2 no trajecto dos dois nervos referidos, sugestivo de lesão dos mesmos. Três meses depois mantém programa de medicina física e reabilitação com melhoria gradual dos défices.

Conclusão: A doente apresenta uma mononeuropatia múltipla dos nervos CPE e CPI por mecanismo de armadilha no cavado popliteu, secundário a processo inflamatório loco-regional induzido por picada de insecto.

P19. Síndrome de Lambert-Eaton em Carcinoma Pavimento-Celular

Rui Matos¹, Raquel Faria², Henrique Santos², João Proença¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Medicina; Hospital Garcia de Orta, Almada. rmcmatos@gmail.com

Introdução: O Síndrome miasténico de Lambert-Eaton é uma doença pouco comum da placa neuromuscular caracterizada por uma disfunção pré-sináptica associada há existência de anticorpos anti-canais de cálcio, envolvidos na libertação de acetilcolina para a fenda sináptica. O seu reconhecimento precoce é muito importante na medida em que em mais de 50% dos casos surge como síndrome paraneoplásico associado com maior frequência ao carcinoma pulmonar de pequenas células.

Caso clínico: Doente de 54 anos com quadro de seis meses de evolução de perda ponderal superior a 30Kg, falta de força muscular de predomínio braquial proximal, disфонia, disfagia para líquidos e abertura involuntária dos olhos durante o sono. Um mês antes iniciara dor pleurítica torácica inferior direita, tosse e expectoração. Tinha hábitos tabágicos de 65 UMA. A observação geral revelou emagrecimento marcado, semiologia de atelectasia do lobo pulmonar inferior direito. Exame neurológico revelou hipofonia, tetraparésia, atrofia muscular e reflexos ósteo-tendinosos diminuídos. O electromiograma mostrou resposta incremental superior a 50% na estimulação repetitiva a 30Hz, sugestiva de Síndrome de Lambert-Eaton. O Rx tórax revelou atelectasia do lobo inferior direito. A TC toraco-abdominal e a broncofibroscopia revelaram neoplasia expansiva com componente endobrônquico do lobo inferior direito, extensão á carina, artéria pulmonar e aurícula esquerda. A histologia da biópsia transbrônquica revelou carcinoma pavimento-celular – estadió T4N1M0. Iniciou terapêutica com piridostigmina com

melhoria inicial e quimioterapia com carboplatina e vinorelbina. Apesar da terapêutica manteve o progressivo agravamento do estado geral tendo o doente falecido três semanas após o diagnóstico por arritmia súbita.

Conclusão: O Síndrome de Lambert-Eaton é uma patologia rara, provavelmente subdiagnosticada, que surge como síndrome paraneoplásico associado a carcinoma não-pequenas células do pulmão o que a torna ainda menos frequente.

Agradecimentos: José Duarte (Serviço de Pneumologia – Hospital Garcia de Orta)

P20. Forma atípica de doença do neurónio motor com diparésia braquial e longa evolução

José Mário Roriz, Belina Nunes

Serviço de Neurologia do Hospital Pedro Hispano, Matosinhos. joseroriz@yahoo.com

Introdução: Apresenta-se um caso invulgar de doença do neurónio motor com início tardio e lenta progressão de 12 anos, sinais de 2º neurónio de predomínio bibráquial proximal e sinais piramidais dos MI.

Caso Clínico: Homem de 72 anos. Desde os 60 anos com progressiva amiotrofia e falta de força do MSD, sobretudo na elevação do braço, bilateralizada ao MSE pelos 66 anos. Apresentou lenta progressão desde então, revelando actualmente: MS pendentes com marcada amiotrofia bilateral de predomínio escapular, tónus flácido e fasciculações dispersas, parésia simétrica (grau 2 na abdução dos ombros, flexão dos cotovelos e extensão dos punhos; grau 4 na flexão dos punhos e dedos das mãos), ROTs C4/C5/C6 simetricamente abolidos e C7/C8 grau 2; sem déficits motores dos MI, embora hiperreflexia L3/L4/L5/S1 grau 3, Babinski bilateral e fasciculações; sem déficits bulbares ou sensitivos; ligeira redução das pressões inspiratórias/expiratórias máximas nas PFR. Apresentou RMN cervical sem alterações; EMG com sinais bilaterais de desnervação activa e crónica (traçado intermediário pobre nos grupos do ombro e braço; intermediário ao nível do antebraço), sem bloqueios de condução motora ou alterações de condução sensitiva; biópsia muscular sem miopatia ou distrofia; sem anticorpos anti-gangliosídeos-MG1, deficit de β -hexosaminidase-A ou mutações GARS (dSMA5).

Discussão: Os achados imagiológicos, electromiográficos e histopatológicos permitem excluir as hipóteses diferenciais de mielopatia espondilótica, MMNCB, IBM ou distrofia muscular. A presença de sinais de primeiro neurónio exclui também os diagnósticos de PMA (predomínio distal simétrico), SMA tipo-IV (hereditária, início adulto, predomínio proximal) ou dSMA tipo-5 de Harding (hereditária, início adulto, distal), identicamente caracterizados pelo predomínio braquial e lenta progressão. A coexistência de sinais piramidais perfaz critérios para ALS provável, estando descritos, em até 10% das ALS, variantes ‘flail-arm’ com diplegia amiotrófica bibráquial proximal, função preservada dos MI e Babinski bilateral, com sobrevida média de 4-5 anos, embora raramente superior a 8 anos.

P21. Uma Polineuropatia Tóxica Emergente

Ana Graça Velon¹, Pedro Guimarães¹, João Paulo Gabriel¹, Mário Rui Silva¹, Marisol Gerra², Manuel Cunha²

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Hematologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real. anavelon@clix.pt

Introdução: O bortezomib é um inibidor proteossómico selectivo recentemente aprovado no tratamento do mieloma múltiplo refractário. É um agente promissor cuja utilização pode estar limitada pelo aparecimento de uma neuropatia periférica, descrita em 25-30% dos doentes, e que é severa em 12%.

Caso Clínico: Mulher de 61 anos com antecedentes de mieloma múltiplo IgA desde 1999, tendo realizado 2 auto-transplantes da medula óssea e terapêutica com talidomida e dexametasona a que respondeu. Por progressão da doença iniciou quimioterapia com bortezomib em 2007, com franca melhoria clínica e analítica. Após o 3.º pulso desenvolveu quadro de lombalgias, parestesias lombo-sagradas, obstipação e retenção urinária. Concomitantemente apresentava infecção urinária iniciando antibioterapia empírica. O exame neurológico era normal. Realizou TAC abdomino-pélvica que excluiu a progressão da massa mielomatosa. A EMG revelou a presença de uma polineuropatia sensitivo-motora com lesão axonal discreta e possível compromisso multi-radicular lombo-sagrado grave concomitante. Assumiu-se como etiologia mais provável a toxicidade neuropática, que por se manter estável, ditou a continuação terapêutica.

Conclusão: A crescente utilização de bortezomib pode complicar-se de um número emergente de casos de neuropatia sensitiva, motora ou autonómica. A sua introdução deve ser cautelosa naqueles que efectuaram terapêutica neurotóxica ou apresentem neuropatia prévia, tendo particular atenção ao risco de neuropatia potencialmente fatal.

P22. Parésia e fasciculações da língua na Miastenia Gravis

Ruth Geraldès¹, Angelika Lobanova¹, Mamede de Carvalho^{1,2}

1-Serviço de Neurologia. Hospital de Santa Maria, Lisboa; 2-Unidade de Neuromusculares, Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina de Lisboa, Lisboa. ruth.geraldès@netcabo.pt

Introdução: A Miastenia Gravis (MG) é uma doença auto-imune da junção neuromuscular que afecta frequentemente os músculos oculares e orofaciais, podendo conduzir a diplopia, disfonia e disfagia. A atrofia muscular pode ocorrer em casos de doença não tratada e de longa duração. Descrevemos um caso de um jovem que na altura do diagnóstico apresentava parésia e actividade espontânea da língua.

Caso Clínico: Um homem de 38 anos, ucraniano, com história (3 anos de duração) de “parestésias” da língua, disartria, disfagia e dificuldades na mastigação. Dezoito meses após o início do quadro notou diplopia e fraqueza muscular dos 4 membros, flutuantes. Recorreu à nossa consulta em Fevereiro de 2007 por agravamento da disfagia (com perda ponderal de 5 kg), e da disfonia. Ao exame neurológico apresentava ptose do olho esquerdo, agravada pelo exercício, parésia do palato, língua hipotónica e parética com escassas fasciculações. A avaliação neurofisiológica mostrou fibrilhação no genioglossa e um decremento significativo na estimulação repetitiva (trapézio, curto abdutor do polegar). A TC torácica excluiu timoma.



Os títulos para anticorpos antireceptores de acetilcolina estavam elevados. Verificou-se uma boa resposta à prídostigmina e foi iniciada corticoterapia com uma melhoria clínica franca.

Discussão: Este caso ilustra que a MG de longa duração pode apresentar fibrilhação no EMG. Este aspecto pode gerar alguma dificuldade diagnóstica ao Neurologista, sobretudo quando observado na língua. O diagnóstico de MG não deve ser excluído com base neste sinal neurológico atípico.

P23. A Falácia da Estimulação Cortical

Ruth Galdes¹, Miguel Coelho, Mario Miguel Rosa, Lara Severino³, Mamede de Carvalho^{1,2}

1-Serviço de Neurologia do Hospital de Santa Maria, Lisboa; 2-Unidade de Neuromusculares do Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina de Lisboa, Lisboa; 3-Serviço de Psiquiatria, Hospital de Santa Maria. ruth.galdes@netcabo.pt

Introdução: A parésia como apresentação de Perturbação de Conversão pode constituir um desafio diagnóstico para o Neurologista, levando frequentemente a uma investigação extensa por forma a excluir de patologia orgânica.

Caso Clínico: Mulher de 25 anos recorreu ao SU por quadro com 3 dias de evolução de parésia do membro inferior esquerdo (MIE), hipostesia e retenção urinária (algaliada desde o primeiro dia). Um ano antes tinha sido extensamente investigada por quadro de artralgias, e medicada com prednisona (5mg) e naproxeno. Observou-se plegia e anestesia para todas as modalidades sensitivas do membro inferior esquerdo, nível de hipostesia em D8, reflexos osteotendinosos fracos mas simétricos, reflexo cutâneo plantar flexor bilateralmente mas com resposta mais fraca à esquerda. A RMN da medula dorso-lombar foi normal. Durante o internamento, instalou-se, rapidamente, parésia do membro superior esquerdo. A RMN cerebral e da medula cervical, o estudo electromiográfico e o exame do LCR foram normais. A estimulação magnética transcraniana (EMT) revelou marcada assimetria do limiar de excitabilidade cortical (mais elevada no hemisfério direito - HD) com resposta de pequena amplitude no MIE, as latências foram normais. Durante o internamento foi observada mobilização volicional dos membros esquerdo, tendo sido pedida avaliação pela Psiquiatria. A doente assumiu que o quadro havia sido desencadeado por acontecimentos ansiogénicos e imediatamente após a entrevista psiquiátrica iniciou marcha, sem apoio.

Discussão: O aumento do limiar de excitabilidade do HD poderia ter origem cortical ou no 2º neurónio, no entanto a simetria da amplitude das ondas F indica a origem cortical deste fenómeno. Na conversão associada a sintomas sensitivos, estudos de RM funcional mostraram uma redução na actividade do córtex sensitivo contralateral ao defeito. As alterações no estudo por EMT, descritas neste caso, podem representar um fenómeno de inibição motora subjacente à Perturbação de Conversão. Não encontramos outra observação semelhante na literatura.

P24. Epilepsia Generalizada Tipo Pequeno Mal, Controlada com Terapêutica Pouco Habitual

Rui Matos, João Proença, Paula Breia

Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada. rmcmatos@gmail.com

Introdução: A epilepsia de ausências é um tipo de epilepsia generalizada da infância, de características benignas por ser auto-limitada desaparecendo habitualmente na adolescência. Do ponto de vista electroencefalográfico é característica a existência de actividade paroxística generalizada de ponta-onda a 3Hz, não sendo frequente a co-existência de características clínicas ou electroencefalográficas focais.

Caso Clínico: Criança de 13 anos, com desenvolvimento psicomotor normal, seguida em consulta de neurologia desde os oito anos por episódios de ausências típicas associados a mau rendimento escolar. Filha de pais não consanguíneos e sem história de familiares com epilepsia. O exame neurológico nunca revelou sinais focais e a prova de hiperpneia desencadeava ausências com automatismos orais e palpebrais. Os electroencefalogramas iniciais evidenciavam actividade paroxística de ponta-onda a 3Hz. Apenas e conseguiu controle satisfatório das crises com a administração de valproato de sódio (VPA) e lamotrigina (LTG). Após período sem sintomas começou a ter episódios compatíveis com crises parciais complexas suportados electroencefalograficamente por foco temporal de actividade paroxística inexistente até então. Ressonância Magnética Encefálica normal. Assintomática sob terapêutica com VPA, LTG e topiramato. Desde há dois anos com EEG normal.

Conclusão: O interesse deste caso reside na pouco vulgar associação terapêutica e na persistência de alterações electroencefalográficas focais involuáres numa epilepsia inicialmente caracterizada por ausências típicas.

P25. Lesões Corticais Pericalosas Bilaterais em Doente com Crise Epiléptica Generalizada

Maria Rita Peleção¹, Ruth Feio², Ana Calado¹, Cláudia Jorge¹, Manuel Manita¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Medicina do Centro Hospital de Lisboa Central - EPE. mritapelecao@gmail.com

Introdução: Descrições de alterações transitórias, documentadas em TC ou RM, resultantes de crises epiléticas podem dificultar a interpretação de lesões encontradas nestes doentes e levantam questões como: causa ou consequência? Alterações pós-ictais nos exames de imagem podem ser devidas a edema cerebral, citotóxico e vasogénico, e frequentemente mimetizam lesões estruturais.

Caso Clínico: Mulher de 30 anos, com insuficiência renal crónica, sob diálise peritoneal. Quadro de diarreia durante dois dias, sem febre, seguido de três crises epiléticas generalizadas, com duração de 5-10 minutos cada, sem recuperação do estado de consciência entre os episódios. Pós-crítico caracterizado por desorientação e amnésia durante 12 horas. Sem sinais focais nem meníngeos no exame neurológico. Analiticamente: creat-14.4, ureia-174, Hb-10.8, Leuc-9600 e PCR-2.7. TC-CE mostrou hipodensidades corticais frontais parassagitais bilaterais. A RM-CE, realizada nas 48h pós crise, revelou, nas sequências de T2 e difusão, hiperintensidade no córtex pericaloso bilateral, sem envolvimento da substância branca adjacente nem reforço de sinal em T1 pós injeção de contraste. EEG com sono, realizado 4 dias após as crises, mostrou rara actividade paroxística fronto-temporal esquerda, com electrogénese de base mantida. Repetiu RM-CE passados 12 dias com regressão praticamente total das alterações des-

critas. PL cujo exame citoquímico, pesquisa de bandas oligoclonais, exames culturais para bactérias, PCR e anticorpos para vírus grupo Herpes e Enterovirus negativos. Ac. anti-Hu, Yo, MAG, VGKC, ANNA-3, mGLuR, Ma2 e P/Q-VGCC negativos. A doente esteve sob terapêutica com aciclovir ev durante 12 dias e Valproato sódio 600mg/d durante dois meses.

Conclusão: Apresenta-se um caso de hiperintensidade transitória do girus cingulado documentada em RM. A reversibilidade e localização cortical das lesões limitam o diagnóstico diferencial a edema pós-ictal, isquémia reversível e inflamação/infecção. Visto que o estudo realizado não revelou uma causa infecciosa ou inflamatória, as hipóteses de edema ou isquémia transitória, em relação com crises epiléticas, parecem-nos as mais prováveis.

P26. Hemiplegia alternante

Paula Pires¹, Conceição Bento¹, Beatriz Santiago¹, Fernando Matias¹, Joaquim Oliveira², Rosa Sa², Isabel Ramos², Nuno Marques², Conceição Robalo³

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Infecçologia, 3-Serviço Neuropediatria dos Hospitais da Universidade de Coimbra. gaivotamiope@hotmail.com

Introdução: Hemiplegia alternante é uma doença rara caracterizada por episódios transitórios e recorrentes de hemiplegia acompanhados de alterações oculares, autonómicas, manifestações extra-piramidais e compromisso cognitivo. Usualmente a idade de início é inferior a 18 meses. A clínica sugere envolvimento cortical e dos gânglios da base. O estudo neuroimagiológico é normal. O estudo neurofisiológico é útil para localização da lesão. Os mecanismos fisiopatológicos mantem-se por esclarecer.

Caso Clínico: Doente sexo masculino, 14 anos, trazido ao serviço de urgência por febre e alteração de consciencia. Apresentava afasia global, hemiplegia direita, reflexos osteotendinosos hiporeactivos e simétricos, cutaneoplantar em extensão à direita, retenção urinária e 38.4º de temperatura auricular. Analiticamente leucocitose moderada. Estudo neuroimagiológico (TAC-CE e RM-CE) normal. Estudo citoquímico do LCR normal. EEG evidenciava disfunção do hemisfério esquerdo com actividade delta arritmica à esquerda. Radiografia do torax, electrocardiograma, ecocardiograma, eco-doppler carotideo vertebral normais. Sem alteração do estado clínico, doente foi internado no serviço de infecçologia com o diagnóstico de “encefalite herpética” e medicado com aciclovir 10mg/Kg. Dos antecedentes pessoais de referir episódio semelhante aos 5 anos de idade, apresentando alterações do EEG sobreponíveis às actuais mas do hemisfério contrário. Sem história familiar conhecida. Durante o internamento os exames complementares de diagnóstico para etiologias infecciosas foram negativos, realizou cintigrama de perfusão cerebral que evidenciou hipoperfusão do lobo temporal, região frontal posterior e região parieto-occipital do hemisfério esquerdo. A melhoria clínica e electroencefalográfica verificou-se, a partir do segundo dia, após introdução de valproato sódio. Teve alta medicado com Flunarizina e Valproato sódio.

Conclusão: A fisiopatologia permanece desconhecida. Um dos mecanismos sugeridos reside numa canalopatia, por ser de carácter imprevisível, episódico, paroxística e por responder à Flunarizina. Partilha características clínicas com a Migraine Hemiplegica e com a Ataxia Episódica Tipo 2 relacionadas com mutações no gene dos canais de cálcio CACNA1A, mutação, não evidenciada na hemiplegia alternante.

P27. Alexia por estimulação temporal inferior num caso de cirurgia da epilepsia

Ana Rita Peralta^{1,4}, Carla Bentes^{1,4}, Clara Loureiro^{2,4}, Tiago Mestre¹, Rosa Santos¹, Lígia Ferreira¹, Joana Pires¹, José Fonseca², Luísa Albuquerque², Isabel Pavão Martins², José Pimentel^{3,4}

1-Laboratório de EEG/Sono, 2-Laboratório de Linguagem, 3-Laboratório de Neuropatologia, 4-Grupo de Cirurgia da Epilepsia do HSM, Lisboa. anaritaperalta@gmail.com

Introdução: A leitura depende da integridade de duas vias, fonológica e semântica. A lesão destas vias dá origem diferentes formas de alexia. Os substratos anatómicos destas vias permanecem mal caracterizados.

Objectivo: descrever um caso de alexia induzido pela estimulação cortical temporal inferior

Caso clínico: Mulher, 19 anos, crises epiléticas focais com alteração da consciência desde os 9 meses. Aos 6 anos amigdalohipocampectomia e lobectomia temporal anterior (exame anatomopatológico não conclusivo). Sem crises até aos 9 anos, altura em que iniciou crises com alteração da consciência, automatismos e afasia ictal. O EEG mostrou actividade epilética intercrítica fronto-temporal bilateral independente e actividade delta temporal posterior esquerda ictal. A RMN CE revelou cavidade sequelar temporal anterior esquerda e com hiperintensidade (gliose residual) do segmento inferior e interno. Na avaliação neuropsicológica mostrava defeito de memória, atenção e linguagem. A doente realizou monitorização video-electrocorticográfica com grelhas de eléctrodos subdurais (26 eléctrodos temporais inferiores e laterais). A estimulação cortical da região temporal basal provocou erros na leitura de pseudopalavras, com erros de normalização, visuais e morfológicos, semelhantes aos encontrados numa alexia fonológica. Não foram encontrados erros nas restantes funções testadas (linguagem, memória, nomeação de figuras, cores, faces). A doente foi submetida a cirurgia com remoção da zona irritativa e de início ictal mas preservação da área eloquente. Anatomopatologicamente demonstrou-se displasia cortical. A doente permanece livre de crises e sem defeitos neuropsicológicos de novo.

Conclusão: Este caso representa o primeiro caso de lesão isolada da via fonológica na leitura com caracteres ocidentais provocado por uma lesão circunscrita da região temporal basal. Este facto parece indicar que a segregação entre as vias fonológica e lexico/semântica da leitura se dá desde os momentos mais precoces do processamento, na região occipito-temporal basal. Esta hipótese é reforçada por estudos recentes de RMN funcional e raros casos de alexia com caracteres japoneses.

P28. Alucinações visuais complexas pós enfarte cerebral occipital - síndrome de Charles Bonnet ou crises visuais simples?

Joana Damásio, Ernestina Santos, Assunção Tuna

Serviço de Neurologia do Hospital de Santo António – Centro Hospitalar do Porto, Porto. joanadamasio80@gmail.com;ernestinasantos@gmail.com; astuna@mail.telepac.pt

Introdução: As alucinações visuais complexas podem surgir num amplo espectro de doenças neurológicas, oftalmoló-

gicas ou psiquiátricas. Encontram-se descritos casos de alucinações visuais no campo visual hemianóptico, pós enfarte occipital. Coloca-se frequentemente a questão da fisiopatologia destes eventos, nomeadamente se são ou não crises epiléticas visuais. A síndrome de Charles Bonnet (SCB) caracteriza-se pela presença de alucinações visuais complexas na ausência de deterioração cognitiva, em doentes com diminuição da acuidade visual. Inicialmente descrito associado a patologia ocular, é actualmente aceite que ocorre no campo hemianóptico pós lesão cerebral (AVC, cirurgia). Esta situação é contudo sub-diagnosticada.

Caso clínico: Homem, 65 anos, hipertenso, com cefaleia hemicraniana esquerda de início súbito e alteração da visão. Apresentava hemianópsia homónima direita e acuidade visual normal. A TAC cerebral revelou enfarte em território da artéria cerebral posterior esquerda. No 4º dia de evolução apresentou alucinações visuais complexas (animais, pessoas) estáticas e cinéticas, no campo visual hemianóptico, com crítica para os eventos, duração de minutos, várias vezes ao dia, sem relação com o sono nem predomínio vespertino. Sem alucinações noutras modalidades sensitivas. Sem antecedentes de patologia psiquiátrica, nem deterioração cognitiva. O EEG (assintomático) era normal. Foi medicado com fenitoína 300 mg/dia, durante 4 anos, mantendo, com menor frequência, as alucinações. Repetiu o EEG (assintomático) que foi normal. Suspendeu o anti-epiléptico, com manutenção dos episódios, embora com o decorrer do tempo menos frequentes.

Conclusões: Na nossa opinião, a ausência de estereotipia, normalidade do EEG, ausência de benefício com anti-epiléptico e ausência de agravamento com a sua suspensão, tornam a hipótese de crises epiléticas menos provável. Pensamos que se trata de SCB que ocorre no campo hemianóptico resultante do enfarte cerebral. Este caso vem reforçar os autores que defendem que a síndrome pode surgir noutras situações de défice visual, para além das causas oftalmológicas.

P29. Disfunção Cognitiva e Síndrome Cerebeloso Grave Induzidos por Amiodarona

João Martins, Mário Veloso

Serviço de Neurologia do Hospital de Egas Moniz, CHLO, Lisboa. joaomartins.dr@gmail.com

Introdução: A amiodarona é uma droga antiarritmica (classe III), frequentemente utilizada na taquicardia ventricular refractária e na manutenção do ritmo sinusal em pacientes com FA paroxística. Sendo altamente lipofílica, deposita-se em altas concentrações na gordura e músculo, tendo uma semi-vida de eliminação de aproximadamente 58 dias. A sua toxicidade neurológica é uma consequência pouco reconhecida e relatada, manifestando-se sob a forma de tremor, polineuropatia sensitivo-motora, fraqueza muscular proximal e ataxia de predomínio axial.

Caso clínico: Mulher caucasiana com 76 anos, sem antecedentes clínicos relevantes, iniciou terapêutica com amiodarona (200mg/dia) e varfarina, após internamento por AIT (lesão isquémica fronto-insular direita) e FA paroxística de novo. A investigação etiológica para AIT não revelou fonte embolígena, tendo alta com exame neurológico normal. Recorreu ao SU 1½ mês depois, apresentando instalação subaguda de desequilíbrio na marcha, tendo TC-CE sem novas lesões. Nos três meses seguintes, o quadro deteriorou-se com disfunção

cognitiva (MMSE-20/30: alterações na orientação temporal, visuo-espacial, cálculo, execução de tarefas simples, compreensão e escrita); síndrome cerebeloso axial grave: incapacidade para a marcha com astasia-abasia, titubeação em posição sentada, tremor cefálico de afirmação, tremor postural simétrico dos membros, ligeira dismetria, franca disartria e nistagmo horizonte-rotatório bilateral, sem outros sinais focais. A RM-encefálica não mostrou novas lesões e uma extensa investigação etiológica (incluindo função tiroideia) foi negativa. Perante a possibilidade de iatrogenia, foi suspensa a amiodarona. O quadro regrediu muito lentamente e 9 meses depois, apresenta MMSE-30/30 com apenas ligeira instabilidade na marcha em linha.

Discussão/Conclusões: A terapêutica com amiodarona é uma reconhecida causa de toxicidade sistémica, sendo a frequência dos efeitos adversos dependente da dose total administrada. Raramente, há atingimento do SNC/SNP, mas existem poucos casos descritos de um envolvimento tão exuberante como o apresentado. O reconhecimento da iatrogenia pode ser difícil, mas é essencial por ser causa tratável para disfunção cognitiva e cerebelosa.

P30. National Institute of Health Stroke Scale (NIHSS) International Initiative - versão portuguesa

Pedro Castro, Teresa Mendonça, Pedro Abreu, Marta Carvalho e Elsa Azevedo

Serviço de Neurologia do Hospital de S. João e Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto. elsaazevedo@netcabo.pt

Introdução: A escala de acidente vascular cerebral (AVC) do National Institute of Health dos EUA (NIHSS) permite uma avaliação quantitativa dos défices neurológicos relacionados com o AVC, sendo utilizada na valorização do seu carácter agudo, determinação do tratamento mais apropriado e previsão do prognóstico do doente. A NIHSS Internacional é uma iniciativa que visa a divulgação e certificação na NIHSS. Opera através da Internet, permitindo a certificação online do utilizador e procurando que a NIHSS esteja acessível e seja facilmente compreendida internacionalmente pelos vários profissionais de saúde que avaliam doentes com AVC na fase aguda.

Objectivo: Integração do NIHSS Internacional, produzindo a versão portuguesa.

Metodologia: Após convite do centro universitário pela entidade americana promotora, iniciou-se processo de tradução do texto escrito e falado do programa de certificação na escala do sítio www.NIHStrokeScale.org. Os conteúdos incluíram instruções acerca da escala, vídeos de aplicação a casos clínicos exemplificativos e para certificação. Optou-se pelo processo de legendagem dos vídeos, em alternativa à dobragem, por parecer mais fidedigna a apreciação de algumas alterações neurológicas (ex. disartria), mas também pela maior facilidade de compreensão por comunidades de língua portuguesa com pronúncias diversas.

Resultados: Os textos foram traduzidos e os vídeos legendados. A avaliação completa de um doente requer menos de 10 minutos. O filme ficou facilmente perceptível, tendo sido testado favoravelmente em curso de doença vascular cerebral frequentado por médicos e enfermeiros. A entidade promotora aprovou o resultado final, que será oportunamente incluído no sítio do NIHSS International.

Conclusão: O NIHSS International vem facilitar que a NIHSS possa ser aplicada à cabeceira do doente de forma consistente por médicos ou enfermeiros, permitindo uma linguagem comum para troca de informações, após certificação. A versão portuguesa do NIHSS International veio tornar este instrumento mais acessível aos profissionais de saúde das várias comunidades internacionais de língua portuguesa.

P31. Trombose venosa central e fístula dural: um diagnóstico accidental

Ângela Timóteo¹, Ana Azevedo², Carla Conceição², Cristina Costa¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Unidade Autónoma de Neuroradiologia do H. Fernando Fonseca, Amadora. angelatimoteo@hotmail.com

Introdução: as trombozes venosas cerebrais podem constituir complicação clínica em estados de hipercoagulabilidade, como doenças primárias da coagulação, neoplasias, conectivites e outras doenças inflamatórias e infecciosas. Associam-se ocasionalmente a fístulas arterio-venosas durais, podendo estar na sua origem ou ser consequência das mesmas, por impossibilidade de circulação venosa eficaz. A sua associação a radioterapia cervical tem sido descrita, mas é rara. Apresentamos um caso clínico de hipertensão intracraniana assintomática associada a trombose jugular interna e a fístula arterio-venosa dural cujo diagnóstico foi accidental.

Caso clínico: homem de 76 anos, com história de neoplasia da laringe tratada com quimioterapia e radioterapia 10 anos antes e doença de Whipple tratada, referenciado para observação neurológica por ter sido detectado edema papilar bilateral em consulta de Oftalmologia de controlo após cirurgia de cataratas. O doente não apresentava sintomas de hipertensão intracraniana. Para além do edema papilar bilateral, apenas se objectivava de anormal abolição dos reflexos miotáticos nos membros inferiores. A acuidade visual era normal. A RM com angio-RM mostrou aspectos sugestivos de trombose do seio lateral e veia jugular interna esquerdos. A avaliação analítica foi normal, realçando-se factores pró-trombóticos e marcadores tumorais negativos. A Angio-TC venosa evidenciou trombose da jugular interna e dos seios sigmoideu e lateral esquerdos, bem como pequenos vasos ingurgitados compatíveis com fístula dural associada. Estes achados foram confirmados por angiografia cerebral. Completou a primeira fase do tratamento endovascular.

Conclusões: apresentamos um caso de hipertensão intracraniana assintomática cuja investigação conduziu aos diagnósticos de trombose venosa cerebral e fístula arterio-venosa dural. Tendo sido afastadas outras causas de trombose venosa, a hipótese que se afigura mais provável é a de fístula dural secundária a trombose venosa pós-radioterapia.

P32. CADASIL: identificação de nova mutação e descrição do fenótipo clínico numa família

Rui Maltez Guerreiro¹, Paulo Santos¹, João Paulo Oliveira², José Pinto Marques¹, Paulo Fontoura¹

1-Serviço de Neurologia do Hospital de S. Bernardo, Setúbal; 2-Serviço de Genética da Faculdade de Medicina do Porto. rpguerreiro@gmail.com

Introdução: A Arteriopatia Cerebral Autosómica Dominante com Enfartes Subcorticais e Leucoencefalopatia (CADASIL) é uma vasculopatia progressiva do sistema nervoso central, de início tardio, associada a mutações do receptor Notch3 manifestando-se por enxaqueca com aura, enfartes cerebrais e eventos isquémicos transitórios, culminando num compromisso cognitivo progressivo.

Caso clínico: Os autores apresentam uma família em que o caso índice consiste numa mulher, natural de Gondomar, de 64 anos com história desde os 55 anos de alterações comportamentais tipo doença bipolar, em tratamento psiquiátrico crónico e deterioração cognitiva ligeira, que é avaliada na urgência por crise convulsiva inaugural. Não existia história de cefaleias, epilepsia, ou acidentes vasculares cerebrais anteriores. O TAC CE mostrou a existência de leucoencefalopatia microangiopática, apesar da ausência de episódios anteriores de natureza vascular. A RM encefálica confirmou uma leucoencefalopatia muito extensa com múltiplas lesões subcorticais cavidadas e evidência de microhemorragias crónicas. O estudo genético permitiu identificar a mutação S978R, localizada no exão 18 do gene Notch3. Esta mutação, apesar de não estar descrita previamente na literatura, leva a uma substituição aminoacídica num domínio EGF-like, do tipo descrito para outras mutações patogénicas. Não existe documentação de casos nos antepassados da doente; a doente tem 2 filhos, ambos assintomáticos. A seu pedido, ambos realizaram RMN CE, que não demonstrou a presença de lesões encefálicas; a filha de 38 anos, realizou teste genético, a seu pedido, tendo sido detectada a mesma mutação. Desconhecem-se outros elementos afectados na família.

Conclusão: A identificação desta nova mutação pode constituir mais um contributo para a compreensão dos fenótipos clínicos do CADASIL. A grande variabilidade de apresentação clínica, evolução e padrão imagiológico do CADASIL tornam o seu diagnóstico difícil, principalmente nas fases mais iniciais, pelo que a melhor caracterização do seu fenótipo, conduzirá ao seu reconhecimento crescente e diagnóstico precoce.

P33. Demência vascular, enxaqueca e epilepsia em mulher jovem com nova mutação Notch3

José Mário Roriz, Belina Nunes

Serviço de Neurologia do Hospital Pedro Hispano, Matosinhos. joseroriz@yahoo.com

Introdução: A arteriopatia Autossómica Dominante com Enfartes Subcorticais e Leucoencefalopatia (CADASIL) manifesta-se usualmente na 5ª e 6ª décadas com enfartes e/ou AIT recorrentes, amiúde coexistentes com enxaquecas e/ou crises convulsivas, culminando num quadro pré-senil de demência subcortical e pseudobulbar. É originada por mutações do gene Notch3, dois terços das quais localizadas nos exões 3 ou 4 e 85-90% detectáveis, na literatura internacional, pela pesquisa convencional por PCR com primers para os exões 3,4,5,6,11,18,19,22,23.

Caso Clínico: Mulher de 51 anos apresentando, desde os 35 anos, quadro insidioso de apatia, desinteresse, embotamento, esquecimentos, ocasionais episódios de desorientação e incontinência urinária. Teve, aos 45 anos, crise convulsiva generalizada inaugural, encontrando-se já profissionalmente incapacitada e com algum compromisso funcional nas AVD. Possuía antecedentes pessoais de enxaqueca sem aura, sem



factores de risco vascular ou história familiar relevantes conhecidos. Revelava hiperreflexia global e Babinski bilateral, discreta espasticidade e ataxia na marcha, MMSE 17 e critérios neuropsicológicos de quadro demencial moderado multidomínios. Realizou RMN com exuberante leucoencefalopatia, múltiplos focos hiper-T2 lacunares e sequela de enfarte subcortical temporal direito; estudo analítico alargado para causas reversíveis de demência e AVC no jovem sem outras anomalias além de heterozigotia para C677T-MTHFR; LCR, ecocardiograma e angiografia cerebral sem alterações; estudo genético negativo para homozigotia-ε4, MELAS ou CADASIL e 2 biópsias de pele inconclusivas para arteriopatia hereditária. No contexto de crises convulsivas recorrentes e progressiva deterioração cognitiva, foi solicitada sequenciação directa do gene Notch3, detectando-se a mutação c.962C>G (p.Arg321Gly). Sendo inviável investigação dos progenitores já falecidos, e na ausência de mutação em 4 irmãos disponíveis de entre 6, presume-se forma esporádica de CADASIL, aguardando estudo de filha única assintomática.

Discussão: A variante c.962C>G (exão 6) é uma mutação não descrita até à data e com provável implicação causal, sabendo-se que 80% das mutações na população portuguesa se encontram nos exões 4,11,18,19.

P34. Um caso de Enfarte Bulbar Paramediano

Catarina Serafim¹, Rui Matos², Cátia Carmona², Fernando Pita², Miguel Viana-Baptista²

1-Interna de Medicina Interna do Hospital José Joaquim Fernandes – Beja; 2-Serviço de Neurologia do Hospital Garcia de Orta. catarina263@clix.pt

Introdução: Os enfartes bulbares paramedianos são raros, havendo poucos casos descritos. O quadro clínico característico consiste em hemiparésia e hipostesia contralateral. No entanto a apresentação clínica é variável estando descritos quadros de vertigem, ataxia homolateral, disartria, entre outros. A etiologia mais frequente é a patologia da artéria vertebral.

Caso Clínico: Homem de 63 anos, raça caucasiana, trazido ao Serviço de Urgência por quadro de início súbito de tonturas, vertigens e desequilíbrio na marcha, associado a parestesias do hemicorpo esquerdo. Tinha antecedentes pessoais de Síndrome de Apneia do Sono, hipertensão arterial, dislipidémia, e tabagismo. Exame neurológico revelou marcha atáxica, hemiparésia esquerda, hemi-dismetria esquerda, hemi-hipostesia álgica esquerda. Exames complementares de diagnóstico: TAC crânio-encefálica não revelou lesão aguda e RMN encefálica mostrou enfarte bulbar superior e paramediano direito anterior envolvendo parcialmente a pirâmide. A investigação etiológica que incluiu ecocardiograma trans-esofágico, Holter, doppler cervical e transcraniano não revelou alterações nomeadamente na circulação vertebro-basilar. À data da alta apresentava discretas melhorias face ao quadro inaugural.

Conclusão: Os autores apresentam este caso pelo facto dos síndromes paramedianos bulbares serem entidades pouco frequentes e quase sempre associados a patologia arterial do território vertebro-basilar. No caso apresentado esta patologia foi excluída na investigação etiológica o que o torna mais interessante. Provavelmente tratam-se de quadros anteriormente subdiagnosticados e que actualmente com a vulgarização dos exames neurorradiológicos surgem com mais frequência.

P35. Fibrinólise endovenosa no Acidente Vascular Cerebral isquémico ocorrido no período pós-parto

João Paulo Gabriel, Pedro Guimarães, Ana Graça Velon, Nelson Barros, Fernando Afonso, Francisco Esteves, Mário Rui Silva, Georgina Neves

Unidade do Acidente Vascular Cerebral do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real. jp.sequeira@iol.pt

Introdução: Apesar de se considerar contra-indicado o tratamento fibrinolítico endovenoso no AVC isquémico ocorrido durante e gravidez e nas quatro semanas após o parto, têm vindo a ser relatados casos em que tal foi realizado com segurança e benefício clínico.

Caso Clínico: Senhora de 36 anos enviada ao Serviço de Urgência por défice motor esquerdo surgido de forma ictal, instantes após ter espirrado. Dos seus antecedentes, salienta-se parto eutócico ocorrido 3 semanas antes e história familiar de AVC em idade jovem. À observação neurológica inicial apresentava-se vigil, anosagnósica, com tendência ao desvio cefálico e ocular para a direita, hemianópsia homónima esquerda, hemiparésia esquerda de domínio braquio-facial, com braço plégico e parésia crural grau 1 (MRC) e hemihipostesia termo-álgica ipsilateral. Pontuava 17 na escala NIH-SS. Observou-se por TAC cerebral sinais de isquemia precoce em área inferior a 1/3 do território da artéria cerebral média direita. Após avaliação obstétrica que não revelou anormalidades e sem outras contra-indicações, é proposta para fibrinólise endovenosa com rtPA, que inicia aos 159 minutos após o início de sintomas. Apesar de evolução desfavorável nas primeiras 24 horas, em que desenvolveu crises focais motoras esquerdas e hematoma parenquimatoso do tipo 1, sem outro agravamento neurológico, assiste-se a melhoria progressiva, apresentando à alta, ao 16º dia, marcha possível sem apoio (NIH-SS=6), tendo recuperando a autonomia nas actividades de vida diária (mRS=2) um mês após o evento. Não se verificaram outras intercorrências. Identificou-se patência de *foramen ovale* o qual, face à clínica e à demonstração de *shunt* direito-esquerdo por *doppler* transcraniano, foi encerrado por via percutânea, nos dois meses que se seguiram à alta hospitalar.

Conclusão: Considerou-se neste caso existir custo-benefício favorável à realização de trombólise, dada a distância temporal do parto e pela inexistência de anormalidades ao exame obstétrico. Discute-se, face ao exposto, a adequação desta decisão.

P36. Mixoma Cardíaco em Idade Pediátrica

Ana Luísa Azevedo¹, Sara Noéme Prado², Renata Rossi³, José Carlos Ferreira⁴, Pedro Cabral⁴

1-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia Francisco Gentil Lisboa; 2-Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar de Cascais; 3-Serviço de Cardiologia Pediátrica do Hospital de Santa Cruz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 4-Serviço de Neurologia Pediátrica do Hospital São Francisco Xavier, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental. analuisaazevedo@yahoo.com

Introdução: Os tumores cardíacos são pouco frequentes, com uma incidência estimada de 0,0017 a 0,19%, sendo na sua maioria benignos. Embora os mixomas constituam o tipo mais frequente de tumor cardíaco no adulto, são extremamente raros em crianças.

Caso clínico: Adolescente de 12 anos, sexo feminino, com

antecedentes de paralisia facial periférica aos 8 anos e obesidade, inicia sensação de tontura seguida de instalação súbita de parestesias do lábio e dedos da mão à direita, com duração de 1 semana. O exame neurológico ao 5º dia não tinha alterações. Realizou TAC-CE que revelou pequenas lesões hipodensas cortico-subcorticais no hemisfério cerebeloso esquerdo, sugestivas de etiologia inflamatória ou vascular. Na RMN-CE realizada 3 semanas após o início do quadro observaram-se várias lesões hiperintensas em T2 nos centros semi-ovais e corpo caloso à esquerda, esta última com ligeiro hipersinal na difusão; não houve reforço de sinal após administração de gadolínio. Estes aspectos foram mais sugestivos de lesões desmielinizantes ou de vasculite. No estudo analítico do sangue e LCR, destacou-se: VS 10 mm, estudo de autoimunidade, pesquisa de bandas oligoclonais e síntese intratecal de imunoglobulinas negativos. Os potenciais evocados visuais, auditivos e somatossensitivos não revelaram alterações significativas. O ecodoppler dos vasos do pescoço foi compatível com provável hipoplasia da artéria vertebral esquerda. Na avaliação cardiológica detectou-se imagem ecográfica compatível com mixoma da aurícula esquerda. Não havia sopro cardíaco nem clínica sugestiva de insuficiência cardíaca. Foi submetida a exeresse cirúrgica de massa intra-auricular, com boa evolução no pós-operatório e sem sequelas neurológicas.

Conclusões: Perante uma adolescente com manifestações neurológicas compatíveis com acidente vascular cerebral, mesmo sem evidência de patologia cardíaca e com exames de imagem pouco esclarecedores, é mandatório excluir a presença de tumores cardíacos com potencial embólico. O diagnóstico atempado é essencial na prevenção de sequelas graves.

P37. Mielite aguda na Doença de Behçet

Rui André, João Lemos, Fernando Matias, Vieira Barbosa
Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra.
ruiandre@gmail.com

Introdução: A doença de Behçet é uma vasculite multissistémica crónica recidivante, mais prevalente na Bacia Mediterrânica, com critérios clínicos de diagnóstico definidos (International Study Group for Behçet's Disease, 1990). Há envolvimento pleomórfico do SNC em 5-20% dos casos, sendo a medula atingida em 14% destes.

Caso Clínico: Mulher, 34 anos, Doença de Behçet conhecida há 12 anos, com envolvimento neurológico desde 2005 (tetraparésia espástica, atrofia óptica bilateral, disfunção urinária), medicada com colchicina. Do estudo prévio destaca-se presença do alelo HLA B51, com estudo sero-imunológico e infeccioso negativo. LCR sem bandas oligoclonais e RMN-CE compatível com vasculopatia do SNC. Iniciou diminuição da força nos membros inferiores a 21/11/2007, com agravamento do quadro urinário. Na observação: tetraparésia espástica, grau 4 nos membros superiores e 2 nos inferiores; hiperreflexia generalizada; reflexos cutâneo-abdominais abolidos e cutâneo-plantares em extensão bilateral; nível sensitivo algico D2-3; sensibilidade vibratória diminuída nos membros inferiores. A RMN medular revelou hipersinal medular D2-3 e D5-8, não realçando com contraste, descrito como compatível com mielite inflamatória ou isquémica. O estudo de líquido não revelou alterações relevantes ou bandas oligoclonais. Após 5 dias de 1g de metilprednisolona, antiagregação plaquetar e heparina em doses anticoagulantes, não houve melhoria. Iniciou então

plasmaferese (12 sessões). Ocorreu recuperação da força (grau 4) desde o 10º dia de terapêutica. Novo agravamento 3 dias após a alta, desta vez sem recuperação com corticoterapia ou plasmaferese, apresentando a RMN melhoria imagiológica. Mantém seguimento com paraparésia grau 2, mantendo prednisolona 60 mg/id e reabilitação funcional.

Conclusões: Os mecanismos fisiopatológicos possíveis deste quadro, relativamente raro, são a venulite com trombose venosa (anticorpos anti-endotélio) e lesões desmielinizantes (linfócitos T). Salientamos a dificuldade em definir o mecanismo patogénico numa situação individual de Neuro-Behçet e, desse modo, uma terapêutica previsivelmente efectiva. A plasmaferese, alternativa não-consensual descrita em pequenas séries, apenas inicialmente foi útil.

P38. Tremor psicogénico - desafio diagnóstico

Margarida Rodrigues¹, João Massano², Fernanda Simões², José Augusto Ribeiro³, Carolina Garrett², Maria José Rosas²

1-Serviço de Neurologia do Hospital de São Marcos, Braga; 2-Serviço de Neurologia, 3-Serviço de Neurofisiologia do Hospital de São João, Porto.
rosas.mariajose@gmail.com

Introdução: As alterações neurológicas psicogénicas são reconhecidas desde o século XIX. Cerca de 1-9% dos sintomas neurológicos e 2-3% das alterações do movimento poderão ser de origem psicogénica. Para estabelecer o diagnóstico é essencial a exclusão de doenças orgânicas e a presença de características clínicas sugestivas.

Caso clínico: Homem, 30 anos, sem antecedentes relevantes. Inicia tremor do membro superior direito (MSD) aos 18 anos, mantendo as mesmas características ao longo do tempo; interfere mas não incapacita as actividades diárias. Efectuou múltiplas terapêuticas, sem efeito.

No exame apresentava movimentos repetitivos do MSD, arrítmicos, presentes em repouso, postura e acção, com localização variável, amplitude e frequência irregulares. Os movimentos agravavam durante a observação, e diminuía com a distração, e alteravam-se com movimentos rítmicos do membro contralateral. Foram colocadas as hipóteses de tremor mioclónico e/ou tremor distónico para classificar o distúrbio do movimento e efectuou-se investigação etiológica.

O estudo analítico foi normal, incluindo doseamento do cobre urinário e ceruloplasmina. A pesquisa de acantócitos e da mutação DYT1 foi negativa. RM cerebral e cervical foram normais. O estudo vídeo-EEG não evidenciou alterações e a EMG realizada em simultâneo demonstrou a presença de movimentos arrítmicos do MSD de frequência e amplitude variáveis. O tremor remetia em situações em que o doente não suspeitava estar sob observação. Foi colocado o diagnóstico de tremor psicogénico e orientado para consulta de Psiquiatria.

Discussão: Estão descritos casos psicogénicos de praticamente todas as alterações do movimento, mais frequentemente o tremor. Existem várias características clínicas sugestivas de tremor psicogénico. Fahn e Williams propuseram critérios para diferentes níveis de confiança para diagnóstico; a remissão do tremor quando o doente não supõe ser observado é critério para diagnóstico definitivo de tremor psicogénico.

Podem ser necessárias observações seriadas, consecutivas e em diferentes situações para alcançar o diagnóstico, evitando meios auxiliares de diagnóstico supérfluos.



P39. Doença de Parkinson e gravidez

Joana Damásio¹, Alexandra Graça², Manuela Azevedo², Joaquim Gonçalves³, Marina Magalhães¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Anestesiologia, 3-Serviço de Obstetrícia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto, Porto.
joanadamasio80@gmail.com

Introdução: Dado a associação da gravidez e Doença de Parkinson (DP) ser rara (36 casos descritos), a experiência existente no seguimento da grávida parkinsoniana é escassa. As questões normalmente levantadas estão relacionadas com o impacto da gravidez na progressão da DP e o impacto da DP na gravidez, feto e parto.

Caso Clínico: Mulher de 35 anos, com parkinsonismo juvenil de início aos 25. Aos 32 anos planeou engravidar, tendo interrompido a medicação antiparkinsoniana, com agravamento clínico ligeiro. Engravidou 5 meses depois. Às 11 semanas teve um aborto espontâneo, atribuído a infecção silenciosa por rubéola. Nessa altura reiniciou ropinirole, com benefício. A segunda gravidez aconteceu 10 meses após nova suspensão farmacológica, tendo decorrido sem problemas. Constatou-se discreto agravamento do parkinsonismo ao longo da gravidez (pontuação na escala *Unified Parkinson's Disease Rating Scale* 3 meses antes de engravidar: 27; às 14 semanas de gestação: 31, às 25 semanas: 30, às 34 semanas: 32). O parto foi uma cesariana programada. O bebé era uma menina; peso 3,030kg; Apgar 9-10; sem evidência de malformações. O puerpério decorreu sem intercorrências, tendo-se optado por não iniciar amamentação e repor a medicação antiparkinsoniana. A criança tem actualmente 8 meses, desenvolvimento normal. A mãe está controlada com ropinirole e tri-hexifenidilo, profissionalmente activa, com capacidade motora para cuidar da filha autonomamente.

Discussão: Os dados disponíveis sobre a progressão da DP na gravidez são baseados em doentes tratadas e registos retrospectivos. Nesta doente, a avaliação prospectiva permitiu verificar que a taxa de agravamento da DP não se alterou durante a gravidez, parecendo corresponder à da história natural da doença. Os períodos em que houve modificação na progressão da doença corresponderam a modificações farmacológicas. Concluimos, salientando que o tratamento da DP é sintomático e que, em casos semelhantes, a opção pode passar pelo adiamento da introdução do tratamento farmacológico.

P40. A importância da toxina botulínica no tratamento sintomático da doença de Wilson

Márcio Cardoso, Joana Damásio, Marina Magalhães
Serviço de Neurologia do Hospital Santo António – Centro Hospitalar do Porto, Porto.
marcio_neves_cardoso@sapo.pt

Introdução: A Doença de Wilson (DW) é uma doença metabólica autossómica recessiva do metabolismo do Cobre cuja sintomatologia é potencialmente reversível pelo tratamento adequado. A apresentação clínica é variável, ocorrendo envolvimento neurológico em 40-50% dos casos. A distonia é um dos sintomas frequentes.

Casos clínicos: Apresentam-se quatro casos com diagnóstico definitivo de DW com manifestações neurológicas do tipo distónico, tratadas com toxina botulínica tipo A (TBot) Botox

Allergan®. O envolvimento neurológico era severo em todos os doentes, manifestando-se por distonia generalizada grave com tendência a evoluir para posturas fixas. A TBot foi utilizada nos 4 doentes em vários grupos musculares, nos membros superiores e inferiores, com objectivo de provocar alívio sintomático e tentar manter amplitudes articulares enquanto se aguardava a melhoria neurológica com a terapêutica específica (farmacológica em 1 e transplante hepático em 3). Após a infiltração assistiu-se ao fim de 4 semanas a uma melhoria da sintomatologia algica, das amplitudes articulares e da funcionalidade dos segmentos infiltrados nos 4 doentes. A resposta a longo prazo dependeu da eficácia da terapêutica específica. Em 2 dos 3 doentes transplantados a melhoria foi marcada. Num caso assistiu-se a desaparecimento praticamente total do quadro distónico em 12 semanas, sem sequelas e sem necessidade de repetição do tratamento. Noutro, houve necessidade de reinfiltar o doente 4 vezes, mantendo actualmente posturas distónicas sem repercussão funcional. No terceiro doente o tempo de seguimento pós-transplante é curto. Não houve registo de efeitos adversos ou resistência.

Conclusão: A TBot mostrou-se eficaz na melhoria da qualidade de vida destes doentes a curto e longo prazo. Na altura da infiltração, permitiu o alívio a curto prazo da sintomatologia distónica (dor e incapacidade motora) e a longo prazo contribuiu para a manutenção das amplitudes articulares mantendo a possibilidade de aspirar a uma recuperação sem sequela.

P41. Abordagem da Síndrome do Seio Cavernoso - a propósito de um caso clínico

Ana Graça Velon, Pedro Guimarães, João Paulo Gabriel, Márcio Rui Silva
Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real.
anavelon@clix.pt

Introdução: As fistulas carótido-cavernosas são entidades com uma semiologia muito particular que resulta das relações anatómicas do sistema carotídeo e seio cavernoso. Podem ser secundárias a traumatismos crânio-encefálicos e menos frequentemente resultam da ruptura de aneurismas.

Caso Clínico: Mulher de 54 anos com antecedentes de meningoencefalite vírica, enfarte lacunar hemisférico esquerdo e episódio de parésia do III par de provável etiologia isquémica. Admitida em 2004 com clínica de olho vermelho, proptose do olho esquerdo, paralisia do III, IV e VI pares cranianos homolaterais e VI contralateral. Concomitantemente era audível um sopro nas regiões frontal, orbitária e retromastóideia, bilateralmente. A investigação imagiológica revelou aneurisma gigante da ACI direita com fistula carótido-cavernosa que preenchia ambos os seios cavernosos. Após discussão clínica e neurorradiológica a respeito da orientação neurocirúrgica versus embolização, a decisão foi no sentido de um tratamento conservador. A doente viria a falecer em 2007 na sequência de hematomas cerebrais agudos e aumento das dimensões da fistula.

Conclusão: Apesar da disponibilidade de diferentes intervenções terapêuticas, nem sempre é exequível a abordagem destas fistulas.

P42. Importância do Sistema de Apoio ao Médico na revisão da história farmacológica dos doentes com Síndromes Parkinsónicas iatrogénicas

Ana Graça Velon, Pedro Guimarães, João Paulo Gabriel, Mário Rui Silva, Georgina Neves
Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real.
anavelon@clix.pt

Introdução: O parkinsonismo iatrogénico representa uma proporção das síndromes parkinsónicas, que varia consoante as séries, oscilando entre 18 a 35%. A sua identificação pressupõe sempre uma história farmacológica detalhada tendo em conta o elevado número de fármacos implicados na sua etiopatogenia.

Objectivos: Avaliar a importância do SAM na revisão da história farmacológica dos doentes.

Metodologia. Revisão da história farmacológica dos últimos 6 meses – receitas “electrónicas”, por meio do registo de base hospitalar e dos cuidados primários de saúde, na identificação de fármacos possíveis de induzir síndromes parkinsónicas iatrogénicas.

Resultados: Analisou-se uma amostra de 32 doentes (de um total de 120 doentes), constituída por aqueles com diagnóstico comprovado de síndrome parkinsónica de etiologia iatrogénica, que na primeira consulta não tinham história farmacológica positiva. Do total da amostra, 22 eram do sexo masculino e 10 do sexo feminino, com idades médias de 72,5 e 68 anos, respectivamente. Constatou-se a utilização prévia de antagonistas dos canais de cálcio em 23 doentes (18 com flunarizina e 5 com cinarizina) e neurolépticos em 9 doentes (7 com uso regular de amisulpride e 2 com tiapride). De salientar que não foi possível estabelecer uma relação segura da utilização dos fármacos, quer pela inexistência das embalagens, quer pela iliteracia da amostra.

Conclusão: O SAM, no Hospital ou Centro de Saúde de referência, pode ser um instrumento útil na investigação da história farmacológica, particularmente em doentes idosos, polimedicados e iletrados.

P43. Intoxicação pelo lítio como causa de parkinsonismo

João Cerqueira¹, Isabel Milheiro², João Diogo Pinho¹, Ricardo Maré¹, Esmeralda Lourenço¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Psiquiatria do Hospital de São Marcos, Braga.
jcerqueira@ecsau.de.uminho.pt

Introdução: O lítio é um fármaco de janela terapêutica muito estreita e toxicidade potencialmente fatal, cuja utilização tem aumentado nos últimos anos. Os principais alvos da litémia elevada são o rim, a tiróide e o sistema nervoso central. As manifestações neurológicas da intoxicação pelo lítio são síndromes extra-piramidais, ataxia, convulsões e coma.

Caso clínico: Homem de 63 anos, com diagnóstico de Perturbação bipolar aos 49 anos, medicado desde então com lítio e diversos neurolépticos e antidepressivos tricíclicos e seguido em consulta de Psiquiatria na Galiza. 14 anos depois, ainda sob lítio e neurolépticos, inicia tremor em repouso, confusão e dificuldade em falar, tendo sido medicado com selegi-

lina, Sinemet®, biperideno e memantina e trocado risperidona por olanzapina. Por agravamento do quadro recorre 2 meses depois ao nosso hospital, onde se apresenta confuso, pouco colaborante, com rigidez, bradicinésia, postura curva, tremor em repouso da cabeça e dos membros, disartria, voz hipofónica e incapacidade para a marcha, sem défices motores ou outras alterações no exame neurológico, com edemas generalizados. O estudo analítico revelou insuficiência renal aguda, elevação das enzimas de necrose hepática e litémia três vezes o limite superior do normal. Iniciou hemodiálise e suspendeu o lítio e os neurolépticos. Uma semana depois estava orientado, colaborante, com ligeiro tremor de repouso e discreta rigidez, mas marcha autónoma, tendo tido alta com Sinemet® 25/100, Olanzapina e Valproato de sódio. Dois meses depois encontrava-se assintomático, tendo suspenso o Sinemet®.

Discussão: A utilização concomitante do lítio com fármacos neurolépticos, muito frequente na prática clínica, coloca particulares dificuldades, pois ambos os fármacos podem causar manifestações neurológicas indesejáveis, sendo importante o diagnóstico diferencial. Gostaríamos de alertar para a necessidade de, em doentes medicados com lítio, considerar a intoxicação por este agente como causa possível de síndromes extrapiramidais e iniciar prontamente o tratamento adequado.

Índice de autores de comunicações e posters ao Fórum de Neurologia 2008

Autor	Artigos	Autor	Artigos
Alberto Leal	CO1	Cristina Costa	P31
Alexandra Borges	P13	Cristina Costa	P12
Alexandra Graça	P39	Cristina Januário	P03, CO6
Alexandre Campos	CO4	Cristina Ramos	CO5
Alexandre Castro Caldas	CO7	Cruz F.	CO3
Alexandre de Mendonça	CO18, CO19	Diana Duro	CO20
Alexei Bucur	P08	Dina Silva	CO18
Álvaro Machado	P09	Élia Baeta	CO17
Amélia Nogueira Pinto	CO8	Elsa Azevedo	P30
Ana Azevedo	P31	Elsa Parreira	P07
Ana Calado	P25	Emanuel Ponciano	CO20
Ana Catarina Fonseca	CO15	Emília Moreira	CO21
Ana Cristina Inácio	CO23	Ernestina Santos	P28
Ana Ferro	CO4	Esmeralda Lourenço	P16, P04, P43
Ana Graça Velon	CO22, CO42, P05, P21, P01, P02, P35	Ester Coutinho	CO14
Ana Luísa Azevedo	P36	Eulália Calado	P10
Ana Margarida Rodrigues	CO2	Fernanda Simões	P38
Ana Martins Silva	CO14	Fernando Afonso	CO22, P35
Ana P. Correira	CO16	Fernando Matias	P26, P37
Ana Paula Dias	P02	Fernando Mota Garcia	P16
Ana Rita Peralta	P27	Filipe Palavra	CO11
Ana Sequeira	CO23	Francisco Esteves	P02, P35
Ana Silvestre	CO17	Francisco Tavares	P17
Ana Valverde	CO12	Frederico Simões do Couto	CO18
André Leitão	CO9	Freire Gonçalves	P03
Ângela Timóteo	P31, P12	Georgina Neves	CO42, P35
Angelika Lobanova	P22	Gonçalo Matias	CO1, P17
António Costa	P02	Goreti Nadais	P14
António Gonçalves Ferreira	CO4	Graça Sousa	CO3, CO2
António Vasco Salgado	CO8	Grilo Gonçalves	CO11
Assunção Tuna	P28, CO21	Guilhermina Romão	P10
Augusto Gil Pascoal	CO23	Guimarães M.	CO3
Beatriz Santiago	P26, CO20	Helena Gens	CO11
Begona Cattoni	CO4	Helena Pedrosa	CO19
Belina Nunes	P33, P20	Helena Pessegueiro	CO5
Benjamim Ohana	CO13	Hélia Pombo	CO11
Brenda Townes	CO7	Henda Foreid	P11
Cândida Barroso	P11, CO13, P17	Henrique Santos	P19
Carla Bentes	P27	Herculano Carvalho	P11, CO4
Carla Conceição	P31, P12	Ilda Costa	P13
Carla Ferreira	P09	Isabel Conceição	CO13
Carlos Fernandes	CO11	Isabel Cravo	P07
Carlos Lima	P12	Isabel Luzeiro	CO9
Carlos Morgado	P11, CO4	Isabel Milheiro	P43
Carolina Garret	P38	Isabel Pavão Martins	CO7, P27
Carolina Santos	P06	Isabel Ramos	P26
Catarina Santos	CO9	Isabel Santana	CO18, CO20
Catarina Serafim	P34	J. Lobo Antunes	P13
Cátia Carmona	P34	Jaime Rocha	P09
Cecília Bagulho	P18	Joana Damásio	CO5, P28, P39, P40
Clara Loureiro	P27	Joana Domingues	CO6
Cláudia Guarda	CO17	Joana Pires	P27
Cláudia Jorge	P25	João Cerqueira	P16, P04, P43
Cláudia Sousa	CO2	João Coimbra	P18
Conceição Bento	P26	João Diogo Pinho	P04, P43
Conceição Robalo	P26	João Lemos	P37

Autor	Artigos	Autor	Artigos
João Maroco	CO18	Nelson Barros	CO22, P02, P35
João Martins	P17, P29	Nuno Inácio	CO12, CO8
João Massano	P14, P38	Nuno Marques	P26
João Miguel Pereira	CO4	Nuno Mendonça	CO6
João Paulo Gabriel	CO22, CO42, P05, P21, P01, P02, P35	Nuno Quintal	CO9
João Paulo Oliveira	P32	Oliveira R.	CO3
João Proença	P19, P24	Patrícia Lopes	P10
João Soares Fernandes	P04	Patrícia Pita Lobo	P06
Joaquim Ferreira	CO4	Paula Breia	CO10
Joaquim Gonçalves	P39	Paula Pires	P26
Joaquim Oliveira	P26	Paulo Breia	P24
Jorge Campos	P13	Paulo Fontoura	P32
Jorge Leitão	CO7	Paulo Linhares	CO3, CO2
José Augusto Ribeiro	P38	Paulo Pacheco dos Santos	P15
José C Ferreira	CO1, P36	Paulo Santos	P32
José Figueiredo	P16	Pedro Guimarães	P01
José Fonseca	P27	Pedro Abreu	P30
José Mário Roriz	P33, P20	Pedro Cabral	P36
José Mendes Ribeiro	P14	Pedro Castro	P30
José Pimentel	P11, P27	Pedro Guimarães	CO22, CO42, P05, P21, P02, P35
José Pinto Marques	P32	Pedro Pinto	CO16
José Vale	CO1, P17	Peter Slade	CO7
Judit Gàndara	CO5	Ramiro Carvalho	P07
Lara Severino	P23	Raquel Faria	P19
Leitão Marques	CO9	Raquel Real	P14
Leonor Correia Guedes	CO4	Renata Rossi	P36
Lígia Ferreira	P27	Ricardo Maré	P16, P4, P43
Lúcia Roque	P11	Ricardo Taipa	CO16
Luis Nunes	P10	Ricardo Veloso	P02
Luis Santos	P17	Rita Silva	P10
Luísa Albuquerque	CO4, P27	Rita Simões	CO8, P07
Lurdes Gonçalves	P02	Rosa Sá	P26
M. Melo Pires	CO16	Rosa Santos	P27
Mamede de Carvalho	CO15, P23, P22, CO13	Rosália Fonseca	CO2
Manuel Correia	CO16, CO21	Rui André	P03, P37
Manuel Cunha	P21	Rui Magalhães	CO21
Manuel Manita	P25	Rui Maltez Guerreiro	P32, P08
Manuel Ribeiro	P09	Rui Matos	P34, P18, P19, P24
Manuel Teixeira	CO5	Rui Pinto	CO3
Manuela Azevedo	P39	Rui Providência	CO9
Manuela Guerreiro	CO18, CO19	Rui Seca	CO5
Márcio Cardoso	CO5, P40	Rui Vaz	CO2
Marco Costa	CO9	Rui Venâncio Guerreiro	P15
Margarida Anes	P08	Ruth Feio	P25
Margarida Ayres Basto	CO2	Ruth Geraudes	P23, P22, CO13, P06
Margarida Rodrigues	P09, P38	Sandra Jacinto	P10
Maria Amélia Grácio	P06	Sandra Tavares	CO22
Maria Carolina Silva	CO21	Sara Noéme Prado	P36
Maria José Rosas	CO3, P38, CO2	Silva C.	CO3
Maria Rita Pelejão	P25	Silva J.	CO3
Marina Magalhães	CO5, P39, P40	Sofia Pinto	CO23
Mário Forjaz Secca	CO1	Sónia Costa	CO12, P07
Mário Miguel Rosa	P23, CO4, P06	Teresa Mendonça	P30
Mário Rui Silva	CO22, CO42, P05, P21, P01, P02, P35	Teresinha Evangelista	CO13
Mário Simões	CO20	Tiago Mestre	P27
Mário Veloso	P29	Tim DeRouen	CO7
Marisol Guerra	P21	Vanessa Silva	CO12, CO8, P13, P07
Marta Carvalho	P30	Vaz R.	CO3
Martin Lauterbach	CO7	Vieira Barbosa	P37
Miguel Coelho	P23, CO4, P06	Vitor Augusto	P08
Miguel Gago	CO3, CO2	Vitor Oliveira	P12
Miguel Viana Baptista	CO17	Vitor Ribeiro	CO5
Nadine Ferreira	CO10		



Resumos de Apresentações

Epidemiologia dos Acidentes Isquémicos Transitórios

Manuel Correia

Medir a prevalência de fenómenos que são transitórios, muitas vezes únicos, e que por definição não levam à morte, caso dos Acidentes Isquémicos Transitórios (AIT), não parece ter relevância (e não merece o esforço necessário para a sua medição).

Determinar a incidência do AIT, no contexto da tríada clássica da epidemiologia descritiva – “tempo”, “lugar” e “pessoas” - parece mais adequado e relevante; é, no entanto, necessário definir previamente o que é um caso (caso de AIT).

A definição de AIT adoptada em muitos estudos epidemiológicos - síndrome clínico caracterizado por perda de função focal cerebral ou monocular (amaurose fugax) com duração inferior a 24 horas e atribuível a um deficiente aporte sanguíneo cerebral ou ocular resultante de trombose ou embolismo arterial associado a doença arterial, cardíaca ou hematológica – é actualmente discutida no que se refere à duração dos sintomas, à qualidade dos sintomas o conjunto de sintomas, e à presença (ou ausência) de lesões isquémicas focais reveladas em exames de neuroimagem.

Mesmo aceitando uma definição que não seja posta em causa, a ocorrência de AIT é difícil de determinar, não só pela transitoriedade do fenómeno já assinalada, mas também pela valorização que o doente (e o médico) faz dos sintomas, e assim, a frequência com que o doente recorre ao médico e a frequência com que o médico coloca o diagnóstico (sendo grande a discordância do diagnóstico de AIT entre médicos neurologistas).

Para além de se definir o que é um caso, é aqui particularmente importante saber o que é um caso incidente – primeiro AIT ocorrido num período de tempo (por exemplo um ano) numa população determinada - ; no entanto o caso incidente pode ser considerado de diversas formas, como exemplo: 1) considerar ou não os casos com AIT prévio ao período de estudo, mas só agora assim identificado, pelo qual o doente não recorreu ao médico, 2) considerar ou não os casos de AIT no período do estudo com Acidente Vascular Cerebral (AVC) prévio; 3) considerar ou não os casos com AIT no período do estudo que foram identificados após o doente sofrer um AVC.

O método para a deteção do caso (a estratégia e os diver-

sos meios utilizados) determina o número de casos registados, como exemplos: 1) utilização de inquéritos à população geral realizados por não-médicos (com uma levada taxa de falsos positivos), 2) considerar apenas os doentes que recorreram ao médico (não incluindo um número desconhecido mas provavelmente importante de casos que ocorrem na comunidade). É difícil comparar estudos de incidência de AIT, não só pelas razões acima apontadas, mas também por outras, como a dimensão das populações (populações pequenas com amplos intervalos de confiança para os valores encontrados), os grupos etários estudados, ou a informação que consta na apresentação dos resultados.

A importância de medir a incidência de AIT torna-se ainda mais importante pelo facto de que para além de ele próprio ser um evento vascular cerebral isquémico acarretar um enorme risco para a ocorrência de um AVC (pelo menos nos primeiros dias a semanas), e assim ser uma oportunidade para prevenir este último.

Não existindo critérios padrão para estudos de incidência de AIT na comunidade, a comparação possível (e talvez mais fiável) será aquela estabelecida entre estudos que também mediram a incidência de AVC (e estes com critérios padrão). A incidência anual de AIT variou entre 0,29/1000 (IC 95%, 0,09 – 0,87), padronizada para a população padrão europeia (PPE) 0,31/1000 em Novosibirsky, Rússia, a 0,64/1000 (IC 95%, 0,52-0,78), PPE 0,42/1000, em Umbria, Itália. No Norte de Portugal verificou-se que a incidência de AIT na área rural, 0,96/1000 (IC 95%, 0,43-2,33), PPE 0,67/1000, é superior à incidência na área urbana 0,61/1000 (IC 95%, 0,38-1,01), PPE 0,40/1000.

Os AITs diferem nas suas características (e também nas pessoas), sendo o risco de ocorrência de AVC nos primeiros dias diverso; não existem estudos na comunidade que nos permita comparar proporções dos AITs “benignos” e “malígnos”, assim como a proporção de AITs com diferentes mecanismos etiológicos.

O AIT representa um extremo do ataque vascular cerebral isquémico agudo, em que no outro extremo se coloca o enfarte cerebral maciço. Em Portugal a incidência do primeiro evento vascular cerebral isquémico agudo é de 2,23/1000 (IC 95%, 1,54-4,87), PPE 1,92/10.

Medir a incidência de AIT é medir um fenómeno que é vascular isquémico e a oportunidade de prevenir outro mais grave, cumprindo a definição e os objectivos da epidemiologia.

AIT's - estudo em ambulatório ou internamento

Patrícia Canhão

O AIT e o risco de AVC. Cerca de 20% dos acidentes vasculares cerebrais (AVC's) são precedidos de acidentes isquémicos transitórios (AIT's). Estudos recentes sugerem que o risco de AVC aos 90 dias após um AIT pode ser tão elevado como 10.5%, e quase metade dos AVC ocorrem nos primeiros dois dias. Uma revisão sistemática que incluiu 18 estudos prospectivos (base populacional, consultas de AIT, serviços de urgência, unidades de AVC) identificou um risco de AVC aos 7 dias de 5.2% (IC 95% 3.9-6.5).

O AIT e a oportunidade de prevenção e tratamento. Diagnosticar um AIT permite identificar os indivíduos em risco de ter um AVC, estudar a sua etiologia e iniciar de imediato a prevenção secundária. Além disso, identificar doentes em risco de sofrer um AVC é a oportunidade de alertar os clínicos e os doentes para a necessidade de acesso rápido a terapêutica emergente com trombólise, caso ocorra um AVC.

O que deve ser feito aos doentes com AIT? Um doente com AIT deve ser submetido de imediato a: avaliação médica e neurológica, estudo analítico, tomografia axial computadorizada (em casos seleccionados ressonância magnética cerebral), electrocardiograma, Doppler carotídeo (e se possível Doppler transcraniano) e em casos seleccionados ecocardiograma.

Devem iniciar-se de imediato medidas de prevenção secundária (antiagregação plaquetária, estatina, controlo de HTA); casos seleccionados devem ser orientados para endarterectomia carotídea ou para início de anticoagulação.

Esta avaliação deve ser efectuada com carácter urgente, seja em internamento ou em consulta.

Internamento ou Consulta de AIT? Tem sido debatido qual é a melhor orientação para os doentes com AIT: 1) internar e investigar em internamento, ou 2) orientar para uma consulta especializada de AIT's para investigação e tratamento.

Existem vantagens e inconvenientes para ambas as orientações. A avaliação rápida em Consulta de AIT pode ser pelo menos tão efectiva como o internamento hospitalar, para seleccionar doentes em risco de um evento isquémico. Não foram realizados, até ao momento, estudos aleatorizados para concluir qual deverá ser recomendada.

Existem várias formas de Consultas de AIT's (diárias, semanais). Os doentes podem ser referenciados pelos serviços de urgência ou médicos de família.

Apontam-se algumas vantagens para o estudo dos doentes com AIT ser efectuada em Consultas de AIT's, desde que realizado de forma rápida. Esta avaliação poderá evitar o internamento dos doentes, sobretudo aqueles que têm menor risco de AVC. Ser avaliado em Consulta de AIT reflecte, na maior parte dos casos, a preferência do doente, diminui os riscos relacionados com admissões hospitalares, e tem menos custos. O estudo em Consulta de AIT oferece ainda a possibilidade de ser feito o diagnóstico diferencial com outras disfunções neurológicas transitórias que mimetizam o AIT, e que não necessitam de investigação neurovascular, internamento ou medidas de prevenção secundária, mas que requerem investigação e terapêutica específicas (e.g. crise focal, síncope, perturbação psiquiátrica, enxaqueca, vertigem).

Existem, no entanto, poucas consultas especializadas para o estudo dos doentes com AIT em cerca de 24-48 h, altura em que o risco de AVC é maior. Nesse caso, e se o estudo e tera-

pêutica puderem ser efectuados mais rapidamente em internamento, deverá ser esta a opção a tomar. O internamento de doentes com AIT pode ter uma vantagem relativamente aos doentes não internados: tratar com rtPA mais rapidamente, se o doente tiver um AVC. Esta é, actualmente, a razão mais forte pela qual se pode preferir internar doentes de alto risco em Unidade de AVC.

Como seleccionar para Internamento ou Consulta de AIT? Atendendo ao elevado risco de alguns doentes sofrerem um AVC nas 48 h após o AIT, à existência de terapêutica eficaz para o AVC com rtPA, à dificuldade de serem disponibilizados exames de avaliação neurovascular ou de imagem cerebral em ambulatório, alguns doentes podem beneficiar de ser internados. Dado que se torna logisticamente difícil e dispendioso internar todos os doentes que sofreram um AIT, pode optar-se por seleccionar apenas os doentes de maior risco.

O risco de AVC varia com as características do doente (idade, HTA, diabetes), com as características do AIT (afasia, defeito motor, duração) e etiologia (estenose carotídea, fibрилhação auricular). O risco individual de um doente que sofreu um AIT pode ser avaliado através de um score (ABCD) que se calcula atribuindo uma pontuação às variáveis associadas ao risco de AVC (idade > 60 anos (1 ponto), HTA (>140/90 mmHg, 1 ponto), afasia (1 ponto), defeito motor (1 ou 2 pontos), duração do AIT > 10 min (1 ponto) ou >60 min (2 pontos)).

Os doentes de maior risco de AVC poderão ser seleccionados para internamento (e.g., doentes com score ABCD elevado, doentes com AIT's múltiplos, doentes com estenose carotídea com indicação cirúrgica). Estes doentes poderão ser internados em Unidades de AVC ou em unidades em que possa ser feita terapêutica com rtPA, caso ocorra um AVC.

Os doentes que forem encaminhados para Consulta de AIT deverão efectuar o estudo de forma urgente. Devem ser recomendados a contactar de imediato o 112 para ser activada a VIA VERDE caso haja ocorrência de AVC no domicílio.

Epidemiologia da hipertensão arterial em Portugal

Mario Espiga

Pode-se perguntar se ainda se justifica abordar mais uma vez este tema neste Congresso. Sem dúvida que sim e por várias razões. Se consultarmos os dados mais recentes publicados pela OMS, sobre a prevalência das doenças até 2030, aparecem em primeiro lugar as doenças isquémicas do coração seguidas das doenças cerebrovasculares e isto para todos os países do mundo. Por outro lado os dados mais recentes da comunidade europeia sobre a saúde na Europa, aparece a hipertensão arterial como uma das doenças que motivam mais idas ao médico e consumo de cuidados médicos, dados que são coincidentes com os publicados nos USA, onde a HTA aparece como um dos motivos mais importantes de presenteísmo nesse país.

Basta esta pequena introdução para recordar que entre nós há 42,1% de hipertensos, que cerca de metade desconhecia a sua situação clínica, menos de 40% estavam tratados e apenas 11,2% controlados. Estes dados com as recomendações mais recentes da maioria das Sociedades europeias ligadas às doenças cardiovasculares, vêm confirmar a actualidade e importância do tema.

Hipertensão Arterial no pós AVC

J. Braz Nogueira

Prof. da Faculdade de Medicina de Lisboa - Chefe de Serviço de Medicina Interna do Hospital de Santa Maria. Especialista de Hipertensão da Sociedade Europeia de Hipertensão Arterial.

O AVC é a 2.^a causa de morte a nível mundial, a 3.^a nos E.U.A., na China e em vários países europeus mas a 1.^a em Portugal. Segundo a OMS, anualmente cerca de 15 milhões de pessoas sofre um AVC tendo morrido, em 2005, 5,7 milhões devido a AVC, prevendo-se que esse número atinja 6,4 milhões em 2015. Em Portugal a mortalidade por AVC ultrapassa as 17.000 mortes/ano existindo trabalhos que prevêem que nos próximos 10 anos mais de 400.000 portugueses possam vir a sofrer um AVC.

Está perfeitamente estabelecida a relação entre hipertensão arterial e qualquer das formas de AVC (isquémico e hemorrágico) tendo os hipertensos um risco relativo 3-4 vezes maior. É conveniente recordar que em 2000 existiam cerca de mil milhões de hipertensos no mundo e que se prevê que em 2025 existirão mais de mil e quinhentos milhões. Em Portugal mais de 40% da população adulta é hipertensa e só 11% tem valores controlados.

Baseado em vários estudos epidemiológicos prospectivos, foi demonstrado que existe uma relação linear, constante, entre os valores da pressão arterial e o risco de AVC, duplicando a sua mortalidade a cada aumento de 20mmHg de pressão sistólica ou 10mmHg de pressão diastólica nos grupos etários entre os 40-69 anos.

Dos vários estudos sobre terapêutica anti-hipertensiva ficou claramente demonstrada uma diminuição do risco de AVC com o controlo tensional em prevenção primária, com redução do risco relativo de 25-47%. Em prevenção secundária alguns trabalhos referem uma diminuição do risco de recorrência de AVC de 28-34% por cada 10mmHg de pressão sistólica ou 5mmHg de pressão diastólica habitual mais baixa.

No estudo PROGRESS que envolveu 6105 doentes com antecedentes de AVC, em que cerca de metade eram hipertensos, a terapêutica com um inibidor ECA (perindopril) associado ou não a um diurético (indapamida) houve uma diminuição tensional média de 9/4 mm Hg e uma redução do risco de recorrência de AVC de 28%, sendo esta redução de 32% nos doentes hipertensos e de 27% nos normotensos. Quanto ao tipo de AVC houve uma redução do risco de AVC isquémico de 24% e de hemorrágico de 50%.

No grupo de doentes com terapêutica dupla a descida tensional foi mais acentuada (12/5 mm Hg) sendo a redução do risco de AVC também maior – 43%.

Em meta-análise recente em que foram analisadas 15 527 doentes (onde se incluíram os do PROGRESS) verificou-se uma redução de 24% do risco de recorrência com a terapêutica anti-hipertensiva.

É evidente que é fundamental combater os outros factores de risco que muitas vezes estão associados à hipertensão arterial - tabagismo, colesterol elevado, diabetes, obesidade, sedentarismo - e que, quando presentes, aumentam muito o risco de AVC ou suas recorrências (mais de 80% dos hipertensos têm concomitantemente outros factores de risco) promovendo modificações do estilo de vida onde a restrição salina é particularmente importante. Contudo, é absolutamente essencial um controlo rigoroso e continuado dos valores tensionais com qualquer das várias classes de fármacos anti-hipertensivos actualmente à nossa disposição, controlo esse na maioria das vezes só possível

com associação de 2 ou mais destes medicamentos, sendo a pressão arterial alvo aconselhada pelas várias "guidelines" < 130 / 80 mmHg nos doentes com antecedentes de AVC ou AIT.

O estudo NEMESIS, contudo, demonstrou que 5 anos após um AVC 82% dos doentes seguidos eram hipertensos e mais de 1/3 tinham valores tensionais superiores a 140/90 mmHg.

O estudo MOSES, recentemente publicado, incluiu 1405 hipertensos com AVC prévio e comparou o efeito da terapêutica com um antagonista dos receptores da angiotensina (eprosartan) com um antagonista do cálcio (nitrendipina) tendo verificado que, apesar de reduções tensionais semelhantes confirmadas por MAPA, houve uma redução de 25% no risco de recorrência nos hipertensos medicados com eprosartan relativamente aos medicados com nitrendipina. Contudo, presentemente, é convicção dos vários autores que o grau de diminuição da pressão arterial é o componente mais importante do benefício conferido pelos esquemas terapêuticos utilizados e não a utilização de um determinado fármaco anti-hipertensivo. Aguardam-se, no entanto, os resultados de vários estudos em curso.

Futuramente é possível que a genética e a farmacogenética possam vir a desempenhar papel relevante na prevenção do AVC ou da sua recorrência tendo sido já identificados certos polimorfismos genéticos relacionados com maior propensão para hipertensão arterial e para AVC ou com maior eficácia terapêutica de determinados medicamentos.

White matter changes and the transition to disability in the elderly

Leonardo Pantoni on behalf of the LADIS Study Group

Background: Age-related white matter changes (ARWMC) are frequently detected on neuroimaging (CT and MRI) and have been associated with motor, cognitive, urinary, and mood disorders. The net impact of these changes on functionality remains to be explored. The LADIS (Leukoaraiosis and Disability) Study aimed at assessing ARWMC as a determinant of daily living disability among older people.

Methods: 639 patients (mean age 74.1 ± 5.0 yrs, 45.1 % males), referred for non-disabling complaints, who had ARWMC on brain MRI of mild, moderate, or severe grade, were enrolled and followed-up. Information about functional status was obtained yearly. At the 3-year conclusion of the study, information was available on Instrumental Activities of Daily Living (IADL) abilities or death from 633 patients. The main pre-specified outcome was transition from 0 or 1 to 2 or more IADL activities limited or death.

Results: Over a mean follow-up period of 2.42 ± 0.97 years (median 2.94 years).

At the first year follow-up, the rate of transition was 9%, 15%, and 26%, in the mild, moderate, and severe ARWMC group. Comparing the severe with the mild ARWMC groups and adjusting for age and for other predictors of decline, the risk was more than twofold higher (OR 2.38; CI 1.29– 4.38) in patients with 0 or 1 activity limited, and threefold higher (OR 3.02, 95% CI 1.34 – 6.78) among patients fully independent at baseline. Both motor and cognitive deterioration predominantly explained the effect of ARWMC on global functional decline.

At the third year follow-up, the annual rate of transition or death was 10.5%, 15.1%, and 29.5% for patients in the mild, moderate, or severe ARWMC group respectively (Kaplan-Meier Log-Rank Test p<0.001). Comparing the severe with the mild

ARWMC group, and adjusting for age and for other predictors of decline by a Cox model, the risk of transition or death was more than twofold higher (HR 2.36; 95%CI 1.65 – 3.37).

Conclusion: In older adults who seek medical attention for non disabling complaints, ARWMC are an independent determinant of global functioning decline.

Avaliação Neuropsicológica no Defeito Cognitivo Vascular

Sofia Madureira

O Acidente Vascular Cerebral (AVC) é uma das principais causas de morte e incapacidade na população idosa. Estima-se que, ao longo da sua vida, uma em cada 3 pessoas venha a sofrer um AVC, demência ou ambos.

A percentagem de demência após AVC pode variar entre os 6 e os 33%, dependendo dos critérios de demência, mas quando se considera o número de sobreviventes com um ou mais defeitos cognitivos, esta percentagem pode chegar aos 64%.

Os défices cognitivos associados a patologia vascular são actualmente denominados por “defeito cognitivo vascular” (DCV) e englobam um vasto leque de défices que vão desde as alterações cognitivas ligeiras à demência de causa vascular. Embora o AVC represente a forma mais dramática da doença vascular e a de maior impacto no funcionamento cognitivo, existem outros aspectos da doença vascular que têm sido identificados como causas de deterioração cognitiva, como a presença de lacunas ou as alterações da substância branca.

A avaliação neuropsicológica torna-se fundamental na identificação e caracterização dos défices cognitivos de modo a permitir intervenções (farmacológicas ou não) cada vez mais precoces. No entanto, nem sempre as baterias de avaliação “clássicas” se têm mostrado eficazes na detecção dos quadros associados ao defeito cognitivo vascular, o que se deve ao facto de serem, na sua maioria, constituídas por baterias pouco abrangentes e com provas não sensíveis às alterações de funcionamento executivo, em particular das capacidades de flexibilidade mental, memória de trabalho e velocidade de processamento, predominantes no defeito cognitivo vascular.

Propõe-se que a avaliação neuropsicológica deve incluir provas dirigidas às capacidades cognitivas (memória, linguagem, orientação, etc.), mas também provas sensíveis às alterações de funcionamento executivo, como por exemplo, provas cronometradas. Também a avaliação do estado de humor / comportamento deve ser contemplada num exame neuropsicológico, uma vez que em muitos casos, são as mudanças de comportamento, e em particular, a perda de iniciativa e do interesse, que se apresentam como queixas iniciais.

AVC e a Rede Nacional de Cuidados Continuados Integrados

Inês Guerreiro

Coordenadora Unidade de Missão para os Cuidados Continuados Integrados.

A criação e desenvolvimento de Cuidados Continuados Integrados é uma realidade internacional há vários anos e tem princípios subjacentes comuns, como a necessidade de melhores serviços para o apoio continuado às pessoas em situação de fragilidade ou com doença crónica; de apoio à reabilitação no pós-internamento hospitalar; para diminuir o internamento

desnecessário, o recurso às urgências por falta de acompanhamento continuado e os reinternamentos hospitalares.

Por outro lado é necessário aumentar a capacidade da intervenção dos serviços de Saúde e Apoio Social ao nível, nomeadamente, da reabilitação e promoção da autonomia.

Em vários Estados europeus e norte-americanos, estas premissas têm dado lugar à adopção de alguns objectivos fundamentais das suas políticas de Saúde, a atingir através do desenvolvimento de redes de cuidados continuados integrados, como reduzir o número de altas hospitalares tardias (i.e.: acima da média de internamento definida); reduzir o reinternamento hospitalar ou internamento de convalescença dos idosos e flexibilizar a organização e o planeamento dos recursos numa base de sistema local de saúde através da identificação pormenorizada das necessidades de cuidados da população a nível regional.

As motivações internacionais para o investimento em redes de CCI incluem pressão para melhorar a eficiência das respostas de cuidados agudos hospitalares; reduzir as taxas de crescimento da despesa com o Serviço Nacional de Saúde; aumentar as escolhas disponíveis para o cidadão e reforçar a sua liberdade de escolha.

De uma maneira geral, os tipos de evidência gerada para monitorizar e avaliar os impactos das redes de CCI, têm incluído três tipos de abordagens: Avaliação dos impactos em ganhos de Saúde e reabilitação promovidos pelos serviços; Avaliações comparativas dos custos dos serviços contratualizados; Avaliação dos impactos dos serviços de CCI na melhoria da eficiência hospitalar.

A OMS tem como objectivo para 2020 o aumento de pelo menos 50% na proporção de pessoas com 80 e mais anos, usufruindo de saúde num domicílio que lhes permita manter a sua autonomia, auto-estima e o seu lugar na sociedade.

Os Cuidados Continuados são pois o 3º pilar de um sistema de Saúde, juntamente com os hospitais e os cuidados primários.

O Decreto Lei 101/2006 cria em Portugal a Rede Nacional de Cuidados Continuados Integrados como *“Conjunto de intervenções sequenciais de saúde e ou de apoio social, decorrente de avaliação conjunta, centrados na recuperação global entendida como o processo terapêutico e de apoio social, activo e contínuo, que visa promover a autonomia melhorando a funcionalidade da pessoa em situação de dependência, através da sua reabilitação, readaptação e reinserção familiar e social”*

Na avaliação das experiências piloto realizadas até Abril de 2007 o AVC representou 35% dos motivos de referência para a RNCCI. Será abordada a organização da RNCCI bem como os circuitos de referência.

Das diferentes tipologias da RNCCI as Unidades de Convalescença são unidades destinadas a pessoas que apresentam uma doença crónica, ou se encontram em fase de recuperação de um processo agudo, com perda de autonomia potencialmente recuperável, constituindo um dos recursos intermédios entre a alta hospitalar e o domicílio sendo actualmente consideradas como um recurso de saúde absolutamente necessário na garantia da continuidade do processo de cuidados.

Para a obtenção de uma resposta integrada para o AVC deve assegurar-se interacção efectiva e colaboração entre agências, serviços, prevenção, transporte, tratamento e reabilitação em determinada localidade ou região; promover o uso de abordagem organizada, estandardizada em cada componente do sistema e identificar medidas de processo e de resultados, incluindo mecanismos de avaliação, para que todo o sistema evolua e se aperfeiçoe, em melhoria contínua de qualidade.

A nível da Reabilitação os serviços devem ser organizados geograficamente, com cuidados multidisciplinares, com coordenação de serviços ao longo do contínuo de cuidados, assegurando alta e transição adequada nos diversos níveis do sistema, intervenção precoce e redução do tempo de internamento em hospital de agudos.

Mas cuidados para AVC organizados implicam unidades de reabilitação de AVC pós agudo; acesso atempado a reabilitação especializada interdisciplinar e a níveis apropriados de reabilitação dos sobreviventes; serviços de reabilitação de longa duração, em diferentes níveis de cuidados; optimização de estratégias para prevenir recorrência de AVC; obtenção de dados de resultados da reabilitação; definição, disseminação e implementação de boas práticas; monitorização e avaliação continuada.

Está em funcionamento a primeira Unidade de Convalescência de AVC, no Hospital de Évora.

Serão apresentados dados da capacidade actual da RNCCI, bem como dados de monitorização.

Critérios de monitorização biopsicossocial nas UCC

Método de Avaliação Biopsicossocial: MAB

Amália Botelho

Prof. Auxiliar de Fisiologia da Faculdade de Ciências Médicas

Palavras-chave: biopsicossocial; monitorização; UCC; Unidades de Cuidados Continuados

Introdução: Para o acompanhamento de indivíduos no âmbito dos Cuidados Continuados Integrados, pretende-se que a monitorização da informação de natureza biopsicossocial seja efectuada de um modo uniformizado e passível e informatização, tanto no registo de dados, como na sua análise a nível local e central.

Na presente comunicação faremos a descrição de um instrumento cujas características correspondem a estes quesitos.

Trata-se de uma abordagem de detecção diagnóstica multidimensional de tipo rastreio, de adultos, idosos e pessoas em situação de dependência. As áreas a estudar numa avaliação desta natureza são, segundo recomendações da Organização Mundial de Saúde¹, e como resultado de uma conferência internacional de consenso sobre esta matéria², as mais capazes de prever a capacidade dos indivíduos viverem independentes. Assim, os objectivos inerentes à avaliação que este instrumento estrutura são, de acordo com uma meta-análise de estudos internacionais sobre esta temática, a identificação de perturbações físicas, funcionais, mentais, sociais e de hábitos de vida, e a contribuição para um plano de intervenção em que a ênfase é posta na manutenção/recuperação de capacidades³.

Desde há cerca de quatro décadas que a avaliação multidimensional biopsicossocial é prática assistencial comum a nível internacional, principalmente em indivíduos idosos^{4a12}, no entanto há bastante heterogeneidade nesta abordagem. Também no contexto nacional, há abordagens da autonomia funcional e de alguns dos outros domínios^{13a35}, no entanto, nem sempre houve uma aplicação padronizada dos instrumentos de medida e/ou da sua classificação, facto que compromete a comparação entre resultados. No sentido de promover essa uniformização, está em curso uma iniciativa da OMS que engloba a participação de vários países e visa uma classificação internacional neste âmbito de acção, ao nível das consequências das doenças, mas cuja aplicabilidade ainda

está limitada pela reconhecida carência de instrumentos de avaliação padronizados^{36a38}.

Por estes motivos, esta temática tem vindo a ser alvo dos estudos que conduziram ao presente trabalho^{31,39a46}, tendo sido utilizado um conjunto de escalas padronizadas, sob a forma de inquérito estruturado, em português, e validadas sob o ponto de vista de reprodutibilidade e aplicabilidade³¹. A experiência deste modo adquirida, assim como leitura actualizada e reflexão mantida sobre o tema, conduziram à noção da necessidade e oportunidade da estruturação deste tipo de avaliação, num modelo capaz de ser suficientemente abrangente e sintético, e permitisse um procedimento estruturado, uniformizado, de rastreio, registo e classificação biopsicossocial em indivíduos, com particular vantagem de aplicação em idosos.

Estrutura do MAB: O instrumento de avaliação está estruturado em Áreas → DOMÍNIOS → Variáveis e seus componentes:

– Instrumento estruturado composto por DOMÍNIOS, construídos à custa de Variáveis, que, por sua vez, têm componentes que as explicam

– São os seguintes os DOMÍNIOS que compõem o MAB: Área “BIO”: 1. SEXO; 2. IDADE; 3. QUEIXAS DE SAÚDE; 4. ESTADO DE NUTRIÇÃO; 5. QUEDAS; 6. LOCOMOÇÃO; 7. ACTIVIDADES DIÁRIAS DE AUTONOMIA FÍSICA ou autocuidado; 8. ACTIVIDADES DIÁRIAS DE AUTONOMIA INSTRUMENTAL ou de adaptação ao meio. Área “PSICO”: 9. QUEIXAS EMOCIONAIS; 10. ESTADO COGNITIVO. Área “SOCIAL”: 11. ESTADO SOCIAL; 12. HÁBITOS.

– As cotações/pontuações das Variáveis e dos seus componentes conduzem à classificação dos DOMÍNIOS

– São predominantes as cotações/pontuações de quatro níveis: “0”, “1”, “2” ou “3”

– As cotações/pontuações de dois níveis correspondem a respostas não/sim ou presente/ausente e são sempre de “0” ou “3”

MAB - Método de Avaliação Biopsicossocial

ÁREAS	DOMÍNIOS	VARIÁVEIS	
Bio	SEXO	Sexo	
	IDADE	Idade	
	QUEIXAS DE SAÚDE	Queixas de Saúde	
	ESTADO DE NUTRIÇÃO	IMC	
		Cintura	
	QUEDAS	Quedas	
	LOCOMOÇÃO	Locomoção	
	AUTONOMIA FÍSICA	Autonomia Física	
	AUTONOMIA INSTRUMENTAL	Autonomia Instrumental	
	Psico	QUEIXAS EMOCIONAIS	Queixas Emocionais
			Orientação no Tempo
		ESTADO COGNITIVO	Orientação no Espaço
Social	ESTADO SOCIAL	Isolamento Social	
		Habilitações Literárias	
	HÁBITOS	Actividade Física/semana	
		Nº Refeições/dia	

As classificações obtidas nos DOMÍNIOS, transcritas sequencialmente, permitem um registo sintético do conjunto

da avaliação efectuada, designado de PERFIL BIOPSISSOSSO-CIAL.

PERFIL □□ □□□□□□□ □□ □□
BIO **PSICO** **SOCIAL**

O registo do Perfil Biopsicossocial é, assim, assinalado com a seguinte sequência: Sexo__ Idade__ Queixas de saúde__ Nutrição__ Quedas__ Locomoção__ Autonomia física__ Autonomia instrumental__ Estado emocional__ Estado cognitivo__ Estado social__ Hábitos, e apresenta-se como uma sequência de doze dígitos entre 0 e 3, por exemplo: 01 013 323 23 23. O valor 3 é o único que indica que o DOMÍNIO em causa está intacto. Valores de 2 pertencem a uma classificação favorável, mas são indicativos de alguma perturbação. Valores de 1 indicam perturbação clara, já correspondente a uma classificação desfavorável. Valores de zero são altamente desfavoráveis, indicando perturbação acentuada.

Um exemplo: 01 013 323 23 23, representa: mulher; 68 anos; com queixas de saúde física; excesso de peso; sem quedas no último ano; independente em locomoção; usa meios de apoio para incontinência urinária; independente em autonomia instrumental; nervosismo moderado; sem compromisso cognitivo; moderada vulnerabilidade social, por baixas habilidades; prática regular de marcha; cinco refeições diárias.

Conclusões: *Aplicabilidade do MAB:* Por qualquer profissional da assistência em saúde/social treinado para o efeito; em diferentes contextos assistenciais; a indivíduos em vários estádios de funcionalidade física e mental; por meio de entrevista ao próprio, a um cuidador e, em alguns dados, por observação; em tempo previsível; possibilidade de avaliação numa única sessão ou em mais sessões.

O que o MAB permite: Uma avaliação biopsicossocial sistematizada, de indivíduos ou grupos, horizontal e longitudinal; detecção de perturbações, identificação de diferentes estados de saúde física, estado mental, funcional, social e de hábitos de vida.

Base de evidência para detecção e intervenção biopsicossocial, preventiva ou de recuperação em Cuidados Continuados Integrados, monitorização do acompanhamento assistencial de indivíduos a longo prazo, cálculo padronizado de custos de serviços.

Bibliografia

1. WHO Tech Rep Ser nº 779. Health of the elderly. Geneva: WHO, 1989; 98p.
2. National Institutes of Health Consensus Development Conference Statement: Geriatric assessment methods for clinical decision-making. J Am Geriatr Soc 1988; 36:342-347
3. Stuck AE, Siu AL, Wieland GD, Adams J, Rubenstein LR. Comprehensive geriatric assessment: a meta-analysis of controlled trials. Lancet 1993;342:1032-1036
4. Lawton MP, Moss M, Fulcomer M, Kleban MH. A research and service oriented multilevel assessment instrument. J Gerontol 1982; 37:91-9930. Branco MJ, Nogueira PJ, Dias CM. Mocecos Uma Observação dos cidadãos idosos no princípio do século XXI. Observatório Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge - ONSA 2001; 52p.
5. Fillenbaum GG, Symer MA. The development, validity, and reliability of the OARS multidimensional functional assessment questionnaire. J Gerontol 1981; 36:428-434
6. Pearlman RA. Development of a functional assessment questionnaire for geriatric patients: The comprehensive older persons evaluation (COPE). J Chron Dis 1987; 40:85S-94S
7. Goldsmith G e Brodwick M. Assessing the Functional Status of Older Patients with Chronic Illness. Fam Med 1989; 21:38-41
8. Hébert R. Functional decline in old age. Can Med Assoc 1997; 157:1037-1045
9. Phillips CD, Morris JN, Hawes C, et al. Association of the Resident Assessment Instrument (RAI) with Changes in Function, Cognition, and Psychosocial Status. J Am Geriatr Soc 1997; 45:986-99331. Botelho, MA. Autonomia Funcional em Idosos. Caracterização multidimensional em idosos utentes de um centro de saúde urbano (1ª ed.). Porto: Laboratórios Bial. 2000; 195p.

10. Lawton MP, Casten R, Parmelee PA, Van Haitsma K, Corn J, Kleban MH. Psychometric Characteristics of the Minimum Data Set II: Validity. J Am Geriatr Soc 1998; 46:736-744
11. Lachs MS, Feinstein AR, Cooney LM, et al. A simple procedure for general screening for functional disability in elderly patients. Ann Int Med 1990; 112:699-706
12. Nelson EC, Wasson J, Kirk Y, et al. Assessment of function in routine clinical practice: description of the COOP chart method and preliminary findings. J Chron Dis 1987; 40:55S-63S
13. Correia de Campos A. Adequação da intensidade de cuidados aos níveis de dependência dos idosos. Análise económica das ineficiências. Lisboa: Tese de Doutoramento 1982; 329p.
14. Garcia MAO. Uma perspectiva de abordagem dos idosos por um centro de saúde urbano. Rev Port Clin Geral 1988; 39:6-12
15. Machado MT. Sobre algumas necessidades em saúde da população idosa da vila de Montemor-o-Novo. Rev Port Saúde Pública 1988; 6: 90-96
16. Gonçalves AGA. Idosos da Maia. Aspectos demográficos e avaliação multidimensional do bem-estar dos idosos numa freguesia da Maia (Gueifães). Lisboa: Comissão Nacional para a Política da Terceira Idade 1989; 68p.
17. Oliveira MM. A saúde e a incapacidade funcional dos idosos. Estudo na freguesia de Cavês, concelho de Cabeceiras de Basto. Rev Port Saúde Pública 1991; 9:45-54
18. Nunes B. Os idosos no concelho de Alfândega da Fé. Rev Port Clin Geral 1991; 8:237-241
19. Heikkinen E, Waters WE, Brzezinski ZJ: The elderly in eleven countries. A sociomedical survey. Public Health in Europe, 21. Copenhagen: WHO 1983; 231p.
20. Amorim Cruz JA, Martins I, Mano MC, et al. Nutrição e saúde dos idosos de Vila Franca de Xira. I - Enquadramento no Estudo SENECA, metodologias e participação. Rev Port Nutr 1991; III, nº 4:7-12
21. Amorim Cruz JA, Martins I, Mano MC, et al. Nutrição e saúde dos idosos de Vila Franca de Xira. II - A situação socioeconómica, a família e o ambiente físico e social. Rev Port Nutr 1992; IV, nº 1:7-15
22. Amorim Cruz JA, Martins I, Mano MC, et al. Nutrição e saúde dos idosos de Vila Franca de Xira. III - Estilo de vida - alimentação, bebidas alcoólicas, actividade física, tabaco e exposição ao sol. Rev Port Nutr 1992; IV, nº 3:4-18
23. Amorim Cruz JA, Martins I, Mano MC, et al. Nutrição e saúde dos idosos de Vila Franca de Xira. IV - Estado Nutricional (antropometria, lípidos e vitaminas no sangue) e pressão arterial. Rev Port Nutr 1993; V, nº 1:5-13
24. Amorim Cruz JA, Martins I, Mano MC, et al. Nutrição e saúde dos idosos de Vila Franca de Xira. V - Saúde e Capacidade funcional. Rev Port Nutr 1993; V, nº 2:5-12
25. Almeida MM, Almeida PAP, Dias JAA, et al. Estudo da Qualidade de Vida do Idoso. Aplicação de um Instrumento de Avaliação. Relatório da Direcção-Geral de Saúde 1995; 35p
26. Broeiro P, Ramos V, Tavares I, Cunha E, Amorim J. Avaliação de estados funcionais no idoso. Exercício de aplicação de uma versão portuguesa da escala COOP/WONCA Charts. Acta Med Port 1995; 8:279-288
27. Mateus AL, Cortez AI, Lourenço I, Rocha O. O que sabemos dos nossos idosos. Um estudo sobre avaliação funcional. Rev Port Clin Geral 1995; 12:92-99
28. Amaral MF, Vicente MO. Grau de dependência dos idosos do concelho de Castelo Branco. Ver Sal Amato Lusitano 1999; 5(9):32-38.
29. Pacheco A, Lucas JC. Avaliação da qualidade de vida e dependência funcional: idoso com 80 e mais anos. Geriatria 2000; 13(121):17-20
30. International Classification of Impairments, Disabilities and Handicaps (ICIDH) WHO. Geneva 1980. Classificação internacional das deficiências, incapacidades e desvantagens. Tradução portuguesa do Ministério do Emprego e da Segurança Social, Secretariado Nacional de Reabilitação. Lisboa 1989; 204 p.
31. International Classification of Impairments, Activities and Participation: A Manual of Dimensions of Disablement and Functioning (ICIDH- 2). WHO. Geneva 1997; 276 p.
32. Nina E, Paiva C. Idosos rurais e urbanos: estudo comparativo. Geriatria 2001;14(138):9-32
33. Sousa L, Rocha N, Pinto JS, Figueiredo D. “Easy Care”: um sistema de informação para avaliação de idosos. Geriatria 2001;14(137): 32-42
34. Sousa S, Moraes MF, Beato V et al. Factores preditivos de morbilidade e mortalidade hospitalar, e aos 6 meses em doentes idosos hospitalizados. Acta Med Port 2002; 15(3):177-184
35. Ribeiro F, Guerreiro M, Mendonça A. Defeito cognitivo ligeiro: perfil neuropsicológico e evolutivo. Sinapse 2003;3(2):73
36. International Classification of Impairments, Disabilities and Handicaps (ICIDH) WHO. Geneva 1980. Classificação internacional das deficiências, incapacidades e desvantagens. Tradução portuguesa do Ministério do Emprego e da Segurança Social, Secretariado Nacional de Reabilitação. Lisboa 1989; 204 p.
37. International Classification of Impairments, Activities and

Participation: A Manual of Dimensions of Disablement and Functioning (ICIDH- 2). WHO. Geneva 1997; 276 p.

38. Classificação Internacional da Funcionalidade - CIF WHO. Edição em português 2001; 270 p.
39. Botelho MA, Pereira SM, Bogalho LM, Serejo MT, Rendas AB. Capacidade funcional e estilo de vida: modelos de protocolos utilizados. In: Universidade Internacional, Centro de Estudos de Ecologia Humana, Centro de Estudos de Gerontologia Social, eds. Imagem e capacidade funcional da pessoa idosa. Lisboa: Editora Internacional 1994; 125-134
40. Botelho MA, Rendas AB. Avaliação multidimensional de idosos: estudo piloto no ambulatório. Arquivos Medicina 1997; 11(3):167-172
41. Botelho MA. Avaliação multidimensional de idosos suburbanos com vivência rural. Não publicado 1997
42. Duarte Siva ME, Fernandes AA, Botelho MA, Novo R e Pires AM. Saúde, Longevidade, Autonomia e Bem Estar em Idosos Ambulatórios. Não publicado 2003
43. Botelho MA, Pereira C. Estudo do Perfil de Envelhecimento da População Portuguesa Santa Isabel - EPEPPIS. Estudo piloto do EPEPP não publicado 2004
44. M. A. Botelho e M. E. Duarte Silva. Faro. Avaliação longitudinal da funcionalidade em idosos. Questões metodológicas. Publicação nas Actas do 6º Congresso de Psicologia da Saúde 2006:845-850
45. Botelho, M.A. Sotto Mayor, M. Paúl C. Avaliação multidimensional de pessoas idosas em consultas de ambulatório. Publicação nas Actas do 6º Congresso de Psicologia da Saúde. 2006:529-534
46. Oliveira C, Morais A, Botelho MA, et al. Estudo do Perfil de Envelhecimento da População Portuguesa - EPEPP. Aguarda interpretação da análise, para publicação

Gestão de Altas Hospitalares

Madalena Hölzer

Coordenadora da Equipa de Gestão de Altas (EGA) do Hospital de S. João, E.P.E., do Porto.

O planeamento e gestão da alta hospitalar pretende garantir a continuidade dos cuidados de saúde e de apoio social, assim como uso eficiente dos recursos dos hospitais e da comunidade, a partir da identificação e avaliação precoce das necessidades dos doentes internados.

A criação da RNCCI veio permitir concretizar a continuidade de cuidados, mas o conceito de Cuidados Continuados Integrados não é, ainda, do domínio geral dos profissionais de saúde e cidadãos, pelo que compete às EGAs dinamizar a implementação do planeamento atempado das altas, nos hospitais. O processo de planeamento de alta deverá aplicar-se a todos os doentes que previsivelmente irão necessitar de cuidados de reabilitação/ manutenção, no contexto da doença subjacente e da sua envolvente social. O doente com AVC é o exemplo paradigmático que, por perda de autonomia recente ou sequelar tardia, tem indicação de referência para unidades de reabilitação ou manutenção e/ou carece de novas estruturas de apoio social.

A equipa de gestão de altas do hospital deve planear a alta dos doentes em colaboração com os serviços de internamento dos doentes, com os próprios doentes, a família e as equipas de saúde e apoio social comunitárias. A EGA é o elemento de articulação dos recursos intra e extra hospitalares.

Daremos a conhecer o modo de actuação da EGA no Hospital de S. João e os circuitos de referência, assim como a nossa experiência com os doentes com AVC que constituem o maior grupo de doentes referenciados para a RNCCI tendo em conta a tipologia da patologia subjacente.

Enfermagem nas Unidades de Cuidados Continuados

Maria Madalena de Oliveira Filgueiras, Enfermeira.

– Objectivos da Rede Nacional de Cuidados Continuados Integrados.

– Enquadramento legal e conceptual do exercício profissional.
– Da teoria à prática: experiência das Unidades do Hospital Valentim Ribeiro da Santa Casa da Misericórdia de Esposende.

Procuramos com esta exposição demonstrar a aplicabilidade de conceitos e legislação que regulamenta o exercício profissional dos enfermeiros, em Portugal, atendendo com especial relevo aos objectivos do Programa de Cuidados Continuados e orientações da Unidade de Missão.

Aneurismas - risco de rotura dos aneurismas e seu tratamento cirúrgico

Carlos Alegria

- A hemorragia subaracnoidea de causa aneurismática é uma importante causa de morbidade e morte em doentes jovens, com uma incidência anual de 6-12 por 100.000 habitantes.
- A história natural desta doença é tal que 30% dos doentes morrem nas primeiras 24 horas do sangramento e outros 30% veem a morrer nas primeiras 4 semanas.
- O diagnóstico é feito por angiografia cerebral (Egas Moniz 1927).
- Norman Dott tratou o primeiro aneurisma em 1931 (wrapping com músculo).
- Em 1944, Dandy apresenta a primeira série de aneurismas clipados.
- Nos anos sessenta Yasargil introduz técnicas microcirúrgicas para tratar estas lesões.
- A partir de 1985, após os resultados do estudo cooperativo Internacional sobre “timing” da cirurgia, a maior parte dos centros iniciam a cirurgia precoce.
- Nos últimos 15 anos, o desenvolvimento de técnicas endovasculares faz com que passe a haver uma alternativa ao tratamento cirúrgico dos aneurismas.
- Em mãos experientes, os aneurismas podem ser clipados ou tratados por via endovascular (coil) com sucesso em cerca de 80% dos casos.

Tratamento farmacológico e cinesiológico da espasticidade

David Dias

Podemos caracterizar a espasticidade como um distúrbio do controlo sensitivo-motor, resultando de uma lesão do neurónio motor superior (pós lesões cerebrais vasculares, tumorais ou infecciosas; traumatismo crânio-encefálico; esclerose múltipla; doença motora cerebral) e apresentando-se como uma activação muscular involuntária, intermitente ou contínua.

É tratada quando associada a sinais ou sintomas incapacitantes como diminuição da função e/ou da independência, dor, contracturas musculares, deformidades articulares e úlceras de pressão. Os objectivos serão melhoria da marcha, da autonomia na realização das Actividades da Vida Diária e diminuição da dor e espasmos.

São usados como meios terapêuticos: cinesiterapia, posicionamento, crioterapia e calor, ortóteses, hidrocinesiterapia, estimulação vibratória, correntes excito-motora e estimulação eléctrica neuromuscular, miofeedback e biofeedback, fármacos e bloqueios químicos, e cirurgia ortopédica ou neurocirurgia.

É importante no planeamento da terapia primeiro delinear os objectivos funcionais em relação ao doente, em segundo eliminar ou tratar qualquer factor agravante e finalmente

escolher os meios terapêuticos consoante os seus efeitos reversíveis ou não e a localização (local, regional ou generalizada) da espasticidade.

Serão abordados os aspectos terapêuticos farmacológicos e cinesiológicos, dando ênfase às bases farmacológicas (modo de acção e efeitos secundários do baclofeno oral e intratecal, tiazidina, dantroleno, diazepam, gabapentina, bloqueios químicos e toxina botulínica), os princípios gerais da cinesioterapia (bases e indicações dos métodos como Bobath, Kabat, Brunnstrom, Temple Fay, Perfetti, Rood), assim como o uso do calor e frio, a colocação de órteses, o posicionamento dos doentes, as diversas técnicas de neuroestimulação e de biofeedback.

O Exame Clínico do Hemiplégico Espástico / Critérios para Prescrição da Toxina

Carla Amaral¹, Renato Nunes²

1-Serviço de Medicina Física e de Reabilitação. Hospitais da Universidade de Coimbra. 2-Serviço de Medicina Física e de Reabilitação. Centro Hospitalar de Coimbra.

A espasticidade é um tipo de hipertonia despertada com o estiramento passivo rápido de um membro (velocidade - dependente).

Na maioria dos casos a espasticidade associa-se a um compromisso motor e/ou funcional (dificuldade no equilíbrio em ortostatismo, na marcha, no posicionamento no leito ou na cadeira de rodas e na higiene perineal). Pode ainda estar na origem de dor e de perturbação do sono.

O tratamento com toxina botulínica tem como principal objectivo minimizar os efeitos adversos da espasticidade, melhorando a função.

A introdução da toxina botulínica no tratamento da espasticidade focal / regional em hemiplégicos de causa vascular revelou-se um grande avanço pela sua eficácia e reduzidos efeitos adversos, condicionando uma melhoria de qualidade de vida do doente.

A selecção dos doentes para esta terapêutica é um desafio constante na prática clínica, devendo a obedecer a critérios rigorosos, tendo sempre como finalidade objectivos funcionais concretos e individualizados. A definição dos objectivos é determinante no sucesso deste tratamento condicionando a técnica, doses e músculos a injectar.

A monitorização / avaliação dos resultados revela-se de difícil objectivação, pela falta de instrumentos de medida sensíveis e adequados às particularidades de cada caso. Frequentemente esta só é exequível através de escalas tipo *Lickert*, inquirindo de forma subjectiva a percepção dos benefícios obtidos.

Os autores, como conclusão, mostram o protocolo por eles utilizado nas suas instituições e alguns casos clínicos mais relevantes e ilustrativos.

Cirurgia reconstrutiva nas paralisias de origem central

Rui Lemos

A palestra destina-se a mostrar o nosso trabalho em doentes seleccionados, com espasticidade. O trabalho foi desenvolvido de uma forma multidisciplinar, com a cirurgia reconstrutiva ocupando um espaço inovador no tratamento destes doentes.

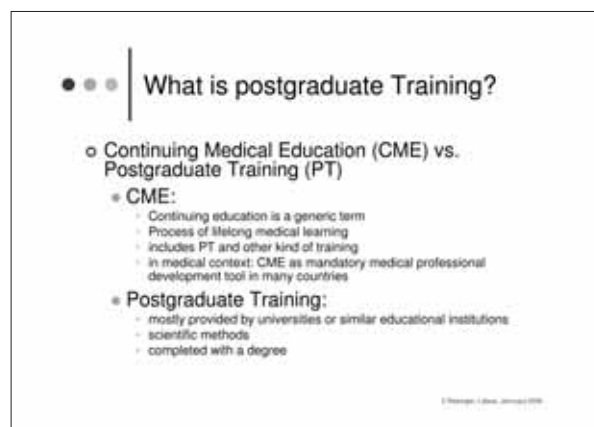
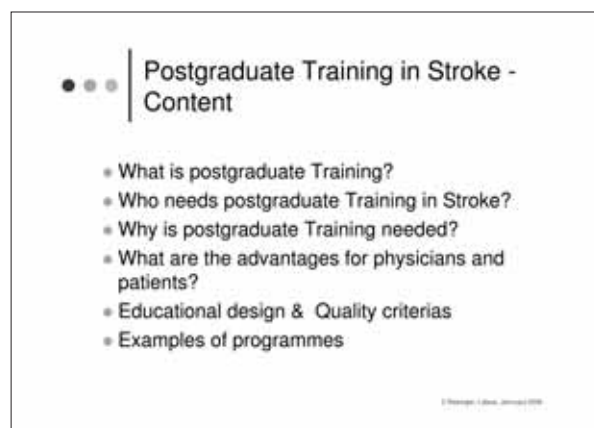
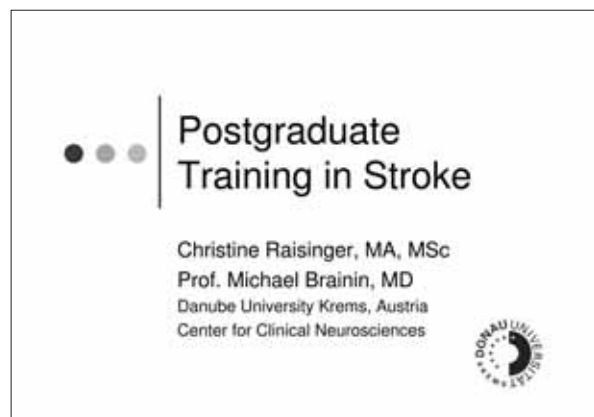
A nossa atenção permaneceu focada na cirurgia do pé e da mão espástica. Partindo de casos muito seleccionados foi pos-

sível obter resultados gratificantes ao nível das extremidades afectadas. estes resultados são mostrados em video.

Em muitos casos, particularmente ao nível da mão, foi muito importante o "fine tuning" adicional obtido com o uso de toxina no pós operatório, bem como o imprescindível cuidado fisiátrico, que se segue á cirurgia.

Postgraduate Training in Stroke

Christine Raisinger, MA, MSc; Prof. Michael Brainin, MD
Danube University Krems, Austria, Center for Clinical Neurosciences



What is postgraduate Training?

```

    graph TD
      A[Basic undergraduate medical education] --> B[Postgraduate Training leading to a speciality]
      B --> C[Further Postgraduate Education]
      B --> D[Continuing Medical Education CME]
  
```

What are the advantages of PT/CME in Stroke?

- o Improved performance not only in acute phase of stroke but also in adjunct areas
 - therapy, prevention
 - rehabilitation
- o influences the success

Who needs postgraduate Training/CME in Stroke?

- o CME in Stroke:
 - Physicians of several sub-specialties (community physicians, emergency care,...)
- o Further Postgraduate Training in Stroke
 - Physicians who have to deal with stroke on a daily basis e.g. Neurologists, Geriatricians, Internists,....

Educational Design – Practical Aspects & Quality criteria

- o Provider/Organisational institution/Editorial (scientific) board?
- o Time and effort to attend/complete the training
- o Accreditation in European countries
- o Practical implementation of content
- o Presentation of content (e.g. interactive media)
- o Curriculum – aim/objectives

Why is postgraduate training/CME in Stroke needed?

- o Learn from the most recent literature
- o Up-to-date evidence based medicine
- o Active discussion about new developments in Stroke medicine
- o Impulse for thoughts about changes
- o New options for treatment or medication
- o Better understanding of symptoms
- o Ethical aspects of being up-to-date
- o Personal Career

Educational Design – Practical Aspects & Quality criterias

Postgraduate Training	CME
<ul style="list-style-type: none"> • Organized by universities or similar educational institutions • Scientific board • Follows a sophisticated curriculum • Combination of both theoretical aspects and practical implementation • Mostly onsite lectures and/or virtual lessons • Time and effort can be quite extensive • Accreditation of University degrees within the EU probably granted 	<ul style="list-style-type: none"> • Organized by medical boards, universities, ... • Live events, written publications, but also available via internet at home • Mostly no structured curriculum but individual presentations • Take home message • Anything between a few minutes and several hours • Should have editorial board • Accreditation of CME points not automatically given (UEMS Brussels)

What are the advantages of PT/CME in Stroke?

- o Rapid accurate decisions => avoiding of time delays
 - Doctor delay was found to have occurred in 14 of the 154 patients, who were lost to rt-PA due to patient or physician delay (Boode, Walzen, Franke, van Oosterhout)
 - Main reasons for not receiving rt-PA: Wrong diagnosis (7% Wrong diagnosis (Garcia-Monco et al. 2005))
 - In the remaining 144 patients who did meet eligibility criteria, 39 did not receive rt-PA because of an avoidable cause, and the main reason was a pre-hospital delay in consulting the neurologist (24%) (Cochro et al. 2005)


"TIME IS BRAIN"

Educational Design – Accreditation of CME in Europe

- o UEMS
 - 1983 Charter on CME was published
 - 27 European Associations are member
 - 1999 EACCME was established and will facilitate access to quality CME for European doctors
 - Quality criteria for international accreditation


Postgraduate Training-Example: European Master in Stroke Medicine

- o An educational project of the European Stroke Organisation (ESO) in cooperation with the Danube University in Austria
- o Degree: Master of Science (Stroke Medicine)
- o 5 semester
- o 4 x 1 week on-site lectures within 4 semester at the Danube University Krems, Austria
- o Master Thesis
- o 2 x 2 weeks supervised practice
- o EUSI Virtual Stroke University
- o 120 ECTS
- o Tuition fee: 12.000 Euro



Postgraduate Training-Example: European Master in Stroke Medicine



- o EUSI chairman:
 - Werner Hacke
- o Scientific chairmen:
 - Wolf-Dieter Heiss
 - Michael Brainin
- o Covers all fields of stroke medicine
 - Imaging & Pathophysiology
 - Clinical Epidemiology & Prevention
 - Diagnostics & Syndromes
 - Therapeutic strategies & Neurorehabilitation



CME-Example: Virtual Stroke University

- o Non-profit educational site
- o Fully web-based educational program
- o Attendance of lectures 24 hours a day
- o Focus on excellent lectures of leading stroke experts
- o Audio recordings that are synchronized with the fullscreen slides, taken from EUSI stroke summer school, Teaching courses, Meetings, Congresses (EFNS, ...), Conferences
- o Average length 15-30mins
- o Currently > 300 lectures
- o Online questionnaire
- o Delivery of certificate/CME credits via e-mail

CME-Example: Virtual Stroke University

Alimentação, Nutrição e Doença Vascular Cerebral

Catarina Durão



**ALIMENTAÇÃO,
NUTRIÇÃO E
DOENÇA VASCULAR
CEREBRAL**

Catarina Durão, Nutricionista
Cláudia Afonso, Nutricionista

DOENÇA VASCULAR CEREBRAL

Factores de Risco Modificáveis:

- Hipertensão ←
- Diabetes mellitus ←
- Aterosclerose ←
- Obesidade ←
- Tabagismo
- Sedentarismo
- Consumo excessivo de etanol ←
- Dislipidémias (Hipercolester., C-LDL aumentado, C-HDL diminuído) ←

ALIMENTAÇÃO, NUTRIÇÃO E RELAÇÃO COM DOENÇA VASCULAR CEREBRAL

Uma vez que muitas doenças (relacionadas com a alimentação e nutrição) são factores de risco de Doença Vascular Cerebral, importa salientar a interdependência destas patologias.

**A ALIMENTAÇÃO E O ESTILO DE VIDA
INFLUENCIAM TODAS ESTAS DOENÇAS.
AO PREVENIR UMA, ESTAMOS A PREVENIR
TODAS**

ALIMENTAÇÃO, NUTRIÇÃO E HIPERTENSÃO

A HTA é um importante factor de risco da D. Vascular Cerebral que está intimamente relacionado com a alimentação.

Excesso de Peso e Obesidade	• Intimamente relacionados com hipertensão (sobretudo deposição abdominal de gordura).
Consumo de sal	• A diminuição do seu consumo é uma medida preventiva importante (consumo de sal 5g.dia ⁻¹).
Consumo de Etanol	• Estima-se que de 5 a 7% da HTA se deve ao consumo excessivo de etanol. O consumo moderado (2 bebidas diárias para o homem e 1 para as mulheres) pode reduzi-la.
Potássio	• Inversamente relacionado com HTA em estudos populacionais.
Magnésio/Cálcio	• Têm sido associados à redução da pressão arterial (Mg ²⁺ pode funcionar como vasodilatador).
Fruta e Produtos Hortícolas	• Alimentação rica em fruta e p. hortícolas tem sido associada a menor prevalência de HTA.

ERROS ALIMENTARES MAIS COMUNS

Fazemos uma alimentação muito açucarada:

- Sacarose (Açúcar de Mesa)
- Refrigerantes (Água com Açúcar)
- Bolos e Doces (Açúcar – E, aliado a gordura)
- Produtos de Confeitaria e Pastelaria

Fazemos uma alimentação pobre em fibras:

- Rica em cereais e derivados demasiado refinados
- Pobre em cereais e derivados integrais ou menos refinados
- Pobre em leguminosas
- Pobre em produtos hortícolas
- Pobre em fruta

FACTORES DE RISCO NUTRICIONAIS DAS DOENÇAS VASCULARES

ALIMENTAÇÃO EXCESSIVA EM:

- Gordura
- Colesterol
- Ácidos gordos saturados
- Ácidos gordos trans
- Etanol
- Sal

ALIMENTAÇÃO INADEQUADA EM:

- Ácidos gordos monoinsaturados
- Ácidos gordos polinsaturados
- Fibra (P. Hortícolas, Fruta, Cereais integrais)
- Vitaminas (Ex. vitaminas C, B₁, B₆, E)
- Minerais (Ex. potássio, sódio)
- Noutros compostos (antioxidantes,...)

RISCO VASCULAR

RISCO DE DOENÇA VASCULAR CEREBRAL

ERROS ALIMENTARES MAIS COMUNS

Fazemos uma alimentação muito rica em gordura:

- Abusamos de fritos (rissóis, croquetes, batata frita, etc.)
- Abusamos de molhos cheios de gordura
- Temperamos com muita gordura (até os grelhados)
- Abusamos de produtos de pastelaria e confeitaria (bolos, folhados, merendas, empadas, etc.)
- Abusamos de produtos de charcutaria (enchidos, fumados)
- Preferimos as carnes aos peixes
- Abusamos de carnes gordas
- Damos preferência a lacticínios gordos (queijos gordos, natas, etc.)

ALIMENTAÇÃO, NUTRIÇÃO E DOENÇA VASCULAR CEREBRAL

Etanol em excesso	⬇️ O risco de D. Vascular Cerebral
Consumo excessivo de NaCl	⬇️ O risco de AVC pela sua relação com a HTA.
Consumo de K⁺	⬇️ O risco de mortalidade por AVC
Consumo de Vits. B₆, B₁₂ e Ác. Fólico	⬇️ Se adequado, pode diminuir homocisteinemia, podendo diminuir risco de determinados AVC.
PUFA ω-3	⬇️ Tensão Arterial
Alim. ricos em Vit.C	⬇️ Risco de AVC (Necessária mais investigação)
Frutos/P. Hortícolas	
Cereais Integrais	
Antiox. / Flavonóid.	

ERROS ALIMENTARES MAIS COMUNS

Fazemos uma alimentação desequilibrada:

- Optamos por entradas e esquecemo-nos da sopa
- Comemos poucos produtos hortícolas
- Comemos pouca fruta
- Saltamos refeições (Ex. Pequeno-almoço, Lanche, Etc.)
- Fazemos poucas refeições e comemos muito de cada vez (grandes arrozadas, massadas, etc.)
- Abusamos de bebidas alcoólicas
- Comemos demais
- Variamos pouco a nossa alimentação

PRINCIPAIS ERROS ALIMENTARES

ERROS ALIMENTARES MAIS COMUNS

Fazemos uma alimentação muito rica em sal:

- Adicionamos muito NaCl à comida (Sal de cozinha, Sal marinho, Flor de Sal, Monoglutamato de sódio, etc.)
- Abusamos de alimentos ricos em sal (processados):
- Caldos concentrados
- Pickles
- Fumados e enchidos
- Rissóis, croquetes, salsicharia, fiambre
- Conservas e Enlatados
- Bacalhau seco e salgado
- Bolachas, biscoitos e cereais integrais
- Molhos industriais (maionese, mostarda, molho de soja, etc.)
- Aperitivos salgados (batatas fritas, pevides, pipocas, etc.)



COMO COMER?

**”Comer bem não é comer muito, nem comer é comer pouco...
É comer de acordo com as necessidades de cada um, em função do sexo, idade, altura e actividade física.”**

Dr. Emílio Peres

A RODA DOS ALIMENTOS

O que nos ensina?

Como praticar uma Alimentação Saudável:

Completa – Comer alimentos de cada grupo e beber água diariamente,

Equilibrada – Comer maior quantidade de alimentos pertencentes aos grupos de maior dimensão e menor quantidades dos que se encontram nos grupos de menor dimensão, de forma a ingerir o número de porções recomendado,

Variada – Comer alimentos diferentes dentro de cada grupo variando diariamente, semanalmente e nas diferentes épocas do ano.

COMO COMER?

Devemos praticar uma alimentação:

- ↑ Produtos hortícolas
- ↑ Fruta
- ↑ Cereais (menos refinados) e tubérculos
- ↑ Leguminosas
- ↓ Carnes (sobretudo vermelhas)
- Moderada em pescado
- Moderada em laticínios (versões meio gordas ou magras)
- Moderada em Ovos
- Com frutos secos e sementes
- Moderada em bebidas alcoólicas (vinho tinto)
- ↓ Açúcar
- ↓ Sal

Em Portugal, poderá fazer sentido a promoção de uma alimentação do tipo Mediterrânica.

A RODA DOS ALIMENTOS

Cereais e Derivados, Tubérculos (28%)

- Hidratos de Carbono (Amido) – Principal fonte de energia
- Vitaminas Complexo B
- Proteína (de origem vegetal)
- Fibra (se não forem demasiado refinados)

BAP 1990-97 38%

Produtos Hortícolas (23%) e Fruta (20%)

- Elevada densidade nutricional
- Baixa densidade energética
- Vitaminas, Minerais e Fitoquímicos (Antioxidantes, flavonóides...)
- Fibra e Água

BAP 1990-97 Hort. 12% Fruta 12%

Laticínios (18%)

- Proteínas (AVB)
- Vitaminas (A, B, B1, D...)
- Minerais (Cálcio, Fósforo,...)
- Gordura (A nossa escolha é determinante)

BAP 1990-97 17%

A RODA DOS ALIMENTOS

Carnes, Pescado e Ovos (5%)

- Proteínas (AVB)
- Vitaminas (Ex. B12)
- Minerais (Ex. Ferro)
- Gordura (Quantidade e Qualidade Variável – Escolha é importante)
- Colesterol (Escolha é determinante)

BAP 1990-97 14%

Leguminosas (4%)

- Proteínas vegetais (Não associadas a gordura saturada)
- Amido (Carga glicémica baixa)
- Fibra
- Vitaminas, Minerais e Fitoquímicos

BAP 1990-97 1%

Gorduras e Óleos (2%)

- Gordura (Lípidos) – Muito rica em energia (“Calorias”)
- Qualidade depende muito da escolha
- Qualidade também é essencial
- Vitaminas lipossolúveis

BAP 1990-97 6%

Como é constituída?

A roda dos alimentos é constituída por 7 grupos de alimentos de diferentes dimensões, de forma a obter a proporção de peso com que cada um deles deve estar presente na alimentação diária.

Grupo 1: Cereais e derivados, tubérculos – 28%
Hidratos – 23%
Fibra – 3%

Grupo 2: Hortícolas – 23%
Lactuca – 10%
Carnes, peixe e ovos – 10%
Leguminosas – 3%

Grupo 3: Carnes, peixe e ovos – 5%
Carnes e peixe – 4%
Ovos – 1%

Grupo 4: Laticínios – 18%
Lactuca – 10%
Carnes, peixe e ovos – 10%
Leguminosas – 3%

Grupo 5: Gorduras e óleos – 2%
Lactuca – 10%
Carnes, peixe e ovos – 10%
Leguminosas – 3%

Grupo 6: Frutas – 20%
Lactuca – 10%
Carnes, peixe e ovos – 10%
Leguminosas – 3%

Grupo 7: Açúcar e sal – 1%
Lactuca – 10%
Carnes, peixe e ovos – 10%
Leguminosas – 3%

Água: Não constitui um grupo alimentar, mas sempre presente em todos eles, seja por parte de constituintes de alguns deles ou de alimentos, sendo a água representada na roda a quantidade que se deve ingerir diariamente.

Cada um dos grupos apresenta funções e características nutricionais específicas, pelo que todos são importantes para a alimentação diária, devendo ser consumidos todos.

Deve-se evitar: Alimentos ultraprocessados, alimentos ricos em açúcares e gorduras saturadas, alimentos ricos em sal e em gorduras saturadas, alimentos ricos em gorduras saturadas e em açúcares.

Substituição de alguns dos alimentos grupos 1 e 2 por alimentos de outros grupos não é recomendada.

COMO COMER AO LONGO DO DIA? (Exemplo)

Primeiro-Almoço (20%) 	Meio da Manhã (10%) 	Almoço (30%)
Lanche (10%) 	Jantar (25%) 	Ceia (5%)



Resumos de Cartazes

C01. Relação entre a localização do AVC isquémico determinada pela escala de OCSP e a morbilidade dos doentes

Bruno Piçarra; Luísa Rebocho

Unidade de Acidentes Vasculares do Hospital do Espírito Santo – Évora.

E-mail: bcpicarra@hotmail.com

Introdução: As sequelas neurológicas e o grau de dependência funcional dos doentes com AVC constituem dois dos principais factores de morbilidade destes doentes e dependem da localização e extensão da lesão cerebral. A classificação de Oxfordshire Community Stroke Project (OCSP) permite, por critérios clínicos, determinar a localização da lesão neurológica e estimar a sua extensão.

Objectivo: Relacionar a localização entre os vários tipos de AVCs isquémicos definidos pela classificação de OCSP com as sequelas neurológicas e o grau de dependência funcional dos doentes com AVC.

Metodologia: Estudo retrospectivo envolvendo os doentes internados na Unidade AVC (UAVC) do Hospital de Évora no período de Março a Maio de 2007 com o diagnóstico de AVC isquémico, n = 73 doentes. Foram excluídos todos os doentes com o diagnóstico de AVC isquémico que não apresentassem

toda a informação clínica, n = 3 doentes. As sequelas neurológicas foram avaliadas pelo índice de NIHSS e o grau de dependência funcional pela escala de Barthel. A morbilidade foi também analisada pelo tempo de internamento e pela percentagem de altas da UAVC para o ambulatório.

Resultados: A população analisada (70 doentes) apresentava uma média de idades de 69,4 anos, sendo 57% dos doentes do sexo masculino e 43% do sexo feminino. De acordo com a classificação de OCSP, foram observados 24 AVCs tipo PACI; 10 AVCs tipo TACI; 15 AVCs tipo POCI e 21 AVCs tipo LACI. O índice NIHSS foi de 8,3 para os PACI; 15,1 para os TACI; 9,2 para os POCI e 2,9 para os LACI. A escala de Barthel foi de 7,1 para os PACI; 2,0 para os TACI; 5,0 para os POCI e 13,1 para os LACI. Os AVCs tipo TACI apresentaram maior número de dias de internamento (7,7 dias) com 0% de altas para ambulatório. Os AVC tipo LACI apresentaram menor número de dias de internamento (4 dias) com maior percentagem de altas para ambulatório 62%.

Conclusões: Os AVCs resultantes da interrupção total da circulação cerebral anterior (TACI) são os que apresentam maior morbilidade, situação inversa encontra-se nos AVCs tipo LACI. A classificação OCSP é um método clínico útil para identificar lesões cerebrais isquémicas com morbilidades distintas.

CO2. Acidente vascular cerebral no adulto jovem e Trombofilia

Olga Azevedo¹, Fátima Queirós², Francisco Ferreira¹, Jorge Gomes Silva¹, Filipa Almeida¹, Rosa Medeiros¹, João Almeida¹, Laurentina Queirós²

1-Serviço de Cardiologia, Hospital Senhora da Oliveira, Guimarães, Portugal; 2-Serviço de Imunohemoterapia, Hospital Senhora da Oliveira, Guimarães, Portugal.
E-mail: olgazevedo@yahoo.com.br

Introdução: A trombofilia (TF) tem sido apontada como factor de risco (FR) de eventos trombóticos, principalmente venosos, não estando ainda esclarecida a sua relação com os eventos trombóticos arteriais.

Objectivo: Avaliar a frequência e as implicações prognósticas da TF nos doentes com AVC em idade jovem.

Métodos: Estudo observacional longitudinal retrospectivo. Dos 402 doentes orientados para a consulta de TF no período entre Janeiro de 2000 e Dezembro de 2006, foram seleccionados 129 doentes orientados por AVC ocorrido antes dos 50 anos. As variáveis estudadas incluíram: dados demográficos (sexo, idade); presença, nº e tipo de TF; presença, nº e tipo de FR; recorrência de AVC; ocorrência de outros eventos trombóticos; e mortalidade. Análise estatística: programa SPSS13 (significância estatística $p < 0.05$).

Resultados: Os doentes são principalmente do sexo feminino (62%) e têm uma idade média de 38,34±8,66 anos. Foi detectada TF em 14.7% dos casos, nomeadamente mutação de factor V de Leiden (FVL) (5.4%), hiperhomocisteinemia (3.1%), deficiência de proteína S (2.3%), anticorpos antifosfolípidos (1.6%), mutação do gene da protrombina (0.8%) e deficiência de proteína C (0.8%). Foi detectada presença de mais de uma TF em 2.3% dos casos. Foram encontrados FR em 63.6% dos doentes, nomeadamente hipertensão arterial (27.9%), dislipidemia (26.4%), anticoncepcionais orais (ACO) (22.8%), tabagismo (22.5%), diabetes mellitus (5.4%), gravidez (5%). Em 26.4% dos doentes foi detectado mais de um FR. A recorrência de AVC foi registada em 3.9% dos doentes. Não foram registados outros eventos trombóticos ou mortes. Não foram encontradas diferenças em relação ao sexo ($p=0.714$); idade média ($p=0.597$); presença nº ou tipo de FR ($p=0.766$, $p=0.291$, $p>0.05$) nos doentes com e sem TF. A recorrência de AVC não foi modificada pela presença, nº ou tipo de TF ($p=1.000$; $p>0.05$; $p>0.05$). Não foi registado AVC recorrente nos doentes com TF e uso prévio de ACO.

Conclusão: A ocorrência de AVC no adulto jovem esteve frequentemente associada à presença de FR, de acordo com o descrito na literatura. A frequência de TF foi semelhante à encontrada noutros estudos, sendo a mutação de FVL a TF mais frequente com uma frequência semelhante à encontrada na população geral. A recorrência de AVC não esteve relacionada com a presença, nº ou tipo de TF, o que sugere que a relação da TF com eventos trombóticos arteriais é menos consistente do que com eventos trombóticos venosos. Será necessário um período de seguimento mais prolongado para avaliar o poder trombótico arterial da TF.

CO3. Doença vascular cerebral assintomática na Doença de Fabry: estudo de 4 famílias

Amélia Mendes¹, Daniela Seixas², Margarida Aires-Basto², João Paulo Oliveira³, Elsa Azevedo¹

1-Serviços de Neurologia, 2-Neurorradiologia e 3-Genética, Hospital

São João, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.
E-mail: mendes.amelia@gmail.com

Introdução: A doença de Fabry (DF) é uma doença lisossómica rara, caracterizada por uma deficiência na actividade de alfa galactosidase A, o que leva à acumulação de glicoesfingolípidos, principalmente no endotélio vascular e células musculares lisas. A doença vascular cerebral (DVC) é uma manifestação major da DF, para a qual a terapêutica de substituição enzimática não tem ainda benefício claramente demonstrado, sendo por isso recomendável um seguimento cuidadoso destes doentes do ponto de vista neurológico. Neste contexto, os autores procuraram sinais de DVC numa série de doentes com DF.

Métodos: Foram avaliados prospectivamente 12 doentes (5 homens) de 4 famílias com fenótipo clássico da DF. A idade média de diagnóstico foi de 19,0 anos nos doentes do sexo masculino e de 34,4 anos nas mulheres. Todos os doentes fizeram avaliação de sintomas e sinais de atingimento sistémico e neurológico, e ressonância magnética (RM) cerebral com estudo angiográfico (ARM).

Resultados: A idade média de avaliação foi de 23 anos (21-48) nos homens e 44 anos (26-54) para as mulheres. Seis doentes tinham acroparestesias, 2 hipohidrose e 8 referiam queixas abdominais. Detectaram-se angioceratomas em 7 doentes, córnea verticilada em 9, envolvimento cardíaco em 3 e manifestações renais em 7. Oito doentes tinham cefaleias inespecíficas e 2 mulheres tinham doença psiquiátrica. Nenhum dos doentes observados referiu sintomas de AVC/AIT prévios, embora numa das mulheres se detectasse ligeira parésia do membro superior. Oito doentes (3 mulheres) estão a fazer terapêutica de substituição enzimática.

A RM cerebral revelou lesões isquémicas, principalmente na substância branca, em um homem e em 2 das mulheres com mais de 45 anos. Dois homens (idade média 35,5 anos) e 5 mulheres (média de idade 47 anos) tinham artérias intracranianas dilatadas e/ou tortuosas.

Discussão: Apesar de a DF ter uma hereditariedade ligada ao X, a prevalência de alterações cerebrovasculares em mulheres heterozigóticas com idade superior a 35 anos é elevada. As alterações arteriais poderão estar presentes pelo menos desde a 3ª década de vida. Estes dados são consistentes com a história natural conhecida da DVC na DF. O seguimento destes doentes poderá fornecer-nos indicações acerca da influência da terapêutica enzimática de substituição na DVC da Doença de Fabry.

CO4. AVC como primeira manifestação de Fibrilhação Auricular

Bruno Piçarra; Luísa Rebocho

Unidade de Acidentes Vasculares do Hospital do Espírito Santo – Évora.

E-mail: bcpicarra@hotmail.com

Introdução: A fibrilhação auricular (FA) constitui um dos principais factores de risco para o AVC, podendo atingir uma prevalência de 20%. Alguns dos episódios de FA são diagnosticados pela primeira vez aquando do diagnóstico de AVC.

Objectivo: Caracterizar o tipo de FA nos doentes internados por AVC ou AIT e determinar a incidência de primeiros episódios de FA nestes doentes.

Metodologia: Foi efectuado um estudo retrospectivo na Unidade de AVCs (UAVC) do Hospital de Évora no período de Janeiro de 2006 a Maio de 2007. Foram incluídos todos os

doentes com os diagnósticos de AVC e AIT. Foi considerado episódio inaugural de AVC aquele verificado em simultâneo com o AVC ou nas primeiras 48 horas de internamento na UAVC. Foi considerada FA crónica aquela presente na história pregressa dos doentes.

Resultados: Dos 376 doentes incluídos 95 apresentavam o diagnóstico de FA perfazendo uma prevalência de 25,2%. Destes 18,9% (18/95) apresentavam episódios de FA inaugurais. A incidência de FA inaugurais foi de 6% (18/299). Entre os doentes com o diagnóstico de FA inaugural cerca de metade foi diagnosticada à admissão dos doentes e a outra metade nas primeiras 48 horas de internamento.

Conclusões: O presente estudo vem realçar o papel da FA na etiologia do AVC e alertar para importância que a anticoagulação oral pode ter na prevenção do AVC. O facto de metade dos episódios inaugurais ter ocorrido no decurso do internamento leva a ponderar se a FA é causa ou consequência de AVC. É sabido que algumas situações patológicas podem despoletar FAs, no entanto a maioria dos doentes com estas FAs permanecem em FA crónica. A este respeito mais estudos são necessários.

C05. Endarterectomia Carotídea e Doença Arterial Periférica: Avaliação Retrospectiva de uma População

Joana Ferreira, Sandrina Braga, Miguel Maia, Daniel Brandão, Alexandra Canedo, António Guedes Vaz
Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho.
E-mail: joana222@hotmail.com

Introdução: O acidente vascular cerebral (AVC) é a segunda causa de morte cardiovascular nos países Ocidentais e estima-se um aumento da sua prevalência com o envelhecimento populacional. Cerca de 20 a 30% dos AVCs isquémicos têm como etiologia doença aterosclerótica nos vasos cerebrais, sendo a endarterectomia carotídea o tratamento de eleição para correcção da estenose carotídea hemodinamicamente significativa.

A doença arterial periférica (DAP) é um indicador de doença aterosclerótica e está relacionada com aumento dos eventos cardiovasculares, nomeadamente AVC.

Objectivo: Caracterizar a população submetida a endarterectomia carotídea no Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho e determinar a prevalência da DAP nesta mesma população.

Metodologia: Neste sentido os autores avaliaram retrospectivamente os doentes submetidos a endarterectomia carotídea entre Janeiro de 1992 a Dezembro de 2006.

Resultados: Foram efectuadas 111 intervenções, correspondendo a 107 doentes (idade média: 68.0 anos), sendo 83.2% (89) do sexo masculino e 74.7% (80) sintomáticos. Os autores verificaram que a prevalência da DAP é de 29.0% com um predomínio claro dos doentes claudicantes, relativamente aos com isquemia crítica. Determinaram ainda a presença de factores de risco cardiovasculares: hipertensão, diabetes mellitus; dislipidemia e tabagismo.

Conclusão: Nesta série as características epidemiológicas da população, nomeadamente a prevalência da DAP são compatíveis com resultados publicados.

C06. Doença cerebrovascular aguda - casuística de uma unidade de AVC

Ana Paula Fidalgo, Conceição Viegas, Carlos Basílio
Serviço de Neurologia e Unidade de UAVC do Hospital Central de Faro.

Introdução: A doença cerebrovascular constitui uma patologia com elevada prevalência a nível mundial. A incidência mundial tende a aumentar nos próximos anos apesar da prevenção recomendada.

Objectivo: Analisar todos os doentes internados com o diagnóstico de AVC agudo e que na realidade não foi comprovada depois de investigação.

Material e métodos: Efectuou-se um estudo retrospectivo, pesquisa em base de dados informática, por palavras-chave numa unidade de AVC no período de Junho de 2006 a Dezembro de 2006. A população alvo, foram os doentes internados naquele serviço no período considerado com o diagnóstico de AVC agudo; Foram analisados os seguintes parâmetros a idade, sexo, o período de internamento, o quadro clínico e a patologia mais frequente.

Resultados: No período considerado o número total de internamentos foi de 343. Destes 34 (9,9%) não tiveram AVC depois da investigação, 2 foram excluídos por falta de dados, a idade média foi de 67,5 anos, sendo 61,7% do sexo masculino e 38,2% do sexo feminino, o período de maior incidência foi o mês de Outubro, o quadro clínico mais frequente foi atingimento motor através da hemiparesia.

Conclusão: Não sendo uma amostra significativa, pretendemos analisar uma curva de aprendizagem, nos primeiros 7 meses do funcionamento de uma Unidade de AVC, com estudos continuados para posterior comparação.

C07. AVC no Serviço de Medicina Interna de um Hospital Distrital

Isabel Almeida, Paulo Costa, João Gonçalves, Luís Forte, João Frederico
Hospital Amato Lusitano, Castelo Branco.
E-mail: isabelantunesalmeida@gmail.com

Introdução: O Acidente Vascular Cerebral (AVC) é o início súbito de um défice neurológico devido a isquémia, ou hemorragia primária. É uma dos motivos principais de incapacidade neurológica no adulto. Sabe-se que a taxa de incidência é maior no sexo masculino, sendo a mortalidade para um primeiro AVC de cerca de 16,9% aos 28 dias, ascendendo a 30,1% ao fim de 12 meses.

Como factores de risco temos os não modificáveis: idade, sexo, raça, origem geográfica, baixo peso ao nascer e factores genéticos. Os factores de risco modificáveis são a Hipertensão Arterial (HTA), tabagismo, Diabetes Mellitus (DM), dislipidemia, fibrilhação auricular (FA), estenose carotídea, Acidente isquémico transitório (AIT) ou AVC prévio, álcool, obesidade e distribuição abdominal da gordura corporal, sedentarismo, nutrição e dieta e terapia hormonal de substituição (THS).

Objectivo: Avaliar os factores de risco e seu controle dos doentes internados com o diagnóstico de AVC no Serviço de Medicina Interna num período de 4 anos, entre 2003 e 2006. Em simultâneo são avaliados o motivo de vinda ao Serviço de Urgência (SU), medicação prévia, complicações durante o internamento e destino após a alta, assim como as co-morbilidades.

Materiais e Métodos: Realizou-se uma análise retrospectiva de 1254 doentes internados no serviço de medicina interna durante 4 anos. Os dados obtidos foram introduzidos numa base de Excel a analisados.

Resultados: O AVC isquémico foi observado em 78% e o hemorrágico em 18% dos doentes. O sexo feminino estava representado por 47% contra 53% do sexo masculino. A maio-

ria destes doentes, 80,6% sofreram o seu 1º episódio de isquémia / hemorragia. A idade média dos doentes foi de 75,8 anos, variando entre os 27 e os 101 anos.

Discussão: Para se conseguir uma redução da taxa de mortalidade atribuída a doenças cardiovasculares é importante a aquisição de estilos de vida saudáveis. Tal consegue-se através da promoção para a saúde, dirigida a toda a população, com o objectivo de prevenir os factores de risco cardiovasculares; da prevenção primária, dirigida a todos os que sem patologia coronária ou AVC têm diagnosticado um ou mais factores de risco cardiovascular e da prevenção secundária destinada a todos os que têm doença coronária ou AVC estabelecidos afim de serem evitados eventos recorrentes, complicações ou mesmo a morte.

C08. Via Verde AVC: agilizando o caminho

Ana Pinto, Alexandra Caseiro, Gabriela Abreu, Ricardo Braga
Unidade Cérebro Vascular - Centro Hospitalar de Lisboa Central.
E-mail: bragaricardo@iol.pt

Introdução: Com o presente trabalho pretende-se sistematizar a forma como é efectuada a admissão da pessoa com AVC na Unidade Cérebro Vascular, do Centro Hospitalar de Lisboa Central, referenciando os tratamentos Médicos disponíveis e os respectivos cuidados de enfermagem. A pertinência do mesmo reside no facto de possuímos recursos que actualmente não estão disponíveis noutras instituições, e que importa dar a conhecer. Iremos também apresentar os dados estatísticos de 4 anos de actividade, que dizem respeito ao número e tipo de tratamentos efectuados e locais para onde a pessoa internada teve alta.

Metodologia: De forma a captar a atenção do leitor e de simultaneamente facilitar a compreensão dos conteúdos, o grupo optou por estruturar o cartaz em forma de fluxograma.

Resultados: O processo de admissão na Unidade está sistematizado de forma a garantir o tratamento o mais cedo possível.

Conseguiu-se reduzir os tempos de espera, com as implicações óbvias que acarreta para a recuperação da pessoa.

Serão apresentadas as percentagens de trombólises sistémicas, intra-arteriais e trombectomias; bem como, a percentagem de altas para casa, transferências internas e externas, devidamente actualizadas desde a abertura da unidade (Outubro de 2003) até ao final de Dezembro do presente ano, que resultam da prática diária da equipa multidisciplinar envolvida no protocolo Via Verde AVC.

C09. Desempenho numa escala National Institute of Health abreviada aplicada por Enfermeiros na evolução da fase aguda do acidente vascular cerebral

Miguel Rodrigues, Marisa Biscaia, Rui Maltez Guerreiro, José Manuel Almeida, José Pinto Marques
Serviço de Neurologia, Unidade de AVC, Centro Hospitalar de Setúbal E.P.E.
E-mail: mig.rodrigues@netcabo.pt

Introdução: A escala National Institute of Health (NIHSS) avalia a evolução do doente em ensaios clínicos, podendo ter a mesma utilidade em Unidades de AVC (UAVC). Uma escala NIHSS abreviada demonstrou ser útil em doentes com AVC no pré-hospitalar. Existe pouca informação sobre avaliação seriada numa UAVC com uma escala abreviada aplicada por

Enfermeiros, desconhecendo-se se é igualmente sensível à evolução clínica.

Objectivos: Avaliar o desempenho da escala NIHSS abreviada, aplicada por Enfermeiros, na evolução da fase aguda do AVC.

Métodos: Estudo prospectivo, observacional, com aplicação da escala NIHSS abreviada, com os itens 1, 4, 5, 6 e 10, em doentes numa UAVC. As avaliações médicas são feitas por 7 Neurologistas certificados na escala e por Enfermeiros da UAVC com treino prévio. A aplicação da escala por Enfermeiros é feita independentemente sem consultar observações prévias ou do Médico. Define-se como padrão para evolução clinicamente significativa uma alteração de pelo menos 4 pontos na escala completa, aplicada pelo Médico, em duas avaliações separadas pelo menos 24 horas. Utilizaram-se curvas ROC e a área sob a curva (AUC) com intervalos de confiança de 95% entre parêntesis, para determinar o desempenho da escala abreviada.

Resultados: Foram admitidos 185 doentes, sendo excluídos 7 sem avaliações emparelhadas de Enfermeiros/Médicos e 14 sem diagnóstico de AVC na fase aguda. Obtiveram-se 443 avaliações emparelhadas correspondentes aos 164 doentes restantes (62,8% sexo masculino). Destas avaliações 87,8% são relativas a AIT/AVC isquémicos e 12,2% a hemorragias parenquimatosas. A média de internamento na UAVC foi 4,1 dias e a média de idades é 67,4 anos.

Os valores de NIHSS realizados pelo médico situaram-se entre 0 e 37. Para qualquer tipo de evolução, a AUC da escala abreviada é 0,685 (0,627-0,739), para agravamento é 0,717 (0,660-0,769) e para melhoria é 0,777 (0,723-0,824). Para doentes com NIHSS completo pré agravamento até 10 pontos, a AUC para qualquer evolução é 0,871 (0,805-0,920), para agravamento é 0,823 (0,751-0,881) e para melhoria é 0,940 (0,889-0,973). Com NIHSS superiores a 10, a escala abreviada só tem bom desempenho na avaliação de melhoria, com AUC de 0,701 (0,616-0,777).

Conclusões: Num estudo pragmático, a escala NIHSS abreviada, aplicada por Enfermeiros numa UAVC, mostrou um desempenho aceitável na avaliação da evolução clínica. Esse desempenho é muito superior nos doentes com NIHSS pré agravamento até 10 pontos, e aceitável para monitorizar melhoria nos restantes, o que se explica pelo efeito de tecto descrito nesta escala.

C10. Um caso de não-decussação da via piramidal?

Catarina Dias¹, Jorge Correia¹, Joana Capelo¹, Ana Gomes¹, Nuno Canto-Moreira², João Alexandre¹, Pedro Henriques¹
Serviço de Medicina 1 e Serviço de Imagiologia – Unidade de Neurorradiologia; Hospital de São Teotónio, Viseu.
E-mail: catapix9@hotmail.com

O acidente vascular cerebral (AVC) ocorre numa percentagem significativa de adultos jovens, nem sempre com causa esclarecida após investigação diagnóstica.

Os autores apresentam o caso clínico de uma mulher de 41 anos, admitida no serviço de urgência e internada por trombose da artéria carótida interna direita (detectada por ecodoppler dos vasos do pescoço realizado em ambulatório). Quatro semanas antes, fora internada por AVC sem tradução imagiológica na TAC-CE e patologia psiquiátrica não especificada. Apresentara nessa altura quadro de instalação súbita de diminuição da força muscular e sensibilidade no hemisfério direito (predomínio no membro superior e face), associado a cefa-

leia recorrente de longa data. Foi realizado estudo analítico de trombofilias (heterozigótica para mutação MTHFR) e solicitado estudo dos vasos do pescoço. O único factor de risco identificado foi a toma de anticonceptivo oral, que suspendeu. No momento da segunda admissão mantinha hemiparésia direita de predomínio braquifacial. Foi avaliada por Cirurgia Vasculiar, não apresentando indicação cirúrgica. O estudo encefálico por RM mostrou imagem compatível com enfarte em território da artéria cerebral média direita, com tempo de instalação superior a 2/3 semanas. Nas imagens por Angio-RM identificou-se provável trombo intra-luminal no bolbo carotídeo direito, sem alterações à esquerda. Iniciou hipocoagulação oral para INR alvo de 2,5. O ecocardiograma era normal e não se identificaram outras alterações analíticas para além de estado de portadora de hemoglobina Lepore e fenótipo de beta-talassémia menor. Actualmente apresenta hemiparésia direita braquifacial, ainda com défices na destreza manual.

Os autores decidem apresentar este caso pela sua peculiaridade, reportando-se os défices neurológicos, trombose carotídea e imagem de lesão cerebral ao mesmo lado do corpo. Discutem a possibilidade de se tratar de uma variante anatómica com ausência de cruzamento da via piramidal, referindo-se à (escassa) literatura publicada sobre o assunto.

C11. Hipoacúcia bilateral como manifestação de doença ateromatosa vertebro-basilar

Rita Simões¹, Nuno Inácio¹, Vanessa Silva², Carla Conceição³, Amélia N Pinto¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Fernando Fonseca, Amadora. 2-Serviço de Neurologia, IPOFG, Lisboa. 3-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Fernando Fonseca, Amadora. E-mail: rita_moiron_simoes@hotmail.com

Introdução: A hipoacúcia de etiologia vascular pode decorrer de lesão coclear ou lesão central. A hipoacúcia neurossensorial coclear tem vindo a ser cada vez mais reconhecida como sinal de isquémia vertebro-basilar. O mecanismo parece ser o envolvimento da artéria auditiva interna por oclusão aterotrombótica da AICA. A hipoacúcia bilateral tem sido raramente descrita, sendo a fisiopatogenia potencialmente diferente dos casos unilaterais. A hipótese de hipoperfusão por baixo débito não selectivo parece explicar a lesão coclear pela sua maior vulnerabilidade à isquémia.

Caso Clínico: Doente de 76 anos, hipertensa, diabética e com hipercolesterolemia, é trazida ao SU por quadro com 4 dias de evolução de hipoacúcia bilateral, disartria e desequilíbrio da marcha. À entrada apresentava sinais cerebelosos compatíveis com enfarte isquémico subagudo cerebeloso do território da PICA direita, revelado por TC-CE. Os achados otológicos e o audiograma de urgência foram compatíveis com hipoacúcia moderada a grave, bilateral, do tipo neurossensorial. O estudo de Potenciais Evocados Auditivos (PEA) foi normal. O EcoDoppler dos vasos do pescoço e transcraniano revelaram padrão de elevada resistência na artéria vertebral direita. O ECG revelou ritmo sinusal, sem sinais de isquémia. Iniciou antiagregação e metilprednisolona (por indicação da ORL), com consequente difícil controlo das glicémias. Ao 9º dia de evolução, ocorreu agravamento do quadro, tendo repetido TC-CE que mostrou enfarte cerebeloso recente da AICA contralateral. Apesar de ter sido instituída hipocoagulação terapêutica, o quadro evoluiu nas 72 horas seguintes. A RM evidenciou lesões isquémicas cerebelosas e dos pedúnculos

cerebelosos médios compatíveis com enfartes da PICA direita e AICA bilateral. A Angio-RM mostrou artéria basilar permeável mas com calibre muito reduzido. Dez meses depois, mantinha dependência para AVD, com discreta melhoria da acuidade auditiva.

Discussão: Trata-se de um caso de doença aterosclerótica grave do território vertebro-basilar que se manifestou inicialmente com hipoacúcia bilateral. Assim, 1) as características do audiograma com sobreposição das conduções óssea e aérea afectando preferencialmente as altas frequências; 2) a ausência de lesões centrais com localização estratégica nos exames de neuroimagem e 3) a viabilidade do VIIIº nervo e da via auditiva documentada pelos PEA, localizam a lesão bilateralmente na cóclea. A normalidade dos PEA 80 a dB é justificada pelo fenómeno de recrutamento que é patognomónico da disfunção coclear parcial. O não reconhecimento da etiologia vascular pode levar a tratamento inadequado, nomeadamente com corticoterapia, complicando quadros isquémicos, e impede ainda uma actuação potencialmente preventiva.

C12. Trombo Migrante da Artéria Cerebral Média Direita

Margarida Rodrigues¹, João Cerqueira¹, Ricardo Maré¹, Esmeralda Lourenço¹, Carla Ferreira¹, Jaime Rocha², João Ramalho Fontes¹

1-Serviços de Neurologia e 2-Neurorradiologia, Hospital de São Marcos, Braga. E-mail: a.margarida.r@gmail.com

Introdução: Cerca de 20% dos enfartes cerebrais são cardioembólicos. Determinadas características clínicas são sugestivas de cardioembolismo, mas o diagnóstico definitivo requer a identificação de uma fonte cardioembólica, ou a documentação da presença de trombo móvel numa artéria cerebral. No caso que apresentamos, foi possível documentar a progressão de um trombo ao longo da ACMD.

Caso clínico: Homem de 25 anos, fumador, com antecedentes de palpitações, apresentou subitamente défice motor no braço e perna esquerdos, não reconhecidos pelo próprio mas sim pelos amigos. Foi activada a Via Verde AVC, tendo o doente recuperado parcialmente do défice inicial, e à admissão tinha apenas uma paresia facial central esquerda, pontuando 1 na escala NIHSS. O TAC cerebral demonstrava hipodensidade envolvendo o corpo estriado direito. Prosseguiu a investigação complementar, em d2 a RM cerebral confirmava a presença de lesão com restrição à difusão no corpo estriado direito, e a angioressonância arterial evidenciava a presença de trombo endoluminal no segmento M1 direito. Em d3 realizou angiografia digital, que demonstrou que o trombo detectado na véspera se encontrava agora no segmento M2 da ACMD. O restante estudo arterial cerebral era normal. Pela evidência de trombo migrante optou-se por hipocoagular o doente.

O ECG tinha ritmo sinusal. O ECO TE permitiu detectar uma válvula aórtica bicúspide, associada a insuficiência aórtica severa.

O doente teve alta sem défices neurológicos, com hipocoagulação oral, estatina e IECA.

Actualmente (6 meses após o internamento), o doente mantém hipocoagulação oral e não teve novos eventos cerebrovasculares.

Discussão: O diagnóstico de enfarte cardioembólico, depende da conjugação de achados clínicos, imagiológicos e da presença de uma fonte cardioembólica.

No caso clínico descrito, a presença de um trombo endoluminal na artéria cerebral média direita, que apresentou progressão de M1 para M2 ainda durante a fase aguda do AVC, permitiram a classificação do enfarte como cardioembólico, e a uma intervenção terapêutica com hipocoagulação do doente.

A identificação posterior de uma insuficiência aórtica severa, associada a válvula aórtica bicúspide, que constitui uma possível fonte cardioembólica, forneceu suporte adicional para manter a hipocoagulação.

C13. Neurobrucelose como forma de apresentação de um acidente vascular cerebral isquémico num doente jovem

Nuno Cardoso, Márcio Cardoso, Joana Damasio, Manuel Correia, Gabriela Lopes

Hospital Geral de Santo António – Serviço Neurologia, V.N. Famalicão.

E-mail: nacardoso@netcabo.pt

Introdução: A brucelose é uma zoonose que causa doença nos humanos, como hospedeiro acidental. Normalmente causa febre insidiosa, de origem desconhecida e uma variedade de sintomas não especificados. Qualquer órgão ou sistema pode ser afectado, e 30% dos doentes podem desenvolver sintomas focais. A Neurobrucelose, normalmente apresentada sob a forma de meningite, afecta apenas 1 a 2% das apresentações clínicas. Complicações neurológicas menos comuns como os acidentes vasculares isquémicos devem-se à inflamação / infecção, provocada por fenómenos vasculíticos.

Apresentação clínica: Jovem de 26 anos, do sexo masculino, trabalhador agrícola, contactando com ovelhas e vacas, apresentando inicialmente cefaleias durante várias semanas, sem febre, até o desenvolvimento de modo súbito de afasia global e hemiparesia direita. A TAC cerebral apresentou um enfarte cerebral no território da artéria cerebral média esquerda. O Doppler transcraniano revelou uma estenose desta artéria, bem como das artérias vertebrais distais, confirmado por angiografia. A punção lombar mostrou um líquido cerebro-espinal de conteúdo inflamatório. As hemoculturas para brucela foram negativas, mas foram encontrados títulos elevados de anti-corpos IgG (Serum aglutinação e ELISA). Não foram encontradas outras alterações durante a investigação etiológica. O doente foi tratado com sucesso com Doxiciclina e Rifampicina.

Discussão: Enfarte cerebral, com vasculite cerebral, é uma apresentação clínica muito pouco comum da brucelose. Hemoculturas podem ser negativas em 20% dos doentes, mas títulos elevados de anti-corpos IgG, neste caso particular de exposição a animais, apesar de não ter ingerido leite ou queijo, proporcionou forte evidência para o diagnóstico de Neurobrucelose.

C14. Hemiextinção visual e enfartes do hemisfério dominante

Margarida Rodrigues, Ricardo Maré, Carla Ferreira, João Ramalho Fontes

Serviço de Neurologia, Hospital de São Marcos, Braga.

E-mail: a.margarida.r@gmail.com

Introdução: A hemiextinção visual consiste na incapacidade de, na presença de estimulação simultânea bilateral, detectar o estímulo contralateral à lesão cerebral; mantendo a capacidade de detectar o estímulo quando aplicado unilate-

ralmente. Está frequentemente associada a lesões vasculares cerebrais, predominantemente do hemisfério não dominante

Casos clínicos: Apresentamos dois casos clínicos de hemiextinção visual direita, após enfarte da ACME.

O primeiro caso refere-se a um doente de 41 anos, internado por enfarte frontal esquerdo, que à admissão tinha uma ligeira afasia e hemiparésia direita. Recuperou progressivamente dos seus défices, e no segundo dia já não estava afásico, mas apresentava uma hemiextinção visual direita e hemiparesia direita. Manteve a hemiextinção direita até d4. Não apresentou extinção sensitiva. Teve alta apenas com discreta paresia facial direita.

No segundo caso, um doente de 58 anos, admitido por afasia, disartria e hemiparesia direita, pontuado 10 na escala NIHSS, submetido a trombólise aos 90 minutos de clínica. Tinha um enfarte lenticular esquerdo. Durante a perfusão com rt-PA, melhorou da sua afasia e foi detectada, nas avaliações dos 30 e 45 minutos, uma extinção visual direita. Aos 60 minutos o doente já não tinha extinção visual, e pontuava apenas 3 no NIHSS (disartria e paresia braquiofacial direita). Teve alta 3 dias mais tarde apenas com disartria.

Discussão: A extinção visual está presente em cerca de 24,3% dos enfartes no hemisfério não dominante, e em 4,9% dos enfartes do hemisfério dominante. A hemiextinção associada a enfartes do hemisfério dominante é mais frequentemente transitória.

Existem descrições de extinção visual associada a enfartes com topografia variada. A localização mais uniformemente encontrada é cortical, principalmente frontal, existindo também casos de extinção em enfartes dos gânglios da base.

Os casos descritos, apresentaram respectivamente enfartes frontal e lenticular esquerdos, manifestaram hemiextinção visual direita transitória, e não foram detectados outros tipos de negligência.

A utilização rotineira da escala NIHSS permite detectar défices neurológicos menos frequentes, como a presença de hemiextinção visual direita.

C15. Síndrome de vasoconstrição cerebral reversível pós-parto

João Cerqueira, João Soares Fernandes, Carla Melo, Esmeralda Lourenço

Serviço de Neurologia, Hospital de São Marcos, Braga.

E-mail: jcerqueira@ecsau.de.uminho.pt

Introdução: Os síndromes de vasoconstrição cerebral reversível (SVCR) caracterizam-se por áreas multifocais de constrição das artérias cerebrais, que desaparecem completamente em dias/semanas. A manifestação típica dos SVCR é uma cefaleia de início súbito, acompanhada por vezes de défices neurológicos ou crises epilépticas, sendo as constrições arteriais por vezes suficientemente intensas para originarem enfartes cerebrais.

Os SVCR foram associados ao consumo de antidepressivos SSRI, ao abuso de tóxicos vasoactivos, às imunoglobulinas, ao trauma cerebral e à enxaqueca, mas a associação mais comum é com o período periparto.

Caso clínico: Mulher de 32 anos, sem história de cefaleias, HTA, consumo de fármacos ou tóxicos. No 5º dia após parto por cesariana do primeiro filho acordou com cefaleia explosiva bifrontal, sem outras queixas; foi medicada com paracetamol e cafeína para provável cefaleia pós-PL. Manteve cefaleia,

sem outras queixas, até ao 11º dia, altura em que teve dois episódios de parestesias no hemicorpo esquerdo, progredindo do membro superior para o inferior e face, com resolução total em meia hora. No 13º dia teve episódio de parestesias no hemicorpo direito, com progressão semelhante à anterior, afasia e amputação do campo visual direito, com resolução completa em uma hora. O exame neurológico era normal e estava hipertensa. A RMN revelou enfarte recente paramediano frontal esquerdo, sangue subaracnoideu hemisférico direito e vasoconstricção arterial difusa com áreas extensas esboçando estenoses. Realizou ainda ECG, ecocardiograma, triplex dos vasos do pescoço, análise do LCR e pesquisa de patologias infecciosas, inflamatórias e pró-trombóticas todos normais ou negativos.

Foi medicada com metilprednisolona em megadoses durante 3 dias e nimodipina, aspirina e ramipril. As cefaleias desapareceram dois dias após iniciar terapêutica, tendo alta assintomática. Realizou controlo imagiológico que, após um mês, mostrou normalização do calibre de todos os vasos, depósitos de hemossiderina nos sulcos do hemisfério direito e sequelas de enfarte no esplénio do corpo caloso, sem outras alterações.

Discussão: A forma de apresentação clínica e imagiológica da nossa doente, sendo típica dos SCVR, é também muito sugestiva de vasculite primária do SNC. Por isso, apesar da ausência de LCR inflamatório, optamos por um tratamento com metilprednisolona em altas doses, associado aos bloqueadores dos canais de cálcio, que constituem o tratamento mais recomendado para a vasoconstricção transitória. O controlo após um mês, ao mostrar a reversão total da vasoconstricção inicial, confirma o diagnóstico de SVCR, neste caso associado ao puerpério.

C16. Dissecção carotídea apresentando-se como enfarte da circulação posterior

Gonçalo Matias¹, Mafalda Guimarães², Sofia Calado^{1,3}, Iria Palma^{1,3}

1-Serviço de Neurologia do Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Medicina, Centro Hospitalar de Cascais; 3-Faculdade de Ciências Médicas – Universidade Nova de Lisboa.
E-mail: gsmatias@gmail.com

Introdução: A dissecção carotídea é responsável por 1 a 2,5% de todos os AVC. A maioria dos casos origina-se na artéria carótida interna e deve-se a embolização artéria-a-artéria com origem no segmento afectado. Por razões anatómicas e hemodinâmicas, o enfarte envolve habitualmente os territórios das artérias cerebral média (ACM) e cerebral anterior (ACA). Em raros casos, a dissecção da ACI associa-se a enfarte da circulação posterior. Esta situação pode ocorrer quando existe persistência da circulação fetal da artéria cerebral posterior (ACP).

Descrevemos o caso duma doente com dissecção da ACI, que se apresentou sob a forma de quadrantanópsia homónima.

Caso Clínico: Mulher, 33 anos, fumadora, sob contracepção oral e com história materna de AVC aos 38 anos de idade de etiologia não esclarecida. Foi admitida por cefaleia temporal bilateral, tipo pulsátil, irradiando à região occipital, de intensidade crescente e que se acompanhou de défice visual à direita um dia mais tarde. No exame neurológico apresentava quadrantanópsia inferior direita homónima e neglect do quadrante visual superior direito. A TC-CE e RM-CE evidenciaram lesão isquémica aguda cortico-subcortical da face interna do lobo occipital esquerdo. O ecodoppler dos vasos do pescoço demonstrou estenose da carótida interna esquerda <50%, sob

provável dissecção. Na angiografia convencional, além da estenose da carótida interna esquerda, notou-se ainda persistência da circulação fetal esquerda. O diagnóstico foi confirmado após realização de Angio-RM cervical com supressão de gordura. O estudo etiológico laboratorial revelou unicamente hipercolesterolemia. A doente foi medicada com varfarina 5 mg/dia e sinvastatina 20 mg/dia. Na reavaliação aos 2 meses não se verificou recorrência.

Conclusões: A possibilidade da oclusão/estenose da ACI resultar num enfarte das estruturas irrigadas pela ACP assenta sobretudo em variações anatómicas do polígono de Willis bem conhecidas.

No nosso caso, a persistência de uma configuração fetal à esquerda, caracterizada por uma artéria comunicante posterior homolateral de grande diâmetro e um segmento P1 inexistente, tornou vulnerável o território posterior a um insulto de natureza isquémica. Embora esta variante esteja presente em 10 a 32% da população, são raros os AVC descritos na literatura neste contexto. Na ausência de doença cardíaca ou ateromatólica vertebro-basilar, deve ser considerada e investigada esta possibilidade.

C17. Estenose da artéria renal - a propósito de um caso clínico

Janine Resende, Guida Silva, Judite Quintas, João Valente

Serviço de Medicina Interna – Unidade 4 Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, EPE.
E-mail: janineresende@portugalmail.pt

A estenose da artéria renal é uma das causas de hipertensão secundária, representando 2-5% dos doentes hipertensos. Em 90% dos casos, a etiologia é aterosclerótica, cuja prevalência aumenta com a idade, diabetes mellitus, doença oclusiva aorto-iliaca, doença coronária e HTA.

Doente do sexo masculino, 74 anos, sem antecedentes patológicos conhecidos, admitido por quadro súbito de défice motor à esquerda. Ao exame objectivo: vigil, colaborante, com hemiparésia esquerda grau 2, sem alterações da sensibilidade, sem sopros audíveis à auscultação cardíaca, TA 190/75 mmHg.

Dos exames subsidiários de diagnóstico realizados salienta-se: creatinina 1.4 mg/dL, potássio 3.6 mEq/L, ECG com critérios de hipertrofia ventricular esquerda, TAC cerebral com lacunas vasculares.

No internamento medicado com ramipril, bisoprolol e furosemida, mantendo níveis tensionais elevados, verificando-se agravamento da função renal (creatinina 2.72 mg/dL). Substituído o ramipril por amlodipina com melhoria da função renal e dos valores tensionais.

Perante o quadro de HTA grave de difícil controlo, associado ao agravamento da função renal com IECA e à idade avançada, colocou-se a hipótese de HTA secundária a estenose da artéria renal, hipótese essa corroborada pela atrofia renal direita encontrada na ecografia renal e à diminuição do fluxo na artéria renal direita no ecodoppler das artérias renais.

Actualmente medicado com amlodipina, bisoprolol e furosemida. Apresenta TA 160/65 mmHg e creatinina 1.63 mg/dL.

Em conclusão: em doentes idosos com HTA de novo ou refractária à terapêutica médica instituída, deverá ser sempre investigada uma causa secundária, nomeadamente estenose da artéria renal, esta principalmente sempre que esteja subjacente ou haja suspeita de aterosclerose generalizada.

C18. "Foramen ovale - Factor de risco de AVC no adulto jovem"

Daniela Mendes, Andreia Moniz, Teresa Vaio, Teresa Silva, António Jorge, Alcino Branco
Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, EPE; Vila Nova de Gaia.
E-mail: daniela.m.m.mendes@gmail.com

O *foramen ovale*, que ocorre em cerca de 27% dos adultos, é um vestígio da circulação fetal que resulta da não fusão dos *septa primum* e *secundum* e foi identificado com um factor de risco para acidente vascular cerebral.

Os autores apresentam o caso de uma doente do sexo feminino, 35 anos, trazida ao Serviço de Urgência por alteração súbita do comportamento, perda de consciência com incontinência de esfíncteres.

Antecedentes: depressão 8 anos antes; ansiedade; obesidade. Medicação habitual: L-carnitina; Manipulado para emagrecer; Suplemento alimentar; Loflazepato de etilo 1/2 + 1/2, Alprazolam 0,5 em SOS; Drospirenona/Etinilestradiol.

Ao exame objectivo: Vigil, muito agitada, discurso incoerente e desadequado. Babinski bilateral, sem outros sinais focais. Apirética, hemodinamicamente estável.

Dos exames efectuados na urgência de salientar: leucocitose com linfocitose. TC cerebral: normal. LCR: glicose 80 (N:40-76), proteínas normais; eritrócitos 115/μl; células 0/μl.

Por suspeita de encefalite vírica iniciou empiricamente Aciclovir.

Do estudo realizado posteriormente destaca-se: Função tiroideia, ficha lipídica normais. Estudo protrombótico, auto-anticorpos e marcadores víricos negativos.

RM cerebral: Em T2, sobretudo em T2 FLAIR lesões cortico-subcorticais occipitais e temporo-occipitais bilaterais, mais extensa à direita, as quais apresentam hipersinal em difusão, com correspondente hipossinal no mapa ADC – prováveis lesões de natureza isquémica recentes, em território das artérias cerebrais posteriores, as quais, assim como o tronco da basilar, não apresentam irregularidades de calibre evidenciáveis no estudo angiográfico realizado. EEG: sem alterações.

LCR: glicose e proteínas normais; eritrócitos 189/μl; células 2/μl. IgG, Albumina, Índice de IgG normais; Pesquisa de bandas oligoclonais de cadeia pesada gama negativa. VDRL e TPHA negativos. Exame bacteriológico directo e cultural negativos. Angioresonância cerebral: normal.

Ecocardiograma transesofágico: Septo interauricular anatomicamente íntegro, mas fino e móvel. Efectuado teste de contraste com soro salino agitado que foi positivo. A AE e o AAE estão livres de trombos – Exame compatível com *foramen ovale* patente.

Realizado cateterismo com encerramento do *foramen ovale* patente, sem intercorrências.

C19. Perfil Neuropsicológico de 2 casos de doença de MoyaMoya

Catarina Santos, José M. Ferro
Serviço de Neurologia e Serviço de Psiquiatria, Hospital de Santa Maria, Lisboa.
E-mail: acosta@fm.ul.pt

Introdução: A doença de MoyaMoya é uma doença neurológica rara, cujas manifestações clínicas variam de acordo com a localização e gravidade dos AVCs provocados pelas alte-

rações vasculares características desta efecção. O perfil neuropsicológico destes doentes não tem sido extensivamente analisado. Com este trabalho pretende-se traçar o perfil neuropsicológico de dois casos de doença de MoyaMoya. O protocolo neuropsicológico inclui: Bateria de Lisboa para Avaliação de Demências, "Trail Making Test", Figura Complexa de Rey, "Frontal Assessment Battery", Escala de Avaliação Psicopatológica Geral.

Casos clínicos: Caso 1: mulher de 37 anos, com o diagnóstico de MoyaMoya desde 1997. História de 4 AVCs isquémicos prévios, nos territórios da ACM e ACA ditas e um AVC hemorrágico na cabeça do núcleo caudado direito. Perfil neuropsicológico caracterizado por alterações ao nível da atenção, memória de trabalho, memória visual, iniciativa verbal, abstracção não-verbal e capacidades visuo-constructivas. Destaca-se ainda a presença de um discurso verborréico e de um temperamento hipertímico caracterizado por um humor elevado e energia excessiva. Independente para as actividades de vida diária. Caso 2: mulher de 23 anos, com o diagnóstico de MoyaMoya desde 1992. História de 3 AVCs isquémicos prévios da ACM esquerda. Cirurgia de revascularização cerebral bilateral em 1992 e 1993. Assintomática até Maio de 2007, quando iniciou um quadro de parestesias na hemiface esquerda estendendo-se ao braço esquerdo, mas sem evidência de AVC recente. Perfil neuropsicológico caracterizado por alterações ao nível da atenção, memória de trabalho, memória visual, iniciativa verbal e motora, cálculo escrito, abstracção não-verbal e capacidades visuo-constructivas. Sem outras alterações relevantes. Independente para as actividades de vida diária.

Conclusão: Apesar das diferenças de início dos sintomas, idade do diagnóstico, evolução e tratamento, verificou-se uma semelhança entre os perfis neuropsicológicos descritos, destacando-se as alterações ao nível da atenção, memória de trabalho, iniciativa verbal, memória visual e capacidades visuo-constructivas. Uma vez que a doença de MoyaMoya é diagnosticada frequentemente na infância, a avaliação neuropsicológica assume um papel relevante na monitorização do perfil cognitivo destes doentes, permitindo obter medidas quer pré e pós AVC, como pré e pós cirurgia. Estes dados poderão também ser úteis na elaboração de planos de estimulação cognitiva.

C20. Acidente vascular cerebral e unidades de cuidados continuados: a propósito de um caso clínico

Estefânia Bustabad, Carolina Martinho*, Carlos Fernandes, Sara Freitas, Helena Queiroz, Jorge Cotter
*Enfermeira chefe da Unidade.

Introdução: O acidente vascular cerebral (AVC) é uma patologia muito frequente, com elevada mortalidade e morbidade, ocupando Portugal um dos primeiros lugares a nível mundial.

A reabilitação apropriada do doente com AVC inclui fisioterapia, terapia ocupacional e fonoaudiologia precoces. O objectivo da reabilitação é permitir o retorno do doente a casa e maximizar a recuperação através de um esquema progressivo e adequado para cada paciente. O uso da terapia de contenção melhora a hemiparesia após o AVC, até mesmo anos após do evento, sugerindo que a fisioterapia pode recrutar vias neurais não utilizadas. Os autores pretendem mostrar a importância da Unidade de Cuidados Continuados na educação do doente e da família sobre o défice neurológico, na pre-

venção das complicações da imobilização tais como úlceras de decúbito, contraturas musculares, pneumonias, trombose venosa profunda, tromboembolismo pulmonar, assim como oferecer incentivos e instrução ao doente e a família para superar os défices.

Caso clínico: Mulher, 65 anos, caucasiana, antecedentes pessoais de hipertensão arterial (HTA), diabetes mellitus (DM) tipo 2 e enfarte agudo de miocárdio (EAM) em 2005, foi internada na nossa Unidade no dia 03/09/2007 para convalescência de Enfarte cerebeloso extenso à direita com transformação hemorrágica.

Ao exame objectivo estava consciente, pouco colaborante, desorientada no espaço e no tempo, com discurso verborreico e incoerente e períodos de agitação psico-motora, sem défices neurológicos focais. Não tolerava ortostatismo, apresentava hipotensões sintomáticas graves aquando das tentativas de a sentar.

A reabilitação física e social da doente, com integração da família, teve como objectivo satisfazer as necessidades básicas diárias, integrando-a em programa regular de fisioterapia. Iniciou levantes de forma progressiva e gradual com monitorização de sinais vitais e estado de consciência. Em relação à família foram efectuados vários ensinamentos sobre como prestar assistência no domicílio.

A doente teve alta 50 dias após, assintomática com o ortostatismo e apresentando uma recuperação das capacidades funcionais e cognitivas que lhe permitiam autonomia para as suas actividades diárias.

Os autores concluem que o sucesso deste caso está baseado na, integração da família nos cuidados e num programa de reabilitação, assim como na disponibilidade individualizada prestada a cada doente pelos profissionais, só possível numa unidade de cuidados continuados.

C21. O Cuidar na Dependência

Filipa Valente, Sidónia Fernandes e Susana Velhinho.

Centro Hospitalar do Baixo Alentejo – Hospital José Joaquim Fernandes – Beja.

E-mail: maria.geronimo@hbeja.min-saude.pt

O cartaz que nos propomos apresentar no congresso aborda a essência do cuidar a pessoa com alteração da sua autonomia, após sofrer um AVC, tendo por base teórica o Modelo Conceptual de Enfermagem de Nancy Ropper, utilizado na Instituição, assim como a Classificação Internacional para a Prática da Enfermagem, ainda em introdução na Instituição.

Como técnicas de saúde a trabalhar numa região envelhecida, com forte probabilidade para aquisição de patologia vascular, relacionado com os hábitos de vida menos correctos, lidamos com a pessoa na situação de doente agudo. Mas o que se pretende é a maximização do seu potencial e a atempada reabilitação, e na tentativa de promover essa recuperação a equipa multidisciplinar desta recente unidade, e à qual pertencemos, reúne esforços diários para esse efeito. A dedicação ao nosso trabalho diário é o que apontamos como motivação para o que pretendemos mostrar, tendo como objectivo dar a conhecer a nossa realidade.

Utilizaremos o método expositivo, recorrendo à imagem gráfica como forma de esquematizar o processo de dependência bio-psico-social do indivíduo inserido no seu contexto, que foi vítima de AVC e o caminho para a sua reabilitação. Iremos, também, indexar ao próprio cartaz fundamentos estatísticos, que contextualizam a Unidade de AVC desta Instituição.

Neste trabalho iremos debruçar-nos na dependência de quem vê a sua vida modificar-se vertiginosamente, necessitando de apoio e estímulo. Sempre com o intuito de beneficiar a pessoa, a família e a comunidade.

C22. O impacto psicológico da dependência funcional do doente com acidente vascular cerebral no cuidador informal

Isabel Mota Lopes¹ & Helder Rodrigues Lopes²

1-Assistente Hospitalar de Medicina Física e Reabilitação – Hospital Nossa Senhora da Graça. Tomar. 2-Estagiário de Licenciatura em Psicologia Clínica – Clínica Psicológica Prof. Carlos L. Pires. Leiria.

E-mail: isabelmotalopes@sapo.pt; hrodrigueslopes@sapo.pt

O Acidente Vascular Cerebral (AVC) é uma síndrome clínica caracterizada pela instalação súbita de um défice neurológico focal persistente como consequência da interrupção do fluxo sanguíneo para o cérebro. Constitui nos países industrializados a terceira causa de morte e é responsável por uma taxa significativa de incapacidade.

Após o AVC desencadeia-se um conjunto de alterações funcionais e comportamentais no doente com repercussões na família. No regresso a casa é um familiar, o Cuidador Informal, que irá assumir de forma permanente toda a prestação de cuidados ao doente, originando uma sobrecarga física, emocional e social e consequentemente depressão, ansiedade e stresse.

O objectivo deste estudo foi analisar a relação entre a independência funcional dos doentes com Acidente Vascular Cerebral (AVC) e o grau de depressão, ansiedade, stresse, sobrecarga física, emocional e social dos seus cuidadores informais.

O estudo consistiu na aplicação de questionários a doentes com AVC (n=64) e respectivos cuidadores informais (n=64), seleccionados na Consulta Externa da Unidade de AVC do Hospital Distrital de Faro.

A sobrecarga financeira dos cuidadores e os mecanismos de eficácia e de controlo não estavam correlacionados com a Medida de Independência Funcional dos doentes com AVC.

As sub-escalas da Medida de Independência Funcional que avaliam o auto-cuidado e comunicação no doente estavam negativamente correlacionadas com as sub-escalas do Questionário de Avaliação do Impacto Físico, Emocional e Social do Cuidador Informal que avaliam a sobrecarga emocional e reacções às exigências.

Um défice de comunicação no doente é preditor da existência de estados de depressão maior nos cônjuges cuidadores e de ansiedade nas esposas cuidadoras, estas últimas também apresentam uma tendência maior para a sobrecarga emocional e financeira e maior dependência de suporte familiar. O doente com dependência funcional para o auto-cuidado influencia negativamente os estados de stresse e implicações na vida pessoal mais nas esposas cuidadoras.

A existência de uma maior dependência funcional do doente com AVC resulta numa maior satisfação do Cuidador Informal com o seu papel e com o familiar doente.

Os resultados permitem concluir que os factores da incapacidade funcional dos doentes com AVC têm um impacto psicológico negativo nos cuidadores informais.

C23. Ombro Doloroso no Hemiplégico - Da Prevenção à Reabilitação

Tiago Ribeiro, Susana Santos, Mafalda Bártole, Lília Martins, Renato Nunes

Serviço de Medicina Física e Reabilitação, Centro Hospitalar de Coimbra.

E-mail: tiagojr@gmail.com

Introdução: O ombro doloroso é uma complicação usual no doente hemiplégico pós-AVC, apresentando frequências até 84%. A hemiplegia provoca várias alterações fiso-patológicas que condicionam inúmeras patologias, sendo as mais frequentes a subluxação gleno-umeral, o síndrome de dor regional complexa (SDRC), a capsulite adesiva, a deformidade espástica e a lesão da coifa dos rotadores. O diagnóstico diferencial entre as inúmeras causas de omalgia é difícil, pelo que se torna essencial o conhecimento dos mecanismos de lesão, assim como os procedimentos diagnósticos.

Objectivos: Revisão dos aspectos mais importantes relacionados com o ombro doloroso no hemiplégico, nomeadamente, mecanismo de lesão, etiologia, diagnóstico, prevenção, tratamento farmacológico e reabilitação funcional.

Metodologia: Foi realizada uma pesquisa de artigos publicados na base de dados Medline/Pubmed e Índice de Revistas Médicas Portuguesas, entre Janeiro de 2000 e Novembro de 2007, usando os termos: stroke; shoulder pain; Rehabilitation. Foram consultados endereços específicos do world wide web.

Resultados: O ombro doloroso é frequente no hemiplégico tendo uma etiologia multifactorial. A predisposição patológica do ombro do hemiplégico deve-se a vários factores, nomeadamente, fragilidade capsulo-ligamentar e musculotendinosa relacionada com a idade, défice motor associado ao suporte do peso do membro superior e a localização da espasticidade predominantemente nos músculos rotadores internos e adutores, predispondo para a sub-luxação. As causas são inúmeras, devendo cada situação ser devidamente diagnosticada e tratada.

O exame objectivo é essencial ao diagnóstico, podendo ser complementado com meios imagiológicos e electro-fisiológicos.

A prevenção, o tratamento sintomático e a reabilitação funcional devem ser direccionados à causa, e visam a inibição do estímulo nociceptivo (analgésicos, anti-inflamatórios não esteróides, agentes físicos), contrariar posições viciosas, manter a coaptação gleno-umeral (através do uso de suporte do membro superior – sling e/ou estimulação eléctrica funcional dos músculos supra-espinhoso e deltóide), evitar a espasticidade, a atrofia muscular e óssea. No caso do SDRC persistente pode usar-se o bloqueio simpático regional.

Conclusão: O conhecimento das diferentes causas de omalgia no hemiplégico é fundamental na prevenção e orientação diagnóstica. O tratamento não deve ser descurado, uma vez que o ombro doloroso acaba por comprometer todo o processo de reabilitação.

Palavras-chave: Omalgia, Hemiplegia, Reabilitação.

Resumos das Comunicações Orais

A. Via Verde para o AVC. Experiência do Hospital de São Marcos.

João Cerqueira, Margarida Rodrigues, Ricardo Maré, Carla Ferreira, João Ramalho Fontes, em nome da Unidade de AVC.

Serviço de Neurologia, Hospital de São Marcos, Braga.

E-mail: a.margarida.r@gmail.com

Introdução: A Unidade de AVC do Hospital de São Marcos abriu a 5 de Fevereiro de 2007, começando também a funcionar a Via Verde do AVC, recebendo doentes encaminhados pelo INEM e também activações intra-hospitalares, do SU ou dos internamentos. Apresentamos a análise dos primeiros 10 meses de funcionamento da “Via Verde” no hospital de São Marcos, comparando entre casos encaminhados pelo INEM e de outra proveniência.

Métodos: Registo prospectivo de todos os doentes encaminhados para a Via Verde do AVC, independentemente da sua origem, entre 5 de Fevereiro e 5 de Dezembro de 2007. Utilização de medidas de estatística descritiva e uma análise simples de frequências usando o teste do chi-quadrado.

Resultados: Nos 10 meses houve 279 activações de Via Verde, das quais 2/3 pelo INEM, com distribuição equilibrada por géneros (50%: 50%). Curiosamente, apesar de a idade média de ambos os grupos de doentes ser semelhante, os casos mais novos chegaram-nos pelo INEM (25 a 85 anos, não-INEM 45 a 83 anos) embora esta diferença não seja estatisticamente significativa.

O número de doentes que não tinha AVC é semelhante em ambos os grupos (16%), sendo os diagnósticos mais frequentes crises epiléticas, lipotímias e distúrbios funcionais. Dos doentes com AVC, 70% tinha um enfarte e 20% uma hemorragia intracerebral, sendo esta distribuição semelhante em ambos os grupos. Uma em cada 6 activações de Via Verde resultou em trombólise, correspondendo a 1/5 dos AVCs e menos de 1/3 dos enfartes. A proveniência do doente (INEM ou não-INEM) não afectou este resultado. Dos doentes que não fizeram trombólise, metade tinham contra-indicações e 1/10 tinha enfartes clinicamente extensos (pontuavam mais de 22 pontos na escala NIHSS). As contra-indicações mais comuns (25% cada) são: chegar com mais de 3h desde o início da clínica, hora de início desconhecida e hipocoagulação. A percentagem de doentes com enfarte que não fez trombólise por chegar após as 3h do início da clínica é semelhante em ambos os grupos (8%).

Discussão: A articulação com o INEM tem sido fundamental na avaliação emergente destes doentes permitindo um acesso mais rápido aos cuidados neurológicos. Apesar de tudo, uma percentagem importante dos doentes referenciados não apresentava AVC.

Existe ainda uma janela de oportunidade para oferecer a possibilidade de trombólise a doentes com clínica há mais de três horas, no âmbito de ensaios clínicos.

É vital perseverar no ensino à população de que o AVC é uma emergência.

B. Identificação de potenciais obstáculos no tratamento agudo do AVC num hospital central

Nadine Ferreira, Cátia Carmona, Irene Mendes, Fernando Pita, Miguel Viana-Baptista

Serviço de Neurologia - Hospital Garcia de Orta EPE, Almada.
E-mail: nadelisa@netcabo.pt

Introdução: Segundo os números da Direcção Geral de Saúde, a unidade hospitalar a que nos reportamos recebeu no ano de 2004 o maior número de Acidentes Vasculares Cerebrais (AVCs) dos hospitais da Administração Regional de Saúde de Lisboa e Vale do Tejo (n=1185), pelo que o problema do tratamento agudo do AVC adquire neste contexto particular relevância.

Nos primeiros 6 meses de funcionamento da Via Verde / Unidade de AVC daquele hospital, foram encaminhados pelos circuitos preferenciais (Via Verde) apenas 27 doentes referenciados pelo INEM e 22 doentes referenciados pelos médicos do Serviço de Urgência.

Objectivos: Identificar, a diferentes níveis, potenciais obstáculos no encaminhamento prioritário dos doentes com AVC naquela unidade hospitalar.

Metodologia: Utilizando um inquérito estruturado relativamente aos sinais de alerta do AVC e à forma de activação da via verde foram inquiridos dois grupos distintos de intervenientes hospitalares: 1. Todos os médicos do SU (profissionais que no decurso destes 6 meses realizavam a triagem dos doentes admitidos); 2. Médicos, enfermeiros e auxiliares do Serviço de Neurologia.

Resultados: Foram incluídos um total de 34 médicos dos quais 26 pertenciam ao Serviço de Urgência. Da análise dos resultados do inquérito realizado no Serviço de Urgência verificamos que nenhum dos médicos nomeou de forma correcta os sinais de alarme para o AVC e apenas 2 (7,7%) destes profissionais enumeraram os 3 sinais de alarme entre vários sintomas descritos. Dezasseis (61,5%) dos inquiridos sabe como activar a Via Verde intra-hospitalar. Quanto aos médicos neurologistas, apenas 25 % enumerou de forma correcta os sinais de alarme para o AVC e todos sabem como activar a Via Verde intra-hospitalar. Os dados referentes aos inquéritos preenchidos pelos restantes profissionais do serviço de neurologia estarão disponíveis à data da comunicação. A fraca participação dos médicos do serviço de urgência compromete os resultados apresentados.

Discussão: A redução do intervalo de tempo entre o início dos sintomas e o início do tratamento constitui um objectivo prioritário na terapêutica específica do AVC. Para atingir este objectivo é necessário intervir a diferentes níveis. Os nossos resultados sugerem que mesmo a nível intra-hospitalar é necessário continuar a reforçar a mensagem dos sinais de alerta e da forma de activação da via-verde intra-hospitalar. Uma intervenção dirigida à comunidade, contemplando os sinais de alerta aprovados pela SPAVC, mas simplificando a mensagem e dando-lhe maior consistência, poderá igualmente ser considerada.

Agradecimentos: Dr.^a Maria Francisca Delerue (Directora do Serviço de Urgência do HGO); Enfermeiro Mário Cavaleiro (Enfermeiro Chefe Serviço de Neurologia do HGO).

C. Trombólise endovenosa no AVC: avaliação de protocolo para redução do tempo porta-agulha

Vítor Tedim Cruz, André Oliveira, Miguel Milheiro, Carlos Veira, Peter Grebe, Paula Ribeiro, Leal Loureiro, Paula Coutinho

Serviço de Neurologia, Hospital São Sebastião, Santa Maria da Feira.
E-mail: vitor.cruz@hospitalfeira.min-saude.pt

Introdução: Nos últimos três anos tem aumentado o número de centros que disponibilizam tratamento trombolítico em Portugal. Um dos parâmetros com maior repercussão na qualidade deste procedimento é o intervalo de tempo porta-agulha. De acordo com os dados disponíveis a nível nacional, este intervalo (80 minutos) contribui significativamente para o atraso entre o início dos sintomas e o tratamento (150 minutos).

Objectivo: Avaliar a qualidade da via intra-hospitalar no AVC, após implementação de um protocolo para início rápido de trombólise.

Doentes e métodos: Num hospital que serve uma população de 384000 habitantes, foi estruturada em Abril de 2005 uma “via verde” intra-hospitalar para agilizar a identificação, abordagem e tomada de decisão nos doentes com AVC candidatos a fibrinólise. Foi efectuado um estudo retrospectivo, incluindo os doentes que realizaram trombólise entre Maio de 2005 e Novembro de 2007, e utilizando dados do registo internacional de trombólises (SITS). Foi analisada a evolução dos vários intervalos de tempo (entre os sintomas e o início do tratamento) e efectuada comparação com os registos nacional e internacional.

Resultados: Foram incluídos 90 doentes (idade média 69 anos; 62% homens). No primeiro ano foram tratados 0,4 doentes/semana, no segundo ano 0,6 doentes/semana e no terceiro ano 1,02 doentes/semana. O tempo médio entre o início dos sintomas e a chegada ao hospital foi 78 minutos (nacional: 61 minutos; internacional: 65 minutos). O tempo porta-TAC foi em média 17 minutos (primeiro ano: 23 minutos; segundo ano: 18 minutos; terceiro ano: 15 minutos), enquanto a nível nacional foi 34 minutos e internacional 25 minutos. O tempo porta-agulha médio foi 46 minutos (primeiro ano: 61 minutos; segundo ano: 50 minutos; terceiro ano: 45 minutos), enquanto a nível nacional foi 80 minutos e internacional 66 minutos.

Discussão: O protocolo utilizado permitiu obter, logo desde a implementação, intervalos de tempo que cumpriam as recomendações internacionais (NINDS). Acresce que ao longo dos anos, a par com o aumento do número de doentes tratados por semana, o tempo porta-agulha se tem reduzido de forma sustentada (menos 23 minutos que a média nacional em 2007). Esta estratégia permitiu que o tempo global para início do tratamento seja actualmente 13 minutos inferior à média nacional, compensando inclusivamente uma maior demora na chegada ao hospital. A difusão de um protocolo intra-hospitalar semelhante a nível nacional pode melhorar os índices de qualidade do procedimento, criando condições para otimizar a relação custo-eficácia da trombólise em Portugal.

D. Trombólise endovenosa com rt-PA no enfarte cerebral agudo. Experiência do Hospital de São Marcos

Margarida Rodrigues, João Cerqueira, Ricardo Maré, Carla Ferreira, João Ramalho Fontes, pela Unidade de AVC

Braga
E-mail: a.margarida.r@gmail.com

Introdução: A Unidade de AVC (UAVC) do Hospital de São Marcos, abriu a 5 de Fevereiro de 2007, permitindo a realização de trombólise endovenosa no enfarte cerebral agudo. Foi estabelecida uma “Via Verde” intrahospitalar, que pode ser

activada a partir da “Via Verde” pré-hospitalar (coordenação - INEM), ou do Serviço de Urgência e enfermarias.

Objectivos: Analisar e descrever os dados relativos aos doentes submetidos a trombólise nos primeiros dez meses de funcionamento da UAVC.

Verificar se existem diferenças entre os doentes encaminhados pelo INEM e os restantes.

Comparar com os dados descritos no estudo prospectivo internacional SITS-MOST.

Métodos: De 5 de Fevereiro a 5 de Dezembro de 2007, registaram-se todos os doentes consecutivamente submetidos a trombólise. Procedeu-se a análise estatística descritiva e análise simples de frequências (teste chi-quadrado).

Resultados: Foram realizadas 47 trombólises, sendo a distribuição entre géneros equiparável e a média de idades de 69,1 anos (40 a 84). O tempo médio clínica-agulha foi de 134 minutos e o porta-agulha 51. À admissão, 23,4% dos doentes apresentavam pontuação na NIHSS entre 5 e 7, 34% de 8 a 14, e 42,6% superior a 15. O valor médio foi de 13, diminuindo para 10 às 2 horas após trombólise e 6 à data de alta. Sete (14%) doentes sofreram algum tipo de hemorragia cerebral nos 7 dias após tratamento, sendo 8,5% hemorragias petequiais, 4,2% hemorragias no local do enfarte, e 2,3% hemorragias à distância. A mortalidade global foi 6,4% (3 doentes) aos 30 dias, sendo 1 das mortes considerada directamente relacionada com a trombólise (2,1%). Comparando a referência INEM - não INEM verifica-se uma média de idades mais avançada (71,6 INEM; 64,2 não INEM) e pontuação NIHSS mais elevada à admissão (média NIHSS 14 - INEM; 12 - não INEM) nos doentes referenciados pelo INEM. Por outro lado, nestes existe uma redução do tempo porta-agulha (INEM - 45,5 minutos; não INEM - 62,4).

Discussão: Apesar do número de trombólises efectuado não permitir obter conclusões significativas, nomeadamente em relação às complicações, a partir da análise dos dados verifica-se que a caracterização dos doentes, a demora média até ao tratamento e a evolução posterior é semelhante entre os doentes tratados na nossa UAVC e os referidos no SITS-MOST. Tal facto é motivador e indica que esta terapêutica é segura e eficaz mesmo em centros de constituição recente, encorajando a formação de novas UAVC, e estimulando o empenho do INEM na manutenção da “Via Verde” pré-hospitalar.

E. Angioedema: complicação do tratamento do AVC agudo com rt-PA

Anabela Valadas, Filipa Falcão, Teresa Pinho e Melo
Unidade de Acidentes Vasculares Cerebrais, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria.
E-mail: Fanavaladas@sapo.pt

Introdução: O tratamento do Acidente Vascular Cerebral (AVC) isquémico agudo com rt-PA tem como risco mais temido a transformação hemorrágica do enfarte. No entanto, outras complicações menos frequentes podem pôr em risco a vida do doente. Descrevemos 6 casos de angioedema em doentes com AVC agudo no decurso de tratamento com rt-PA.

Método: Todos os doentes com AVC agudo internados na Unidade de AVC tratados com rt-PA são prospectivamente registados numa base de dados. Desta base de dados foram seleccionados todos os doentes, incluídos entre Junho de 2003 e Novembro de 2007, que apresentaram como complicação angioedema.

Resultados: Dos 166 doentes com AVC agudo tratados com rt-PA, 6 (3,6%) tiveram como complicação precoce angioedema. Em 5 doentes o enfarte era do território da Artéria Cerebral Média (ACM) (3 direita, 2 esquerda), quatro dos quais com compromisso insular; e num do território Vertebro-basilar. 5 doentes fizeram terapêutica com IECA (1 medicação prévia; 2 medicação na fase aguda; 2 ambas). Em 4 casos o quadro iniciou-se por angioedema da língua (em 2 casos início na hemilíngua contralateral ao hemisfério cerebral enfartado), com extensão à face em 2 casos, com edema da glote em 2 casos. Nos outros 2 casos, 1 apresentou-se com edema da face e urticária generalizada e o outro com tosse e disфонia. Num caso o angioedema surgiu durante a perfusão de rt-PA e em 5 casos logo após o final da perfusão de rt-PA. Todos os doentes foram tratados com corticoides e anti-histamínicos, 2 fizeram adrenalina IM e 2 necessitaram de suporte ventilatório invasivo. No caso em que o angioedema surgiu durante a perfusão de rt-PA, este foi suspenso precocemente. Em todos os casos houve boa resposta à terapêutica instituída com paragem da progressão e regressão total do angioedema.

Discussão / Conclusão: Na literatura estão descritos 2 a 5% de casos de angioedema após tratamento do AVC agudo com rt-PA, mais frequente nos doentes medicados previamente com IECA. Nos actuais protocolos de actuação não há restrição ao uso de IECA nem chamada de atenção especial para vigilância de angioedema da língua durante e logo após a perfusão de rt-PA. Sugerimos que as normas de procedimento no tratamento do AVC agudo com rt-PA sejam revistas no sentido de incluir parâmetros de vigilância e controlo do angioedema. Serão necessários estudos mais alargados para avaliar a possível associação entre IECA e rt-PA e futura limitação do uso de IECA na terapêutica fibrinolítica.

F. Hematoma intracerebral à distância como complicação do rt-PA no AVC agudo

Filipa Falcão, Patrícia Canhão, Teresa Pinho e Melo
Unidade de Acidentes Vasculares Cerebrais, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria.
E-mail: fnfalcao@net.sapo.pt

Introdução: A hemorragia cerebral é a complicação mais temível da terapêutica fibrinolítica no AVC agudo. A diferentes padrões de transformação hemorrágica parecem estar associados mecanismos fisiopatológicos distintos. Os hematomas à distância (remotos em relação ao infarto) sugerem patologia cerebral pré-existente.

Método: Todos os doentes internados na Unidade de AVC com AVC agudo tratados com rt-PA são prospectivamente registados numa base de dados. Desta base de dados foram seleccionados todos os doentes, incluídos entre Junho de 2003 e Novembro de 2007, que apresentaram como complicação hematoma intracerebral à distância.

Casos Clínicos: Apresentamos 3 casos de hematoma intracerebral à distância na série de 166 doentes com AVC agudo tratados com rt-PA endovenoso. **Caso 1** - Homem, 48 anos, com AVC isquémico do território da artéria cerebral média (ACM) direita (NIHSS 9) tratado com rt-PA aos 140 minutos e com melhoria neurológica imediata (NIHSS 4). A TC CE (2º dia) e RM CE (6º dia) revelaram hematomas bi-occipitais. O doente teve alta com NIHSS 2 e Rankin 2; faleceu aos 2 meses de causa não neurológica (tumor do pulmão). **Caso 2** - Mulher, 66 anos, com AVC isquémico do território da ACM

esquerda (NIHSS 14) tratada com rt-PA (metade da dose prevista por gengivorragia) aos 180 minutos, com NIHSS 4 no final da perfusão. A 2ª TC CE (4º dia) evidenciou hematoma caudado-capsular contralateral ao infarto cerebral. Recuperação parcial: NIHSS 3 e Rankin 1 na alta; Rankin 1 aos 3 meses. **Caso 3** - Mulher, 76 anos, com AVC isquémico cardioembólico do território da artéria cerebral posterior direita, após administração de rt-PA aos 180 minutos melhorou de NIHSS 6 para 3. A 2ª TC CE (4º dia) mostrou leucoaraiosis, infarto occipito-talâmico direito com transformação hemorrágica petequial e hematoma occipital esquerdo. A RM CE com estudo de difusão (5º dia) mostrou cavernoma occipital esquerdo com hemorragia recente. A doente recuperou parcialmente: NIHSS 2 e Rankin 1 na alta; Rankin 1 aos 3 meses.

Discussão / Conclusão: 1,8% dos doentes tratados com rt-PA apresentaram hematoma à distância, percentagem semelhante à descrita noutras séries de doentes (1,3% NINDS; 3,7% ECASS 1; 2,0% ECASS 2; 3% SITS-MOST). Admitimos como causas possíveis para os hematomas que identificámos: metastização cerebral/discrasia hemorrágica associada a neoplasia, angiopatia hipertensiva e cavernoma. Os nossos casos reforçam a necessidade de investigar os doentes com hematomas à distância após rt-PA de forma a excluir outra patologia subjacente. A presença de hematomas à distância não parece influenciar o prognóstico.

G. Prevalência da doença de Fabry e de CADASIL em Portugal em doentes jovens com um primeiro Acidente Vascular Cerebral: Resultados do estudo PORTYSTROKE.

Miguel Viana-Baptista¹, Susana Ferreira², Teresa Pinho e Melo³, Marta Carvalho⁴, Vítor Tedim Cruz⁵, Cátia Carmona¹, Fernando Silva⁶, Carla Ferreira⁷, Assunção Tuna⁸, Miguel Rodrigues⁹, André Leitão¹⁰, Amélia Nogueira Pinto¹¹, João Paulo Gabriel¹², Sofia Calado¹³, João Paulo Oliveira² e José Manuel Ferro³, em nome do grupo de investigadores do PORTYSTROKE (screening genetic conditions in Portuguese Young STROKE patients).

1-Serviço de Neurologia Hospital Garcia de Orta, Almada; 2-Serviço de Genética Médica Hospital de São João, Porto; 3-Serviço de Neurologia Hospital de Santa Maria, Lisboa; 4-Serviço de Neurologia Hospital de São João, Porto; 5-Serviço de Neurologia Hospital de São Sebastião, Feira; 6-Serviço de Neurologia Hospital da Universidade de Coimbra; 7-Serviço de Neurologia Hospital de São Marcos, Braga; 8-Serviço de Neurologia Hospital de Santo António, Porto; 9-Serviço de Neurologia Hospital de São Bernardo, Setúbal; 10-Serviço de Neurologia Centro Hospitalar dos Covões, Coimbra; 11-Serviço de Neurologia Hospital Fernando de Fonseca; 12-Serviço de Neurologia Hospital de São Pedro, Vila Real; 13-Serviço de Neurologia Hospital de Egas Moniz, Lisboa.
E-mail: vbaptista@hgo.min-saude.pt

Introdução: Numa percentagem significativa dos casos a etiologia do acidente vascular cerebral (AVC) no jovem permanece por esclarecer, mesmo quando são efectuadas investigações exaustivas. A doença de Fabry e o CADASIL (Cerebral autosomic dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leucoencephalopathy) são doenças monogénicas raras que podem determinar a ocorrência de AVC em idade jovem. Não existem até à data, dados consistentes que permitam estimar a prevalência destas entidades no doente jovem com AVC, nem seleccionar os casos nos quais a sua investigação deva ser considerada. Em Portugal, não existem quaisquer dados sobre esta eventual relação.

Metodologia: Foi efectuado um estudo prospectivo multicêntrico, no qual durante um ano (Novembro de 2006 a Outubro de 2007) foram incluídos todos os doentes jovens (idade compreendida entre os 18 e os 55 anos) com um primeiro AVC, admitidos em 12 Serviços de Neurologia do país. Foram compilados dados demográficos, clínicos e imagiológicos. A identificação das entidades foi realizada mediante pesquisa das respectivas mutações genéticas (no caso da doença de Fabry com sequenciação completa do gene GLA, no CADASIL com sequenciação dos exões 4,11,18,19 do gene do NOTCH3 – aqueles em que foram mais vezes encontradas mutações em doentes portugueses).

O estudo foi aprovado pelas Comissões de Ética de todos os hospitais e pela Comissão Nacional de Protecção de Dados. Todos os doentes assinaram o consentimento informado.

Resultados Preliminares: Foram avaliados 493 doentes, 60,9% do sexo masculino, com idade média de 45,4±7,7 anos. Nesta população, 89,9% dos doentes apresentava pelo menos um factor de risco para doença cardiovascular, sendo os mais frequentes, os seguintes: 48,3% consumo de álcool, 47,3% hipertensão arterial, 45,0% dislipidémia e 36,7% tabagismo.

Os eventos vasculares foram os seguintes: AVC isquémico 73,0% (causas presumíveis: 26,9% doença de pequenos vasos, 22,0% cardioembolismo, 15,1% doença de grandes vasos, 7,4% outras causas e 29% sem causa identificada), AVC hemorrágico 23,3% (sendo que destes 32,9% correspondiam a hemorragia subaracnóideia) e trombose venosa cerebral 2,8%.

Discussão / Conclusões: Serão divulgadas as prevalências da Doença de Fabry e de CADASIL nesta população, o que poderá permitir uma melhor orientação das estratégias de diagnóstico etiológico na população jovem com AVC em Portugal.

Patrocínio: GENZYME-Portugal.

H. Concordância entre Enfermeiros e Médicos na escala National Institute of Health abreviada na fase aguda do acidente vascular cerebral

Marisa Biscaia, Miguel Rodrigues, Rui Maltez Guerreiro, José Manuel Almeida, José Pinto Marques
Serviço de Neurologia, Unidade de AVC, Centro Hospitalar de Setúbal E.P.E.
E-mail: biscaiamarisa@sapo.pt

Introdução: A escala National Institute of Health (NIHSS) é correntemente utilizada em Unidades de AVC (UAVC), sendo fiável quando aplicada por vários profissionais de saúde. Uma forma abreviada da escala já demonstrou ser útil na identificação de doentes com AVC no pré-hospitalar. Existe pouca informação sobre avaliação seriada na fase aguda com uma escala abreviada aplicada por Enfermeiros.

Objectivos: Avaliar a concordância entre Enfermeiros e Médicos na escala NIHSS abreviada na avaliação sucessiva de doentes numa UAVC.

Métodos: Estudo prospectivo, observacional, com aplicação de uma escala NIHSS abreviada em doentes internados numa UAVC. Utilizam-se os itens 1, 4, 5, 6 e 10. As avaliações médicas são feitas por 7 Neurologistas certificados na escala NIHSS e por Enfermeiros da UAVC com treino prévio na escala. A aplicação da escala por Enfermeiros é feita de forma independente. Sendo um estudo pragmático, não há ocultação das observações dos dias anteriores ou do Médico, mas é estimulada a aplicação da escala sem consultar outras avalia-

ções. Utiliza-se os coeficientes kappa ponderado e de Spearman para avaliar a concordância.

Resultados: De 185 doentes admitidos, foram excluídos 14 sem diagnóstico de AVC na fase aguda e 7 sem avaliações emparelhadas de Enfermeiros e Médicos. Dos 164 doentes restantes (62,8% sexo masculino) obtiveram-se 443 avaliações emparelhadas, correspondendo a 87,8% de AIT/AVC isquémicos e 12,2% hemorragias parenquimatosas, com média de idades de 67,4 anos. A média de internamento foi de 4,1 dias.

Os valores de NIHSS na escala completa (Médico) situaram-se entre 0 e 37. A concordância entre Enfermeiro e Médico na escala abreviada (kappa ponderado) é de 0,83, sendo a correlação entre observações (coeficiente de Spearman) de 0,95 ($p < 0,001$)

A concordância foi mínima para o item disartria (kappa ponderado = 0,72) e máxima para os itens motores (kappa ponderado = 0,82). As avaliações na admissão apresentaram uma concordância inferior às subsequentes (kappa ponderado 0,78 versus 0,84).

Conclusões: Num estudo pragmático, a escala NIHSS abreviada, aplicada diariamente por Enfermeiros numa UAVC, mostrou uma excelente concordância e correlação com a avaliação feita por Médicos. O presente estudo não incluía ocultação da avaliação do Médico, mas por regra as avaliações diárias do Enfermeiro são anteriores às do Médico e este último avalia os doentes sem conhecer a avaliação do Enfermeiro. Conclui-se que para os itens seleccionados, a avaliação de Enfermagem é fidedigna e permite avaliar a situação neurológica diária de forma semelhante à avaliação médica.

I. AVC em Portugal - futuro de uma epidemia

Miguel Rodrigues¹, Manuel Correia²

1- Serviço de Neurologia e Unidade de AVC, Centro Hospitalar de Setúbal. 2- Serviço de Neurologia, Hospital Geral de Santo António, Centro Hospitalar do Porto.
E-mail: mig.rodrigues@netcabo.pt

Introdução: A incidência de AVC em Portugal é elevada, como demonstrado por estudos no Norte de Portugal e Torres Vedras. Há assimetrias entre populações Urbanas e Rurais e aumento da incidência com a idade. Portugal tem o 14º índice mundial de envelhecimento e sem melhores estratégias de prevenção primária, o aumento dos idosos até 2050 aumentará a taxa de incidência de AVC.

Objectivos: Avaliar a evolução da taxa de incidência de AVC resultante do envelhecimento populacional até 2050.

Métodos: Utilizaram-se os estudos de base populacional realizados no Norte e Torres Vedras, apenas com casos incidentes (primeiro AVC na vida). Calcularam-se as taxas de incidência específicas por grupo etário, na perspectiva Urbana (Norte Urbano + Torres Vedras Urbano) e Rural (Norte Rural + Torres Vedras Rural). Produziram-se taxas quinquenais desde 2000 a 2050, multiplicando as taxas específicas pelos grupos etários das projecções populacionais (considerando fertilidade baixa) para Portugal até 2050. Os resultados são expressos como taxa (intervalos de confiança de 95%) por 100000 habitantes.

Resultados: Nas zonas urbanas, a taxa de incidência evoluiu de forma linear desde 250,9 (228,4-273,4) em 2000 até 482,2 (436,9-527,5) em 2050, correspondendo a um aumento quinquenal médio de 6,8%. No sexo masculino os valores oscilam entre 234,1 (200,4-267,8) e 426,8 (362,0-491,6) e no sexo feminino entre 266,9 (236,3-297,5) e 533,1 (468,7-597,4).

As taxas nas áreas rurais apresentam um incremento linear de 2000 a 2050 de 308,9 (275,3-342,4) até 633,6 (558,0-709,2) (aumento quinquenal médio de 7,5%) entre 309,6 (272,3-346,9) e 636,0 (561,0-711,1) no sexo masculino e entre 304,6 (257,5-351,7) e 636,3 (525,8-746,7) no sexo feminino.

O incremento da incidência resulta do aumento dos indivíduos acima de 84 anos até 2025, e entre 45 e 84 anos após 2025.

O número total de primeiros AVC em Portugal evoluirá de 21500 até 37252 (25,7% com 85 ou mais anos) em 2050 aplicando taxas urbanas e entre 26470 e 48945 (21,8% com 85 ou mais anos) utilizando taxas rurais.

Um cenário de fertilidade média não altera o número absoluto de AVCs em 2050 mas levará a taxas de incidência global inferiores em 2050 (evolução quinquenal urbana de 5,7% e rural de 6,4%).

Conclusões: Sob a hipótese da estabilidade das incidências de AVC por grupo etário calculadas em 2000, a incidência global duplicará até 2050. Este aumento decorre da baixa fertilidade e aumento dos idosos, com impacto clínico significativo, já que estes são frequentemente excluídos das terapêuticas de fase aguda.

J. O haplogrupo mitocondrial H1 reduz o risco de AVC isquémico

Alexandra Rosa¹, Benedita V. Fonseca¹, Tiago Krug¹, Helena Manso^{1,2}, Liliana Gouveia³, Isabel Albergaria², Gisela Gaspar², Ricardo Taipa⁴, João Paulo Gabriel⁵, Manuel Correia⁴, Miguel Viana-Baptista⁶, Rita Moiron Simões⁷, Amélia Nogueira Pinto⁷, Carla Ferreira⁸, João Ramalho Fontes⁸, Ilda Matos⁹, Mário Rui Silva⁵, Gabriela Lopes⁴, José M. Ferro³, Astrid M. Vicente^{1,2}, Sofia A. Oliveira¹

1-Instituto Gulbenkian de Ciência, Oeiras; 2-Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, Lisboa; 3-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Lisboa; 4-Serviço de Neurologia, Hospital Geral de Santo António, Porto; 5-Serviço de Neurologia, Hospital de São Pedro, Vila Real; 6-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada; 7-Serviço de Neurologia, Hospital Fernando Fonseca, Amadora; 8-Serviço de Neurologia, Hospital São Marcos, Braga; 9-Serviço de Neurologia, Hospital Distrital de Mirandela, Mirandela.
E-mail: soliveira@igc.gulbenkian.pt

Introdução e Objectivos: A contribuição genética para os AVCs está firmemente estabelecida mas tem-se revelado difícil identificar as variantes de susceptibilidade genética, possivelmente porque apenas genes nucleares foram intensivamente investigados até hoje. Mutações, polimorfismos e haplogrupos no DNA mitocondrial foram implicados em várias patologias em que os AVCs são uma das manifestações clínicas. O objectivo deste estudo do tipo caso-controlo é avaliar a contribuição do genoma mitocondrial no risco de AVCs isquémicos e na idade com que se apresenta o primeiro AVC.

Metodologia: Genotipámos 28 polimorfismos mitocondriais que definem os principais haplogrupos Europeus, em 534 pacientes com AVCs isquémicos e 499 controlos recolhidos em Portugal, e testámos a sua associação alélica e em haplogrupos com o risco e idade de apresentação de AVCs isquémicos.

Resultados: O haplogrupo H1 foi observado significativamente menos frequentemente em pacientes do que em controlos (razão de probabilidades [RP]=0.61, intervalo de confiança [IC] de 95%=0.45-0.83, $p=0.005$), quando se compara cada haplogrupo com todos os outros agrupados. Inversamente, as linhagens mitocondriais pre-HV/HV e U surgem como potenciais factores genéticos que aumentam o

risco para AVCs isquémicos (RP=3.14, IC de 95%=1.41-7.01, $p=0.004$, e RP=2.87, IC de 95%=1.13-7.28, $p=0.022$, respectivamente). Os polimorfismos 3010GA, 7028CT e 11719GA influenciam significativamente o risco de AVC, sendo que o seu estado alélico no haplogrupo H1 corrobora o seu efeito protector. Nenhum dos polimorfismos ou haplogrupos testados está fortemente associado com a idade de apresentação desta patologia.

Conclusões: O nosso estudo sugere que vários haplogrupos mitocondriais alteram o risco de AVC mas não influenciam a idade com que estes se manifestam pela primeira vez.

L. Craniectomia descompressiva no enfarte maligno da artéria cerebral média

Ana Teresa Vide, João Massano¹ e Elsa Azevedo¹, pelo Grupo de Doença Vascular Cerebral do Hospital de São João

1-Hospital S. João, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto. E-mail: ana_teresavide@yahoo.com

Introdução: O enfarte maligno da artéria cerebral média (ACM) é uma situação emergente, constituindo mais de 10% de todos os AVC, com uma taxa de mortalidade de cerca de 80%. A principal causa de morte é o edema cerebral grave com aumento da pressão intracraniana, herniação cerebral, coma e morte. A hemicraniectomia descompressiva é um procedimento cirúrgico que visa reduzir a pressão intracraniana e diminuir a área de tecido afectado, melhorando o prognóstico.

Objectivos: Avaliação da experiência inicial em hemicraniectomia descompressiva como tratamento de enfarte maligno da ACM num hospital universitário.

Metodologia: Incluíram-se os doentes com enfarte maligno da ACM submetidos a hemicraniectomia descompressiva de Novembro 2000 a Setembro 2007. O diagnóstico e a indicação para craniectomia basearam-se em parâmetros clínicos e imagiológicos, considerando os critérios de selecção utilizados em ensaios multicêntricos. Analisaram-se idade, sexo, lateralidade do território afectado, estado neurológico na admissão (NIH Stroke Scale – NIHSS, e Escala de Comas de Glasgow – ECG), realização de trombólise, ECG pré-cirurgia, desvio da linha média na tomografia cerebral (TC), tempo sintomas-cirurgia e tamanho da craniectomia. Efectuou-se avaliação dos doentes aos 3 meses com a escala de Rankin Modificada (mRS). Utilizou-se estatística descritiva e testes não paramétricos.

Resultados: 23 doentes foram submetidos a craniectomia descompressiva. Idade média $50,6 \pm 12,9$ (16-75 anos), 15 homens. ACM afectada: 60,9% direita, 39,1% esquerda. Admissão: NIHSS médio 18 (n=16), ECG médio 13 (n=21). Cinco doentes submetidos a trombólise. ECG médio pré-cirurgia 7,7 (n=18, 5 sedados). Desvio médio da linha média pré-cirurgia 10,6mm. Maioria (38,9%) operada nas primeiras 48h; 23,2% às 48-96h e os restantes às 96-180h. Tamanho médio da craniectomia 10,7cm. Aos 3 meses mRS de 3 em 1 caso, 4 em 17 e 6 em 5 (mortalidade de 21,8%). Quatro dos 5 falecidos apresentavam na admissão $ECG < 9$ ($p=0,01$). Não se encontrou correlação significativa entre mRS aos 3 meses e desvio da linha média, tamanho da craniectomia e tempo sintomas-cirurgia.

Discussão: Concluiu-se que o procedimento cirúrgico maximiza o potencial para a sobrevivência, embora numa condição de incapacidade moderadamente grave. Para além do estado neurológico na admissão, não se encontraram

outros factores de prognóstico nesta pequena série. Nomeadamente, dada a variabilidade individual na rapidez de progressão clínico-imagiológica, não se encontrou associação entre o momento da cirurgia e a evolução. A decisão desta cirurgia deve ser individualizada, tendo em conta a perspectiva médica para a potencial recuperação clínica e a opinião da família acerca da aceitação de sobrevivência com incapacidade significativa.

M. Recanalização Parcial de Oclusão Aterotrombótica da Carótida Interna Extracraniana

Rosa Santos, Marta Carvalho¹ e Elsa Azevedo¹, pelo Grupo de Doença Vascular Cerebral do Hospital de São João

1-Hospital S. João, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.

E-mail: rosampsantos@hotmail.com

Introdução: A recanalização espontânea da oclusão aterotrombótica da artéria carótida interna (ACI) extracraniana não tem sido frequentemente descrita. O presente estudo teve como objectivo avaliar a frequência de recanalização parcial destas lesões através de eco-Doppler carotídeo em doentes cuja primeira manifestação clínica foi um acidente vascular cerebral (AVC).

Métodos: Foram revistos os exames de doentes com AVC isquémico agudo e diagnóstico por eco-Doppler de oclusão de ACI sintomática, num período de 3 anos. Seleccionaram-se aqueles que fizeram exames de seguimento e que tinham oclusões proximais (critérios ultrasonográficos morfológicos e velocimétricos). Excluíram-se os casos suspeitos ou confirmados de dissecção ou de oclusão embólica mais distal, assim como os casos de revascularização proximal mas sem aceleração do fluxo, podendo corresponder a manutenção de oclusão mais distalmente.

Resultados: De 150 casos com diagnóstico de oclusão de ACI, 84 doentes tinham oclusão aterotrombótica proximal de ACI extracraniana, dos quais 36 realizaram exames de seguimento. Em 5 destes casos (13,8%) verificou-se, por critérios ultrasonográficos morfológicos e velocimétricos, uma recanalização parcial da artéria no local anteriormente ocluído, passando a apresentar uma estenose segmentar com aceleração significativa de fluxo. O tempo médio entre o exame inicial e o controlo foi de 9,7 nos 31 casos não revascularizados e de 9,2 meses nos 5 casos com revascularização parcial. Destes, um foi submetido a tratamento endovascular com colocação de stent e outro a endarterectomia. A análise anatomopatológica da peça cirúrgica deste último caso confirmou tratar-se de placa de ateroma complicada. Em ambos houve normalização das alterações hemodinâmicas de colateralização prévias às intervenções, avaliadas por Doppler transcraniano codificado a cor.

Conclusão: A recanalização espontânea da oclusão aterotrombótica da artéria carótida interna extracraniana em doentes com AVC isquémico existe. Poderá ser útil a programação de pelo menos um exame de seguimento em doentes com oclusão recente desta artéria, uma vez que a recanalização parcial pode indicar a necessidade de revascularização cirúrgica ou endovascular, para prevenção secundária de AVC.

N. Dieta mole AVC - diminuição do risco de aspiração em utentes com disfagia.

Alexandra Carvalho; Mónica Glória; Susana Mestre
Unidade de AVC, Hospital Central de Faro, Faro.
E-mail: unidadeavc@hdf.min-saude.pt

A desnutrição é comum em utentes admitidos em Hospital com Acidente Vascular Cerebral (AVC) agudo e nos que permanecem em meio hospitalar por longos períodos de tempo.

Muitas vezes a desnutrição e a desidratação estão relacionadas com as dificuldades que os utentes com AVC têm a nível da alimentação. Mais de 50% destes utentes, na fase aguda, possuem disfagia. Estes utentes podem não ser capazes de proteger a via aérea inferior com eficácia, o que poderá aumentar o risco de pneumonia de aspiração, constituindo uma das principais causas de morte pós-AVC. Uma elevada percentagem de utentes melhora a capacidade de deglutição durante os primeiros dias ou primeiras semanas. Desde a fase aguda é fundamental intervir ao nível da capacidade de deglutição através de estratégias de compensação e de reabilitação. Uma das estratégias de compensação é a alteração da consistência dos alimentos ingeridos. Quando o utente com disfagia tem capacidade para deglutir alimentos com consistência mole, estes deverão ter algumas características importantes: a) homogéneos, b) coesos e c) não aderentes, facilitando a deglutição e diminuindo o risco de aspiração. Estudos realizados têm demonstrado que utentes que fazem aspiração de mais de 10% do *bolus alimentar*, conscientes da sua dificuldade em deglutir, irão eliminar esses alimentos da sua dieta, devido ao desconforto do engasgo e tosse constantes. Se não existir acompanhamento, esta atitude poderá ter como consequência a desnutrição e desidratação.

Verificou-se que a dieta mole já existente no Hospital Central de Faro (HCF) não possuía as características acima mencionadas. Através de um trabalho de equipa constituída por Terapeuta da Fala, Dietista e Equipa de Enfermagem da UAVC, foi criada uma dieta mole AVC específica para utentes com disfagia neurogénica, com o objectivo de diminuir o risco de desnutrição e de aspiração, contribuindo para o aumento da qualidade de vida do utente.

Esta iniciativa constitui a primeira etapa de um processo em curso que visa a diminuição do risco associado à disfagia neurogénica.

O. Afasia no AVC: Experiência do SMFR/CHC

Mafalda Bártolo, Tiago Ribeira, Susana Santos, Lília Martins, Renato Nunes
Serviço de Medicina Física e de Reabilitação/Centro Hospitalar de Coimbra.
E-mail: mafalda_bartolo@hotmail.com

Introdução: A afasia resulta de lesão encefálica das estruturas envolvidas no processo da linguagem. Surge em mais de um terço dos doentes com AVC, correspondendo o AVC isquémico a quase dois terços dos casos na idade adulta. Há uma grande variedade de testes para diagnosticar a afasia, mas uma avaliação breve que examine o discurso espontâneo, a nomeação, a compreensão e a repetição deve permitir identificá-la e distingui-la de quadros psiquiátricos ou demenciais. A terapia da fala (TF) tem mostrado eficácia quando efectua-

da de forma intensiva nos primeiros três meses após o AVC.

Metodologia: Em Janeiro de 2007 foi elaborado um protocolo de avaliação e seguimento de doentes com AVC, que foi aplicado aos doentes internados no Serviço de Neurologia. Procedeu-se a um estudo retrospectivo, descritivo, através da revisão dos protocolos dos doentes com afasia, preenchidos até Novembro de 2007. A afasia foi avaliada segundo a Classificação de Boston.

Resultados: Do total de doentes avaliados (173), 41 apresentavam compromisso da linguagem, sendo 23 do sexo masculino e 18 do sexo feminino, com uma média de idades de 75 anos (DP±13,2). O AVC isquémico foi a causa da afasia em 35 doentes, sendo hemorrágico nos restantes; a localização da lesão foi no hemisfério esquerdo em 36 doentes, bilateral em três e no hemisfério direito nos outros dois. Os tipos de afasia mais frequentes foram a afasia global, em 21 doentes, e a afasia de Broca, em nove doentes; diagnosticou-se afasia transcortical motora em quatro, afasia de Wernicke em dois, afasia de condução em três e afasia anómica noutros três. Doze doentes efectuaram TF no SMFR: cinco iniciaram no internamento e sete em ambulatório; as sessões foram bissemanais em sete doentes, sendo mais intensiva nos outros cinco. Dos 41 doentes 17 foram reavaliados, 13 nos primeiros três meses. Destes 17 doentes oito iniciaram TF, tendo havido evolução favorável em cinco. Os restantes doentes reavaliados não efectuaram qualquer programa, tendo havido evolução espontânea para um tipo de afasia menos grave em três, não se detectando melhoria nos restantes seis.

Discussão: A afasia é uma consequência frequente do AVC. Nos primeiros meses após a lesão pode ocorrer recuperação espontânea, sendo os factores mais importantes a localização e tamanho da lesão e a idade do doente. A taxa de recuperação completa parece estar relacionada com a precocidade diagnóstica. A reabilitação mostra grande relevância na evolução para uma linguagem funcional, aguardando-se contributos farmacológicos, cirúrgicos e neurovasculares.

P. Baclofeno intratecal no tratamento da espasticidade dos doentes com AVC

Pedro Abreu^{1,3,a}, Maria José Festas^{2,3}, José Correia³, Elsa Azevedo^{1,a}

1-Serviço de Neurologia, 2-Medicina Física e Reabilitação e 3-Consulta da Dor, do Hospital de S. João, Portugal. a- Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal.
E-mail: pmabreu@netcabo.pt

Introdução: Cerca de 50% dos doentes com AVC apresentam uma importante incapacidade devido a sequelas motoras, nas quais se inclui a espasticidade. O baclofeno intratecal (BI) tem sido utilizado com bons resultados no tratamento da espasticidade em doentes com AVC, sendo superior à medicação oral, no que diz respeito à eficácia e aos efeitos colaterais da medicação sistémica. Os autores apresentam os resultados do tratamento da espasticidade com BI numa série hospitalar.

Metodologia: Os doentes com défices motores residuais após AVC foram reavaliados após a alta hospitalar. Foram seleccionados para implantação de uma bomba perfusora de BI aqueles que respeitavam os seguintes critérios: > 6 meses de espasticidade refractária à medicação oral e à reabilitação fisioterápica, escala modificada de Rankin >2 (mRS) e boa resposta a um teste inicial com BI de 50-100µg. Efectuou-se uma avaliação antes e em fase estabilizada de tratamento com BI com as escalas de espasticidade modificada de Ashworth

(mAS), de força muscular do British Medical Research Council (BMRC), de espasmos de Penn (EP), de reflexos (ER), de mRS e de Barthel (EB), para além de uma avaliação da morbilidade associada ao procedimento.

Resultados: Seleccionaram-se para o tratamento com BI dezasseis doentes (2 mulheres) com AVC, idade média 56 anos (46-77). Todos os doentes melhoraram de forma significativa nas escalas mAS, EP e ER. Foi objectivada uma melhoria na escala de BMRC mas sem significado estatístico. Seis doentes melhoraram na escala de mRS e dez doentes na de EB. A dose média de BI utilizada foi de 341,8µg. No pós-operatório precoce cinco doentes apresentaram cefaleias intensas e vômitos, um teve infecção no local de inserção do catéter e um doente teve infecção da loca abdominal.

Conclusão: O baclofeno intratecal pode ser usado em doenças neurológicas com espasticidade refractária, como o AVC. Esta abordagem terapêutica permite uma melhoria no estado funcional motor e na qualidade de vida em doentes com AVC previamente bem seleccionados, com uma baixa morbilidade.

Agradecimentos: Os autores agradecem a todos os profissionais da Consulta da Dor do Hospital de S. João, cuja colaboração permitiu que se realizasse este trabalho.

Q. Neuroplasticidade na Abordagem da Pessoa com Acidente Vascular Cerebral

Carolina Venda; Rui Gabriel; Vítor Henriques

Hospital Central de Faro - Unidade de AVC e Serviço de Medicina I.
E-mail: carolinavenda@gmail.com

Perante novas perspectivas na abordagem da pessoa com AVC, torna-se fundamental melhorar a eficácia e a eficiência da prestação de cuidados de saúde, de forma a melhor habilitar e capacitar essas pessoas com vista à melhoria da qualidade de vida.

Tendo constatado algum défice de informação acerca do tema e a sua não integração na prática dos profissionais de saúde, surgiu a ideia da realização deste trabalho, que se iniciou

com uma revisão bibliográfica acerca da neuroplasticidade e suas implicações nos diversos procedimentos terapêuticos.

É neste contexto que surge o presente trabalho, que deve ser encarado como auxiliar do profissional de saúde na procura da uniformização de melhores práticas, tendo como base o conceito de neuroplasticidade.

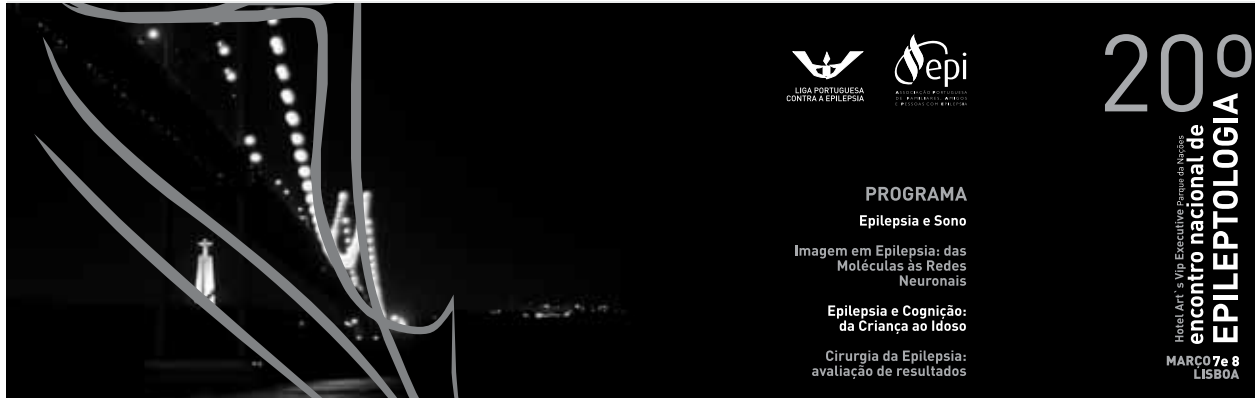
O objectivo geral deste trabalho consiste em **explorar** conceitos como propriocepção e neuroplasticidade, para que os resultados da reabilitação sejam maximizados. Como objectivos específicos pretende-se **optimizar** a colaboração entre profissionais de saúde para uma abordagem uniformizada da pessoa com AVC - relacionando os conceitos abordados com posicionamentos, transferências, auxílio de marcha e actividades de vida - para além de **demonstrar** algumas técnicas de gestão de esforços/cargas para prevenir lesões musculoesqueléticas nos profissionais de saúde.

Neste trabalho encontram-se detalhadamente descritos e ilustrados diversos procedimentos terapêuticos (através de esquemas, fotografias e filmes), tidos como os mais correctos na perspectiva da neuroplasticidade, realçando-se que a adaptação a cada pessoa é essencial.

A neuroplasticidade deve surgir como base de uma abordagem interdisciplinar à pessoa com AVC e deve ser um conceito dominado por todos os profissionais de saúde, de forma a se perceber a importância de proporcionar inputs correctos (baseados no conceito de movimento normal), uma vez que estes, depois de integrados serão reproduzidos. Assim, qualquer input (correcto ou incorrecto), depois de integrado, dificilmente será alterado.

Espera-se que deste trabalho surja uma perspectiva de abordagem uniformizada entre os diversos profissionais, no sentido da melhoria da qualidade de vida das pessoas.

São diversos os factores que, por vezes, não permitem por em prática o ideal aqui exposto. Cabe, deste modo, aos profissionais a identificação das limitações, no sentido de as tentar superar com os meios existentes, e às instituições, a criação das condições necessárias.



Resumos de Mesas Redondas

Epilepsia e Cognição: da Criança ao Idoso

Elia Baeta

Unidade de Neurologia, Hospital de Santa Luzia, Centro Hospitalar de Alto Minho
elia.baeta@gmail.com

A alteração da cognição é uma das consequências possíveis da epilepsia. As razões que habitualmente levam à avaliação cognitiva no adulto e no idoso são diferentes. Em ambos os grupos, pode ser justificada com objectivos diagnósticos, prognósticos e terapêuticos. Os métodos podem ter que ser modificados de acordo com o objectivo e com o tipo de epilepsia.

Os padrões cognitivos são determinados por múltiplos factores relacionados com o síndrome epiléptico. Alguns dependem directamente da doença que origina as crises, nomeadamente da natureza, da localização e da extensão da disfunção cerebral. Outros estão relacionados com o efeito a curto ou a longo prazo das descargas epiléticas. A idade de início, a duração da sintomatologia, a frequência das crises podem influenciar o risco de perturbação cognitiva. Mas, a epilepsia, podendo alterar a cognição, pode não significar uma perda, mas antes uma reorganização das redes neuronais.

Há ainda a considerar os possíveis efeitos cognitivos dos medicamentos antiepilépticos, nomeadamente quando administrados em politerapia.

Em consequência, é fácil compreender a importância da prevenção das doenças epileptogénicas, do tratamento precoce e efectivo, e da monitorização das consequências. Assim, é um desafio para o médico que trata um adulto ou idoso com epilepsia, incluir atitudes e medidas que suprimam as crises, mas que também contribuam para a preservação das capacidades cognitivas.

Epilepsia Temporal Mesial

Francisco Sales

Unidade de Monitorização de Epilepsia e Sono - Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra.
umes@huc.min-saude.pt

Se a dicotomia entre Epilepsias Temporais Mesiais e Epilepsias Temporais Neocorticais cumpre determinados

objectivos metodológicos, e portanto é plausível de ser aplicada nessas circunstâncias, pode no entanto deixar uma falsa impressão de que existe uma homogeneidade nos dois grupos de doentes. Nesta apresentação pretende-se exactamente abordar a não homogeneidade no grupo de doentes com formas de Epilepsia Temporal Mesial, tentando-se fazer uma revisão da literatura onde se perspetive a avaliação dos resultados cirúrgicos, em função da diversidade, caracterizando-se subgrupos, identificados a partir de métodos neurofisiológicos, patológicos, imagiológicos ou outros. O objectivo é determinar se a eventual não homogeneidade das Epilepsias Temporais Mesiais afecta a avaliação dos resultados cirúrgicos.

Epilepsia de lobo temporal neocortical: Espectro etiológico, estratégias de investigação e resultados cirúrgicos.

Andre Palmini

Programa de Cirurgia da Epilepsia de Porto Alegre, Serviços de Neurologia e Neurocirurgia, Hospital São Lucas da Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, RS – Brasil

A evolução do entendimento sobre epilepsia de lobo temporal (ELT) tem acompanhado o advento e o refinamento das técnicas de ressonância magnética. De uma entidade definida exclusivamente do ponto de vista clínico-eletrográfico até o final dos anos 80, a ELT passou a um conjunto de síndromes epiléticas cujo *denominador comum é clínico-eletrográfico*, mas cuja caracterização é etiológica e definida, in vivo, pela ressonância magnética.

Assim, o fluxograma prático inicia pelo diagnóstico de ELT com base no tipo de crises e nos achados eletrencefalográficos, e prossegue pela definição etiológica e topográfica que permite dois níveis de perspectivas prognósticas: resposta a fármacos antiepilépticos (FAE) e chances de controle cirúrgico das crises. Por exemplo, uma série de estudos, com formas distintas de recrutamento de pacientes, mostra chances de controle completo das crises epiléticas com FAE em 10-30% de pacientes com ELT associada à esclerose hipocampal (EH) (chegando a 50% em pacientes com ELT familiar) enquanto não existem dados convincentes sobre o percentual de

pacientes com ELT sem lesão à ressonância magnética que controlam suas crises com medicamentos (embora possa variar amplamente, chegando a 60% naqueles com epilepsia recém-diagnosticada).

A experiência acumulada ao longo dos anos mostra que, existem 3 formas de dividir-se a abordagem das ELT: (i) lesional versus não-lesional; (ii) associada à esclerose hipocampal (EH) versus não associada à EH; e (iii) mesial versus neocortical.

Independentemente do tipo de lesão, as ELT lesionais costumam ter um muito bom prognóstico cirúrgico, embora dois contextos mereçam atenção especial: aqueles pacientes com alterações mais difusas no lobo temporal sugestivas de uma displasia cortical focal tipo I, em que nem sempre as margens lesionais estão bem definidas, e aqueles pacientes com 'dual pathology', nos quais a ressecção de apenas uma lesão pode não resolver o problema das crises. Estes pacientes com 'dual pathology' costumam ter uma EH associada a outra lesão mais ou menos adjacente às estruturas mesiais e, em alguns casos, colocam desafios importantes quanto à definição da estratégia cirúrgica.

Entretanto, o principal problema relacionado às ELT enfrentado por centros especializados em investigação e tratamento cirúrgico das epilepsias são aqueles pacientes nos quais a ressonância magnética é normal e assim considera-se a ELT como criptogênica. Estes pacientes podem, em realidade, apresentar uma série de discretas alterações que desafiam a resolução dos exames de imagem. Alguns efetivamente apresentam uma forma leve de EH, porém a maioria apresenta ELT neocortical, seja adesões durais ou pequenas encefalocelos, ou ainda formas microscópicas de malformações do

desenvolvimento cortical. Naturalmente, em todos os pacientes com um quadro clínico-eletrográfico de ELT com ressonância magnética normal, deve-se ter presente a possibilidade de uma zona epileptogênica extra-temporal com rápida propagação da atividade epiléptica a estruturas temporais.

Por fim, deve-se levar em consideração uma entidade ainda bastante indefinida que pode relacionar-se a disfunção epileptogênica mais difusa nos lobos temporais, representada por pacientes com o que se denomina de *disgenesia hipocampal*. Estas são alterações da morfologia do hipocampo, sem sinais claros de atrofia, e muitas pessoas com esta alteração não apresentam crises epiléticas. Entretanto, naqueles pacientes que apresentam um quadro clínico-eletrográfico de ELT não está claro se esta disgenesia hipocampal representa uma lesão epileptogênica mesial *per se* ou se é apenas um indicativo de uma alteração microscópica malformativa mais difusa, envolvendo as regiões temporais neocorticais.

As estratégias de investigação pré-cirúrgica para localizar a zona epileptogênica nestes pacientes com ELT sem lesão à ressonância magnética variam conforme detalhes semiológicos e do EEG de superfície. Estratégias específicas devem ser utilizadas para responder a questões importantes como a extensão de cortex temporal envolvido e a possibilidade da participação de estruturas extra-temporais na zona epileptogênica. Estas estratégias, que envolvem eletrodos intracranianos e exames de neuroimagem funcional, bem como os resultados cirúrgicos que têm sido obtidos nestes pacientes serão apresentados.

Resumos de Conferências

***Sleep and Epilepsy* · Epilepsia e Sono**

C. Bazil

Associate Professor of Clinical Neurology, Columbia University College of Physicians and Surgeons.
CWB11@columbia.edu

Brain activity during sleep is very different than that seen during wakefulness. It is therefore not surprising that disorders of the brain, particularly epilepsy, have many interactions with sleep and sleep disorders. From a clinical standpoint, both seizures and sleep disorders typically occur outside of a medical setting, and rely heavily on descriptions from patient and onlookers, which can be incomplete at best and misleading at worst. As both categories of disorder often involve alteration in behavior and/or consciousness, these can be difficult to distinguish. Prominent examples include nocturnal frontal lobe epilepsy, disorders of arousal, and cataplexy.

Sleep disorders are common in the general population, and many occur even more frequently in patients with epilepsy including insomnia, obstructive sleep apnea, and periodic limb movements/restless legs syndrome. Any coexisting sleep disorder has the potential to worsen both seizures and quality of life in patients with epilepsy, and therefore identification of these disorders is important particularly when patients have unexplained somnolence, memory problems, or continued

seizures particularly if predominantly nocturnal.

Most patients with epilepsy take anticonvulsant drugs. These have the potential to alter sleep through improvement in nocturnal seizures; through effects (positive or negative) on coexisting depression, anxiety, or sleep disorders; and through independent effects on sleep. It is becoming increasingly clear that quality sleep is essential for consolidation of certain types of memory, and some anticonvulsant drugs may affect this process. Overall, knowledge of potential anticonvulsant effects on sleep and sleep disorders is essential to the optimal care of patients with epilepsy.

Inibição intra-lesional no córtex displásico: Manifestações clínicas, eletrográficas e cirúrgicas

Andre Palmini

Programa de Cirurgia da Epilepsia de Porto Alegre, Serviços de Neurologia e Neurocirurgia, Hospital São Lucas da Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, RS – Brasil

Pacientes com epilepsias parciais associadas a displasias corticais focais apresentam uma série de indicadores clínicos e eletrográficos fortemente sugestivos de *hiper-excitabilidade*. Estas lesões são intrinsecamente epileptogênicas, associam-se

comumente a epilepsias de difícil controle medicamentoso e frequentemente levam a episódios de epilepsia partialis continua. Além disto, o eletrencefalograma (EEG) ou o eletrocorticograma (ECoG) destes pacientes apresenta trens prolongados e sustentados de descargas epileptiformes, que representam quase que uma impressão digital destas lesões. Por fim, estes indicadores de hiper-excitabilidade acompanham-se de alterações moleculares que mostram a hiper-ativação de sistemas neurotransmissores de aminoácidos excitatórios.

Entretanto, uma série de observações clínicas, complementadas por achados mais recentes da neurobiologia experimental, têm sugerido que em paralelo, por assim dizer, com a hiper-excitabilidade, o tecido displásico apresenta também importante atividade inibitória. Esta atividade pode estar na raiz de uma série de peculiaridades clínicas e neurofisiológicas das epilepsias associadas às displasias corticais.

Cinco aspectos serão discutidos: (i) a prevalência elevada de epilepsia partialis continua em pacientes com displasias corticais, sem praticamente nunca evoluir para status epilepticus generalizado; (ii) a aparente contradição entre a hiper-excitabilidade das lesões displásicas e o baixo índice de crises reflexas nestes pacientes; (iii) a persistência de descargas epileptiformes por vezes contínuas, por horas ou indefinidamente (crises eletrográficas), sem progressão para crises clinicamente detectáveis (que demandariam o envolvimento de outras áreas corticais adjacentes ou à distância); (iv) a ocorrência de intensificação (aumento, piora) das crises em alguns pacientes com displasias corticais nos quais a lesão é apenas parcialmente ressecada; e (v) os mecanismos moleculares sugestivos de inibição intra-lisional nas displasias corticais.

Uma reflexão sobre as características clínicas mencionadas, associadas aos achados de neurobiologia experimental sugerem que se passe a olhar de uma forma diferente a questão das displasias corticais, com potencial relevância para a tomada de decisões terapêuticas.

Resumos de Comunicações Livres

C1. Encefalopatias Neonatais Com Padrão de Surto-Supressão: Casuística de Dois Anos do Laboratório de Electroencefalografia do Hospital de Dona Estefânia.

Ana Antunes Martins¹, Ana Isabel Dias¹, José Pedro Vieira¹, Eulália Calado¹, Adília Veiga², Daniel Borges²
1-Serviço de Neurologia Pediátrica do Hospital de Dona Estefânia, Lisboa. 2-Laboratório de Electroencefalografia do Hospital de Dona Estefânia.
aamcr@netcabo.pt

Introdução: O padrão electroencefalográfico de surto-supressão é relativamente frequente no período neonatal, surgindo associado maioritariamente a encefalopatia hipoxico-isquémica (EHI) ou aos síndromes de Encefalopatia Mioclónica Neonatal (EMN) e de Encefalopatia Epiléptica Neonatal – Síndrome de Ohtahara (SO). Estes síndromes caracterizam-se pelo início de convulsões neonatais frequentes, associados a um padrão de surto-supressão. A sua independência nosológica é provável, embora persista ainda alguma controvérsia dadas as múltiplas características comuns, tornando muitas vezes difícil a atribuição de um diagnóstico, mesmo que só sindromático. Os autores revêm a literatura relativamente à classificação nosológica, diagnóstico diferencial e evolução.

Objectivos: Caracterizar e correlacionar na amostra seleccionada, os dados clínicos, electroencefalográficos e evolutivos, e clarificar os diagnósticos sindromáticos atribuídos.

Metodologia: Através dos registos do Laboratório de Electroencefalografia foram seleccionados todos os casos com padrão de surto-supressão e idade gestacional superior a 36 semanas, realizados de Janeiro de 2006 a Dezembro de 2007.

Resultados: Foram avaliados 6 casos e um total de 22 EEG. A amostra foi estudada relativamente a vários parâmetros: factores etiológicos pré-natais (não encontrados) e peri-natais (3 casos de sofrimento fetal durante período expulsivo; restantes sem alterações); apresentação clínica (3 casos com convulsões neonatais

muito precoces, iniciadas antes das 6 horas de vida; restantes com convulsões iniciadas precocemente mas após primeira semana); registos EEG (verificou-se persistência do padrão de surto-supressão para além das 3 semanas de vida, em 3 casos; nos restantes houve evolução para outros padrões/melhoria do traçado); diagnóstico etiológico (3 casos de encefalopatia hipoxico-isquémica, 1 caso de hiperglicémia não-cetótica, 2 casos sem diagnóstico etiológico, mas com diagnóstico sindromático provável de SO); evolução (à excepção de 1 caso de EHI com evolução favorável, todos os outros se caracterizaram por evolução neurológica muito desfavorável).

Conclusões: Tal como descrito na literatura, verificou-se persistência do padrão de surto-supressão apenas nos casos das encefalopatias epilépticas, constatando-se modificação do padrão ou melhoria do traçado nas encefalopatias de causa hipoxico-isquémica. Globalmente verificou-se a correlação esperada entre a presença de padrão de surto-supressão e mau prognóstico neurológico. No caso das encefalopatias epilépticas é frequente a fusão de características de ambos os síndromes, SO e EMN, pelo que se torna difícil estabelecer um diagnóstico sindromático.

C2. Síndrome de Jeavons: uma entidade clínica independente?

Daniel Borges¹, Eulália Calado¹, Ana Moreira¹, Pedro Cabral², Adília Seabra¹, Ana Isabel Dias¹
1-Serviço de Neurologia Pediátrica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 2.Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental.
danielfborges@gmail.com

Introdução: O fechar dos olhos raramente induz crises epilépticas. Este tipo de crises electroclínicas está geralmente associado às epilepsias generalizadas idiopáticas (EGI). Na síndrome de Jeavons (SJ) é possível identificar breves ausências com mioclonias palpebrais (frequentemente com superversão dos olhos e retropulsação cefálica) após o encerramento dos olhos.

Jeavons, em 1977, descreveu pela primeira vez esta condição como mioclonias palpebrais associadas a breves ausências, actividade paroxística generalizada desencadeada pela oclusão palpebral na presença de luz (sendo inibida pelo escuro – *fixation-off sensitivity*) e fotossensibilidade. Em 1982, Covanis avançou com uma prevalência desta condição de 7.3% nas epilepsias generalizadas idiopáticas. Esta síndrome não está reconhecida pela ILAE; pese embora este tipo de crise tenha sido aceite e esteja presente em condições idiopáticas, sintomáticas ou provavelmente sintomáticas. Tem sido sugerido recentemente por vários autores, que a SJ seja classificada como uma síndrome epiléptica independente, tendo em conta as suas características clínicas e electroencefalográficas específicas.

Objectivo: Identificar pacientes que preenchem os critérios clínicos de síndrome de Jeavons, avaliando a sua semiologia e características electroclínicas e evolutivas. Comprovar o papel do vídeo-EEG equacionando se a associação deste a uma anamnese completa é suficiente para o diagnóstico. Adicionalmente, inferir sobre possíveis causas de subvalorização e/ou não identificação desta síndrome.

Metodologia: Análise de todos os electroencefalogramas realizados no Laboratório de EEG do Serviço de Neurologia Pediátrica do Hospital de Dona Estefânia entre Janeiro de 2006 e Dezembro de 2007 (total de 2891), seleccionando aqueles, que aliados ao quadro clínico, fossem sugestivos de síndrome de Jeavons.

Resultados: Foram identificados cinco casos (n = 5) pela metodologia descrita. Três do sexo masculino (60%) com oito, 16 e oito anos de idade e dois do sexo feminino (40%), ambos com 11 anos; sendo a média global de idades desta amostra de 10.8 anos. O follow-up é variado (três meses – 11 anos). Exceptuando um destes pacientes (cuja clínica é a mais sugestiva), os restantes casos estão documentados por vídeo-EEG interictal e ictal.

Conclusão: A síndrome de Jeavons não é invulgar entre as epilepsias generalizadas idiopáticas. É possível a sua não identificação devido às modificações da sua subtil semiologia clínica ao longo dos anos e da atenuação/supressão da actividade paroxística pela terapêutica anti-epiléptica. O registo de vídeo-EEG na primeira abordagem, não medicada, não deixa margens para erros diagnósticos. Quando são aplicados critérios de inclusão rigorosos, a SJ constitui uma entidade homogénea, provavelmente com uma forte componente genética e bastante distinta das restantes EGI, pelo que pensamos que existem argumentos fortes para a sua classificação, pela ILAE, como uma síndrome clínica independente.

C3. Estado de Mal Parcial Complexo: Contribuição da Imagem no Diagnóstico Precoce e Semiologia Evolutiva

Paula Breia, Paulo Saraiva
Serviço de Neurologia, Serviço de Neuroradiologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.
apaulabreia@hotmail.com

Introdução: O estado de mal parcial complexo (EMPC) constitui frequentemente um desafio diagnóstico. A tomografia computadorizada (TC) e, em particular, a ressonância magnética (RM) podem assumir papel fundamental na sua afirmação.

Nas imagens ponderadas em T2 são habitualmente descritas áreas de hipersinal córtico/subcorticais, com diminuição da difusibilidade prótonica e correspondente hipossinal nos

mapas de coeficiente de difusão aparente (ADC), consideradas transitórias pela maioria dos autores.

Material e métodos: Foram revistos os processos clínicos de quatro doentes (D) com o diagnóstico de EMPC possuidores de exames neurorradiológicos (TC e RM) realizados na fase precoce da doença e aos 6anos (D1), 5meses (D2), 3meses (D3) e 6semanas (D4).

Resultados: Apenas dois doentes tinham história conhecida de epilepsia. O diagnóstico de EMPC foi estabelecido entre as 6h e o 3º dia. Um síndrome febril foi precipitante em três doentes e a suspensão da medicação noutra. Excluíram-se outras causas desencadeantes. Registou-se actividade paroxística focal contínua em dois doentes e lentificação difusa noutros dois. O controlo do EM foi conseguido com fenitoína IV (D1, D2), coma barbitúrico (D3) e levetiracetam (D4). Apenas um doente teve alta sem sinais focais. Todos os doentes realizaram TC no primeiro dia de doença; em dois (D1, D2) observaram-se uma ou mais áreas de edema focal. Nos restantes não se observaram lesões agudas. As RM iniciais foram realizadas aos 5º (D1, D2), 3º (D3) e 6º dias (D4) de doença e mostraram áreas de edema focal, unilaterais (D2) ou bilaterais (D1, D3, D4) supratentoriais, supra e infratentoriais (D3), com diminuição do ADC nos casos determinados (D2, D3, D4). As RM evolutivas mostraram áreas de atrofia focal, num caso (D1) acompanhando-se atrofia cerebelosa cruzada.

Discussão: O diagnóstico de EMPC foi feito tardiamente em todos os doentes. As RM iniciais mostraram padrão semiológico semelhante, compatível com edema citotóxico, comprovado em três casos (D2, D3 e D4) por redução do ADC. Os exames de controlo mostraram áreas de atrofia focal, reflectindo a irreversibilidade das alterações parenquimatosas, provavelmente devido a necrose neuronal selectiva e de acordo com vulnerabilidade metabólica local. A atrofia cerebelosa cruzada pode ser explicada por diasquise, com libertação de neurotransmissor inibidor, ou por degenerescência *Walleriana*.

Conclusão: Os autores sublinham a importância do reconhecimento da semiologia imagiológica no EMPC, incluindo o diagnóstico diferencial das entidades clínicas que se expressam por áreas de edema citotóxico. Aquele reconhecimento pode obviar ao uso de técnicas diagnósticas invasivas.

C4. Semiologia Ictal na Esclerose Mesial: existem diferenças quando há actividade paroxística bitemporal?

Rui André, Catarina Rito, Argemiro Geraldo, Francisco Sales
Unidade de Monitorização de Epilepsia e Sono. Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra.
ruiandre@gmail.com

Introdução: Apesar dos avanços nos exames complementares, a semiologia ictal permanece um instrumento valido na localização do foco epiléptico. A presença de actividade paroxística bitemporal na esclerose mesial tem um significado ainda por determinar.

Objectivos: Pretendeu-se caracterizar a semiologia dos doentes com esclerose mesial seguidos no nosso centro, nomeadamente se a semiologia ictal nos doentes com actividade paroxística bitemporal no EEG, síncrona ou assíncrona, difere daqueles com actividade unitemporal.

Metodologia: Seleccionaram-se os doentes consecutivos com esclerose mesial registados na Base de Dados de Epilepsia do nosso hospital de Janeiro/2005 a Dezembro/2006 que preen-

chiam os critérios acima referidos. Obtiveram-se dados demográficos, clínicos (semiologia ictal, aura, não-responsividade, movimentos mastigatórios, automatismos e distonia uni ou bilaterais, motores simples) e métodos auxiliares (EEG e RMN-CE), através da pesquisa na base e nos processos hospitalares.

Resultados: Foram obtidos 54 doentes, dos quais 31 do sexo feminino. A média de idades foi 38,3±10,2 anos. A esclerose mesial, direita em 28 (52%) e esquerda em 26 doentes, era isolada em 51 casos (94%), havendo patologia dual em 3 (Síndrome de Sturge-Weber, displasia cortical e neurofibromatose). Havia actividade paroxística unitemporal em 29 doentes (54%) e bitemporal nos restantes 25. Em termos semiológicos, no grupo com actividade unitemporal, 24 (83%) tinham crises automotoras, 2 crises dialépticas e 3 crises motoras simples. Nos doentes com actividade bitemporal, 24 (96%) tinham crises automotoras, e 1 crises motoras simples. Havia aura em 12 dos doentes (48%) com actividade bitemporal e em 17 (59%) com unitemporal. A não-responsividade existia em 17 (68%) dos doentes com actividade bitemporal e em 20 (69%) com unitemporal. Existiam movimentos mastigatórios em 14 doentes de cada grupo (56 e 48% respectivamente). A distonia unilateral apresentou-se em 11 (44%) dos doentes com actividade bitemporal e em 19 (65%) com unitemporal. A distonia bilateral surgiu em 3 doentes com actividade bitemporal e em 2 com unitemporal. Os automatismos unilaterais estavam presentes em 19 doentes de cada grupo (76 e 65 % respectivamente) e os bilaterais em 16 (64%) dos doentes com actividade bitemporal e em 14 (48%) com unitemporal. Os processos clónicos existiam em 7 doentes com actividade bitemporal (28%) e em 5 (17%) com unitemporal.

Conclusões: Apesar da distonia unilateral estar mais associada à actividade unitemporal e dos automatismos bilaterais mais associados à actividade bitemporal, não foram encontradas diferenças estatisticamente significativas entre o perfil semiológico dos 2 grupos. Estudos com amostras de maior dimensão serão necessários.

C5. Casuística de doentes com epilepsia e malformações do desenvolvimento cortical do Hospital Pedro Hispano

Duarte Vieira¹, Roseli Gomes², Célia Barbosa², Dílio Alves³, Cristina Alves³, Ricardo Rego³

1-Serviços de Neuroradiologia, 2-Neuropediatria e 3-Neurologia do Hospital Pedro Hispano. nunovieira55@gmail.com

Introdução: Os doentes com malformações do desenvolvimento cortical (MDC) apresentam um vasto espectro de manifestações clínicas que vão desde casos assintomáticos a epilepsia, atraso no desenvolvimento psico-motor (DPM) e défices neurológicos focais. As MDC continuam a ser cada vez mais reconhecidas como causa de atraso do DPM e epilepsia refractária. A sua classificação é baseada na alteração de uma das três etapas fundamentais do desenvolvimento cortical: proliferação e apoptose neuroglial, migração e organização neuronal.

Objectivos: Estudar retrospectivamente um grupo de doentes com epilepsia e diagnóstico imagiológico de MDC e analisar as características clínicas desta população.

Metodologia: Os casos foram identificados através da base de dados de EEG do HPH, na qual se pesquisou como termos-chave MDC e suas sub-categorias. As características clínicas foram analisadas por revisão de processo clínico e imagem.

Foi utilizada a classificação semiológica de crises epiléticas e a classificação de síndromes da ILAE.

Resultados: Foram identificados 32 casos, 18 femininos e 14 masculinos, idade média 23,2 anos (5-64). Distribuição por diagnósticos: displasia cortical (n=13), heterotopia (n=5), poli-microgiria (n=4), microcefalia (n=3), esclerose tuberosa (n=3), DNET (n=2), lisencefalia (n=1) e paquigiria (n=1). A idade média de início de crises foi de 9,3 anos (0,3-47). Dezanove casos foram classificados como refractários (59%), e seis foram submetidos a tratamento cirúrgico (19%). Quinze dos doentes apresentavam mais do que um tipo de crises (47%), sendo a classificação das mesmas distribuída da seguinte forma: dialéptica (n=9), tónico-clónica generalizada (n=8), clónica (n=7), tónica (n=6), aura (n=5), mioclónica (n=5), versiva (n=3), automotora (n=3), espasmos infantis (n=2), astática (n=1), hipomotora (n=1), atónica (n=1). Classificação sindromática: epilepsia generalizada sintomática - 7 doentes, dos quais 2 com síndrome de West e 1 com síndrome de Lennox-Gastaut; epilepsia focal sintomática - 25 doentes. Atraso do DPM em 16, classificado com ligeiro (n=2), moderado (n=8) e grave (n=6) sendo a idade média de início da epilepsia nestes doentes de 15,5, 8,2 e 1,7 anos, respectivamente

Conclusões: Destacam-se a elevada proporção de epilepsias refractárias, sendo que dos síndromes epiléticos focais apenas em cerca de um quinto foi possível o tratamento cirúrgico. Constatou-se uma correlação inversa entre a idade de início da epilepsia e a gravidade do atraso do DPM. Finalmente, verificámos que o uso da classificação semiológica de crises é possível e prático mesmo no âmbito de uma análise retrospectiva de casuística.

C6. Imagiologia Funcional por Ressonância Magnética da actividade ictal na avaliação para Cirurgia da Epilepsia

Alberto Leal^{1,2}, Mário Forjaz Secca³, Constança Jordão², José P Monteiro⁴, Pedro Cabral²

1-Serviço de Neurofisiologia, Hospital Júlio de Matos; 2-Grupo de Cirurgia da Epilepsia do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 3-Departamento de Física, Universidade Nova de Lisboa; 4-Neuropediatria, Hospital Garcia da Horta. a.leal@netcabo.pt

Introdução: O estudo clínico-neurofisiológico das crises epiléticas desempenha um papel fundamental na avaliação de doentes com epilepsias refractárias para cirurgia da epilepsia. No entanto frequentemente não é possível localizar de forma inequívoca a origem dos eventos ictais, sendo os doentes orientados para estudos invasivos, que são onerosos e arriscados. A Imagiologia Funcional por Ressonância Magnética (IfRM) é um método não invasivo com potencial para melhorar a localização intracraniana dos geradores da actividade epilética, podendo obter informação importante nestes doentes.

Objectivos: Descrever a metodologia utilizada para obter registos ictais de EEG/RMf em doentes do programa de Cirurgia da Epilepsia do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental (CHLO), bem como descrever os resultados preliminares.

Metodologia: Três doentes (idades 2,4 e 9 anos) com epilepsia refractária e crises frequentes foram submetidos a IfRM. O doente 1 não apresentava lesões na RM, sendo as crises no EEG temporo-occipitais esquerdas. O segundo doente apresentava duas lesões em lobos distintos (frontal e temporal), sendo as crises no EEG não localizadoras. Um terceiro doente com

Hamartoma Hipotalâmico apresentava múltiplas crises gelásticas. Os doentes mais jovens foram sedados com Sevoflurano, tendo as aquisições RM a duração de cerca de 90 minutos.

Resultados: No doente 1 foi registada uma crise, com activação consistente na face inferior da junção temporo-occipital, o que concorda com o EEG no escalpe e com activação semelhante obtida a partir da actividade interictal. No doente 2 foi registada uma crise com forte activação BOLD do lobo temporal, implicando este lobo como a provável origem das crises. No doente 3 foram registadas múltiplas crises (N=8), o que resultou em activação BOLD do Hamartoma, bem como de todo o sistema límbico esquerdo.

Conclusões: O estudo da actividade ictal em registos simultâneos de EEG/RMf é tecnicamente possível, fornecendo informação relevante na avaliação para cirurgia da epilepsia.

C7. Sintomatologia psicopatológica nas Epilepsias do Lobo Temporal (Escleroses Mesiais)

Liliana Sousa^{1,2}, Catarina Cunha¹, Mário Simões², Isabel Santana¹

1-Unidade de Monitorização de Epilepsia e Sono (UMES) - Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra, 2-Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação da Universidade de Coimbra. bapt.liliana@gmail.com

Introdução: Os transtornos psicológicos e psicopatológicos são frequentes nos doentes com Epilepsia e implicam intervenções específicas. No que diz respeito à sua relação com capacidade intelectual geral, vários estudos sugerem que os pacientes com desempenhos inferiores estão mais propensos ao desenvolvimento de psicopatologia, sugerindo-os como grupo de risco.

Objectivos: Caracterização da sintomatologia psicopatológica num grupo de pacientes com epilepsia do lobo temporal (Escleroses Mesiais - EM); identificação de factores predisponentes; relação entre a capacidade intelectual e psicopatologia.

Metodologia: A amostra era constituída por 30 pacientes com EM em programa de cirurgia. Como instrumento de caracterização e de investigação utilizou-se o Inventário de Sintomas Psicopatológicos (BSI, *Brief Symptom Inventory*) e as variáveis consideradas foram a idade de início e duração da epilepsia, frequência das crises, lateralização do foco epiléptico e medicação anti-epiléptica (número de fármacos). A análise estatística foi efectuada na versão 15 do *Statistical Package for the Social Sciences* (SPSS), utilizando-se o teste U-Mann Withney na comparação de grupos e a versão não paramétrica de Spearman nos estudos de correlação.

Resultados: Dos 30 doente, 26.7% apresentaram valores superiores à média da população saudável (controlo normativo) no Índice Geral de Sintomas. Encontrou-se uma percentagem mais elevada nas dimensões relativas à Sensibilidade Interpessoal (23.3%), Depressão (20%), Ansiedade (20%) e Psicoticismo (20%). Relativamente aos condicionantes clínicos da psicopatologia, e embora se delineasse uma tendência para relação com uma localização esquerda do foco epiléptico e a frequência mensal de crises, os resultados não alcançaram significância estatística. Na análise específica da relação entre o Quociente Intelectual Geral (QIEC) e os resultados gerais e parcelares do BSI, observou-se uma correlação significativa no domínio da "Obsessão-Compulsão".

Conclusões: Confirmou-se a elevada frequência de pertur-

bação emocional nos pacientes com Epilepsia associada a Esclerose Mesial, sendo os sintomas mais frequentes referenciáveis aos domínios da Sensibilidade Interpessoal, Psicoticismo, Ansiedade e Depressão. A capacidade intelectual associou-se preferencialmente a sintomas obsessivo-compulsivos.

C8. Funções executivas na Epilepsia do Lobo Frontal e associada a Esclerose Mesial

Catarina Cunha¹, Liliana Sousa^{1,2}, Isabel Santana¹

1-Unidade de Monitorização de Epilepsia e Sono - Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra, 2-Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação da Universidade de Coimbra. catarina.cnh@gmail.com

Introdução: Tem sido sugerido um compromisso significativo de funções frontais nas Escleroses Mesiais (EM) em estudos, escassos na literatura, em que se comparam os perfis neuropsicológicos destes pacientes com Epilepsias do Lobo Frontal (ELF). Duas hipóteses explicativas têm sido sugeridas: 1) uma influência epileptogénica da EM em regiões extratemporais, nomeadamente frontais; 2) uma contribuição activa dos hipocampus para as funções classicamente associadas ao lobo frontal. Para melhor compreender e caracterizar o desempenho executivo nestes 2 grupos patológicos, seleccionámos da avaliação neuropsicológica compreensiva as provas específicas para avaliação destas capacidades e comparámos os seus resultados nos grupos de estudo.

Metodologia: A nossa amostra era constituída por 86 pacientes com o diagnóstico de epilepsias focais (unilaterais), investigados por vídeo-EEG, RM e, nalguns casos, estudo invasivo e resultados histológicos: 15 com ELF, 7 com lateralização do foco à esquerda (ELFE) e 8 à direita (ELFD); e 71 com EM, 29 com lateralização à esquerda (EME) e 42 à direita (EMD). Foram recolhidos dados demográficos e informação clínica relevante como a idade de início e duração da patologia. Os testes neuropsicológicos analisados foram: controlo mental, digit span directo e inverso (Wechsler), Trail Making Test A e B (TMT A e B), Stroop Colour Test C e CW (SCT), iniciativa verbal semântica e fonética e Toulouse-Piéron, (Bateria de Epilepsia, Élia Baeta, 2002). Realizaram-se comparações múltiplas entre os grupos e as variáveis dependentes; foram efectuados estudos de correlações não paramétricas (correlação de Spearman).

Resultados: Os grupos eram comparáveis relativamente às variáveis demográficas. Verificou-se uma tendência consistente para um melhor desempenho do grupo frontal esquerdo e pior dos doentes mesiais esquerdos. Constataram-se diferenças significativas nas provas de rendimento de trabalho entre os grupos ELFE (188.00± 54.68) e EME (123.68± 60.05) com $p=0.023$ e numa prova de fluência verbal entre os grupos de ELFE (19.86±4.81) e EME (13.96 ±5.01) com $p=0.011$ e entre o primeiro grupo e EMD (14.78±5.02) com $p=0.023$. A variável idade de início correlacionava-se significativamente com a prova da fluência verbal "artigos de comer" ($rs=.316$, $p=.003$) e a duração da epilepsia afectava negativamente o rendimento de trabalho ($rs=-.400$, $p=.000$), Stroop CW ($rs=.302$, $p=.005$), TMTA ($rs=.229$, $p=.034$), TMTB ($rs=.229$, $p=.005$) e fluência verbal "animais" ($rs=-.300$, $p=.005$).

Conclusões: Verificámos que o grupo com EME apresentava pior desempenho nas provas de atenção sustentada/pesquisa visual e fluência verbal, apresentado os doentes com ELFE os melhores desempenhos nestas provas. Este paradoxo funcional não apoia a hipótese de uma disfunção regional mais extensa

na EM (1), remetendo para um envolvimento mais complexo das estruturas mesiais nos mecanismos de iniciativa e executivos (2). Contudo, variáveis como a cronicidade das EM podem, também, ter influenciado os desempenhos obtidos.

C9. Avaliação Da Eficácia Da Cirurgia Da Epilepsia Mesial Temporal: Cirurgia Curativa Ou Da Farmacoresistência?

Pelo grupo de cirurgia da epilepsia do Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental¹, Lisboa: Clara Romero¹, Nuno Canas², Joaquim Pedro Correia¹, Pedro Cabral²
1-Serviço de Neurocirurgia e 2-Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Lisboa.
nunocanas@netcabo.pt

Introdução: A eficácia da cirurgia da epilepsia mesial temporal (CEMT) foi demonstrada em vários estudos, sendo os resultados tradicionalmente avaliados pela classificação de Engel. No entanto, esta não considera a contribuição da terapêutica antiepiléptica para o resultado cirúrgico a longo prazo.

Objectivo: Avaliar a eficácia da CEMT considerando a terapêutica antiepiléptica efectuada no seguimento pós-operatório.

Métodos: Avaliaram-se os resultados cirúrgicos de 58 doentes submetidos a CEMT (100% com esclerose do hipocampo) com mais de um ano de seguimento e utilizando a classificação de Engel; no seguimento pós-operatório foi registada a terapêutica antiepiléptica efectuada. Foram considerados curados os doentes em classe Ia de Engel e sem anti-epilépticos; controlados os doentes em classe Ia mas mantendo anti-epilépticos; e não curados doentes mantendo crises e anti-epilépticos. Foi também analisada a contribuição de alguns factores (tempo de evolução da epilepsia, frequência de crises pré-operatórias, presença de convulsões febris ou outros factores precipitantes, crises no período pós-operatório) para o resultado cirúrgico final (correlação P de Pearson).

Resultados: Dos 58 doentes (35 mulheres; seguimento até 10 anos), 85% estão sem crises e sem auras (Engel Ia); apesar da redução de terapêutica (dose/ número de anti-epilépticos) se iniciar logo no 1º ano após cirurgia, somente a partir do 2º ano se verificou a sua suspensão. A partir daí (n=52), 29% dos doentes estão curados e 60% controlados; em todos os restantes houve uma redução de crises superior a 50%. No total, 86% dos doentes reduziram a terapêutica, sendo os principais factores associados à sua não redução/ suspensão um curto período após a cirurgia ou o reaparecimento de auras (em 14% dos doentes). Dos factores analisados, somente a presença de crises no período pós-operatório (até 7 dias após cirurgia) se relacionou com um pior resultado cirúrgico final (p<0,01).

Conclusões: Apesar da CEMT ser classicamente considerada como curativa, no seguimento a longo prazo a maioria dos doentes necessita de anti-epilépticos (mesmo que em doses muito baixas) para evitar o reaparecimento de crises; os factores condicionantes do resultado cirúrgico final necessitam de melhor caracterização. Estes resultados sugerem que a CEMT, na realidade, deve ser considerada fundamentalmente como uma cirurgia da farmacoresistência.

C10. Perfil Neuroquímico de Tumores Gliais e sua relação com a epileptogénese tumoral. Estudo Imunocitoquímico.

Sofia Nunes de Oliveira, José Pimentel
Laboratório de Neuropatologia. Hospital de Santa Maria. Lisboa.
snunesoliveira@gmail.com

Introdução: Apesar da associação entre tumores cerebrais e epilepsia ser conhecida de longa data, persistem muitas incógnitas sobre os mecanismos de epileptogénese tumoral, que assentam na sua natureza multifactorial e na dificuldade em estudar mecanismos moleculares num microambiente difícil de replicar. Nos últimos anos, a análise das perturbações de equilíbrio entre neurotransmissão excitatória e inibitória tem recebido atenção crescente. Alguns estudos têm recorrido à imunocitoquímica para tentar caracterizar melhor estes processos.

Objectivos: Foi nosso objectivo estudar o perfil neuroquímico de tumores neuroepiteliais quanto à expressão de receptores e enzimas de neurotransmissão excitatória e inibitória, e correlacionar os achados com a ocorrência clínica de epilepsia.

Metodologia: Realizámos um estudo neuropatológico baseado em amostras de tecido de ressecção cirúrgica de 37 doentes com tumores neuroepiteliais supratentoriais (16 oligodendrogliomas grau III; 11 glioblastomas; 3 oligodendrogliomas grau II; 2 astrocitomas grau III; 2 oligoastrocitomas; 2 gangliogliomas; 1 astrocitoma grau II). Foi usada a técnica de imunocitoquímica, com recurso a três anticorpos - anti-receptor NMDA R1 do glutamato, anti-GAD65, e anti-subunidade do receptor GABA-A. Foram analisadas áreas de córtex sem tecido tumoral, zona de invasão e tecido tumoral, com contagem de células imunoreactivas. Foram calculados índices de marcação e número total de células marcadas usando o software *Motic Images*[®], sendo os valores obtidos nas três áreas comparados entre si e entre tumores com e sem epilepsia. Foi também quantificada de forma semi-quantitativa a marcação de neurópilo. Na análise estatística foi utilizado o software *SPSS*[®].

Resultados: Para todos os anticorpos houve marcação de células neuronais, de pequeno número de células gliais e de neurópilo nas zonas de córtex sem tecido tumoral, semelhante ao descrito na literatura como marcação de córtex normal.

Encontrámos um gradiente decrescente de marcação à medida que passámos do tecido são para a zona de invasão, e desta para o tumor, ou seja, a maioria das células neoplásicas dos gliomas não marcou com os anticorpos utilizados. A marcação com o anticorpo anti-NMDA e anti-GAD65 foi paralela à de anti-GABA-A em áreas e células semelhantes. Para o anticorpo anti-receptor NMDA, a diferença no número absoluto de células marcadas nas três zonas não foi significativa, ou seja, o número total de células marcadas a exprimir receptores excitatórios na zona de tumor e de invasão foi estatisticamente semelhante à do córtex saudável. As células ganglionares neoplásicas dos tumores glioneuronais apresentaram marcação semelhante aos neurónios do córtex normal. Para todos os anticorpos utilizados não foram encontradas diferenças com significado estatístico entre tumores com e sem epilepsia.

Conclusões: Este estudo mostrou que mesmo tumores invasivos e destrutivos do parênquima cerebral estão associados a tecido nervoso limitrofe com capacidade de expressão de receptores e enzimas de neurotransmissão semelhante ao córtex normal; confirmou que uma minoria de células gliais exprime receptores de neurotransmissores mantendo-se em aberto a questão da importância que estas células possam ter na modulação da neurotransmissão e qual a sua interacção com os neurónios; demonstrou que o tecido tumoral conserva um grupo de células com capacidade de expressão dos receptores do glutamato; evidenciou que a expressão de receptores de neurotransmissores excitatórios acompanha a de inibitórios partilhados pelo mesmo tipo de células ao con-

trário do que tinha sido concluído noutros trabalhos publicados; reforçou a evidência de que os tumores glioneuronais possuem células neoplásicas com capacidade de expressão de neurotransmissores semelhantes aos dos neurónios do córtex saudável podendo isto sugerir que estes tumores possam ter propriedades epileptogénicas intrínsecas no seu componente neuronal neoplásico.

C11. Epilepsias Refractárias do Lobo Temporal (Escleroses Mesiais): Estudo exploratório com a versão portuguesa da WAIS-III (Escala de Inteligência de Wechsler para Adultos-Terceira Edição)

Liliana Sousa^{1,2}, Catarina Cunha¹, Mário Simões², Isabel Santana¹

1-Unidade de Monitorização de Epilepsia e Sono - Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra, 2-Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação da Universidade de Coimbra
bapt.liliana@gmail.com

Introdução: O nível intelectual global é um importante determinante de desempenho em funções cognitivas. Por outro lado, a discrepância entre os Quociente Intelectual Verbal e de Realização tem sido valorizada como um indicador de lateralização do foco epiléptico.

Objectivos: Pretende-se caracterizar as capacidades intelectuais num grupo de doentes com epilepsia do lobo temporal (escleroses mesiais, EM) utilizando a versão portuguesa da WAI-III recentemente disponível, e determinar a influência de algumas variáveis demográficas e clínicas nessas mesmas capacidades.

Metodologia: A amostra foi constituída por 30 pacientes com EM em programa de cirurgia. As variáveis clínicas consideradas foram a idade de início e duração da epilepsia, frequência das crises, lateralização do foco epiléptico e medicação anti-epiléptica (número de fármacos). Foi utilizada a versão portuguesa da WAIS-III mas, como não estão integralmente disponíveis os dados normativos para a população portuguesa, foram utilizados os espanhóis para algumas análises. As análises estatísticas foram efectuadas com a versão 15 do *Statistical Package for the Social Sciences* (SPSS). Para comparação de grupos utilizámos o teste U-Mann Withney e na análise das correlações foi utilizada a versão não paramétrica de Spearman.

Resultados: Os resultados obtidos por este grupo oscilam entre 54-101 pontos padronizados (74.47±13.91) no Quociente Intelectual Global (QIEC), 58-103 (76.33±13.38) no Quociente Intelectual Verbal (QIV) e 54-105 (76.30±14.05) no Quociente Intelectual de Realização (QIR). Estes resultados são considerados inferiores ao limite considerado médio nas escalas de Wechsler. No que diz respeito às variáveis demográficas, apenas a escolaridade se demonstrou relacionada com as medidas de inteligência ($p<0.05$). A idade de início da doença (mas não a sua duração) e o número de fármacos demonstraram-se associados às capacidades intelectuais ($p<0.05$), sendo a relação com a idade de início positiva, e com o número de fármacos negativa. Os desempenhos nos testes de inteligência da WAIS-III não se mostraram significativamente afectados pela frequência mensal das crises ou pela lateralização do foco epiléptico.

Conclusões: Evidenciou-se um comprometimento intelec-

tual neste grupo de pacientes. Na análise dos seus determinantes, verificou-se um maior impacto de variáveis relacionadas com o desenvolvimento cerebral relativamente a características clínicas da doença epiléptica.

C12. Cirurgia da epilepsia do lobo temporal. Eficácia clínica a longo prazo

José Pimentel¹, Carla Bentes¹, Alexandre Campos², António Gonçalves Ferreira² e Grupo da Cirurgia da Epilepsia do Hospital de Santa Maria

1-Núcleo de Estudos das Epilepsias, Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Neurocirurgia; Hospital de Santa Maria, Lisboa.
josepimentel@fm.ul.pt

Introdução: A epilepsia do lobo temporal (ELT) é a mais frequentemente tratada cirurgicamente, com resultados excelentes a curto ou médio prazo. Contudo, os a longo prazo são mais contraditórios ou mesmo menos eficazes.

Objectivo: Avaliação da evolução clínica a longo prazo dos doentes submetidos a cirurgia da ELT no Hospital de Santa Maria (HSM).

Metodologia: Cento e um dos 127 doentes operados no âmbito do protocolo do Programa da Cirurgia da Epilepsia do HSM entre Setembro de 1993 e Novembro de 2007 tinham ELT. Todos foram avaliados pré e pós-cirurgicamente segundo o referido protocolo, tendo sido utilizada a base de dados do Programa para a caracterização prospectiva no que respeita à evolução clínica, de acordo com a classificação de Engel.

Resultados: Quarenta e oito e 53 doentes eram, respectivamente, do sexo masculino e feminino, a média de idades de 35.0±13.1 anos (Min. 9, Max. 67), e todos tinham lesão demonstrável imagiológicamente.. Os tipos de cirurgia realizados foram: 69 amigdalohipocampectomias (AH) isoladas (39 anteriores e 30 selectivas), cujas patologia, histologicamente comprovada ou suspeita, foi a esclerose mesial (EM); 27 AH associadas a ressecção focal (RF- 14 alocorticais e 13 isocorticais) (AH+RF), cujas patologias corresponderam a lesões de natureza diversa, excepto EM; 5 RF isoladas (RFI), todas isocorticais, igualmente traduzindo patologias diversas. Do total dos doentes com ELT, a maior percentagem (93.3%) em classe I registou-se ao 3^a mês e a menor (87.7%) ao 72^a mês pós-cirurgia. Para a mesma classe, no grupo das AH isoladas esses valores foram de 95.1% e 78.5%, também ao 3^a e 72^a mês, embora com menor % de doentes no seguimento a longo prazo no grupo das AH selectivas quando comparado com o das AH anteriores (75% ao 72^a mês vs 87.5% ao 84^a mês),, no das AH+RF, de 91.3% ao 3^a e de 83% ao 108^a mês, e no das RFI, de 100% ao 6^a e de 0% ao 72^o mês.

Discussão / Conclusões: A evolução clínica pós-cirúrgica das ELT é muito favorável sempre que existe uma lesão identificável imagiológicamente. Em qualquer dos grupos estudados, a % de doentes em classe I tende a diminuir, se bem que muito demoradamente, ao longo do tempo. O aparente pior resultado do grupo das AH isoladas selectivas, quando comparado com o das anteriores, poderá ser devido ao maior tempo de seguimento neste subgrupo ou a outros factores não estudados. Os doentes submetidos a RFI têm um pior resultado a longo prazo.

Conflito de interesses: Os autores negam quaisquer conflitos de interesse.

C13. Défices Neuropsicológicos após cirurgia da Epilepsia do Lobo Temporal Mesial

Catarina Cunha¹, Liliana Sousa^{1,2}, Raquel Lemos¹, Francisco Sales¹, Isabel Santana¹

1-Unidade de Monitorização de Epilepsia e Sono - Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra, 2-Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação da Universidade de Coimbra
catarina.cnh@gmail.com

Introdução: O tratamento cirúrgico da Esclerose Mesial tem uma eficácia confirmada no controlo das crises epiléticas, mas pode associar-se a novos défices neuropsicológicos. O objectivo deste trabalho foi a investigação destes efeitos adversos nos pacientes com diagnóstico de EM que foram submetidos a amígdalo-hipocampectomia no âmbito do Grupo de Cirurgia da Epilepsia dos HUC.

Metodologia: A amostra foi constituída por 13 pacientes com diagnóstico de EM que realizaram intervenção cirúrgica; 6 com foco epilético esquerdo e 7 com lateralização direita. Todos os pacientes foram submetidos a avaliação neuropsicológica protocolar na fase pré-cirúrgica, realizada através da Bateria de Avaliação Neuropsicológica de Adultos com Epilepsia desenvolvida por Élia Baeta (2002). A partir de dois anos após a cirurgia procedeu-se a reavaliação neuropsicológica, recorrendo-se ao mesmo instrumento. As análises estatísticas foram efectuadas através do programa SPSS, tendo sido realizados testes *t de student* entre os dois grupos e as variáveis dependentes.

Resultados: Comparando os grupos de pacientes direitos e esquerdos após cirurgia, verificaram-se diferenças estatisticamente significativas nos resultados das provas de fluência verbal semântica, respectivamente com valores de $p=0,016$ e $p=0,053$, apresentando os esquerdos ($15,00\pm 4,85$ e $12,00\pm 4,60$) piores resultados que os direitos ($23,4\pm 4,81$ e $18,86\pm 4,77$). Comparando o desempenho do grupo de pacientes com EM esquerda antes e após intervenção neurocirúrgica, verificou-se uma melhoria muito ligeira em certas provas cognitivas (memória verbal, iniciativa grafomotora e fluência verbal), e maior lentificação na realização de tarefas como Trail Making Test (TMT) e Stroop Colour Test (SCT). No entanto, estas diferenças não eram estatisticamente significativas. Avaliando, de igual forma, o grupo de pacientes com EM direita, observaram-se melhorias significativas numa das provas de fluência verbal semântica e fonética, respectivamente com valores de $p=0,035$ e $p=0,039$ e tendências não significativas para melhoria, na prova de rendimento de trabalho e TMT e STC (rapidez de desempenho).

Conclusões: Os resultados revelaram melhorias cognitivas com a cirurgia da epilepsia, em ambos os grupos de pacientes, com significância no grupo dos pacientes com EM direita. A um melhor desempenho em funções frontais executivas e de

rapidez psico-motora em doentes submetidos a ressecção de hipocampo direito contrapõe-se uma evolução negativa nas mesmas provas, nos intervencionados à esquerda. Discutem-se, como possíveis influências destes resultados, os mecanismos de plasticidade/reorganização funcional e a modificação do tratamento farmacológico.

C14. Cirurgia Da Epilepsia Mesial Temporal: Resultados Cirúrgicos A Longo Termo

Pelo grupo de cirurgia da epilepsia do Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa: Clara Romero¹, Nuno Canas², Joaquim Pedro Correia¹, Pedro Cabral²

1-Serviço de Neurocirurgia e 2-Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Lisboa.
nunocanas@netcabo.pt

Introdução: A eficácia da cirurgia da epilepsia mesial temporal (CEMT) no controlo das crises associada à esclerose do hipocampo (EH), a principal causa de epilepsia refractária nos adultos, foi demonstrada num estudo de classe I e noutros estudos com menor grau de evidência, a maioria com curtos períodos de seguimento.

Objectivo: Avaliar a eficácia a longo termo e as complicações da CEMT nos doentes com EH operados pelo nosso grupo.

Métodos: Foram revistos os processos clínicos de todos os doentes operados no nosso centro por EH associada a epilepsia refractária (1997-2007; $n=72$). Nos doentes referenciados por outros hospitais, o seguimento foi obtido telefonicamente. Foram registadas as suas características demográficas, da epilepsia, terapêutica antiepilética pré e pós-operatória, e complicações cirúrgicas. A eficácia cirúrgica foi avaliada (classificação de Engel) nos doentes com mais de um ano de seguimento.

Resultados: Dos 72 doentes operados, a eficácia cirúrgica foi avaliada em 58 (seguimento completo/ > 1 ano); nestes (35 mulheres; 33 ± 12 anos; seguimento até 10 anos), 60% tinham antecedentes de factores precipitantes e duração de crises refractárias de 20 ± 11 anos. No total, 85% destes doentes estão sem crises e sem auras (Engel Ia), 100% no primeiro ano e 80% no décimo ano de seguimento; nos restantes houve uma redução significativa de crises; 86% dos doentes reduziram a terapêutica antiepilética, e 26% suspenderam-na. A morbidade transitória (parésias do III par/ déficits focais) foi de 2,8%, a definitiva (AVC pós-operatório) de 5,6% e a mortalidade de 1,4%.

Conclusões: Os nossos resultados cirúrgicos (eficácia/ complicações) são sobreponíveis aos descritos por outros grupos e suportam a CEMT como a terapêutica de eleição na epilepsia refractária associada à EH. A elevada eficácia cirúrgica a longo termo justifica uma rápida identificação e referência de doentes para esta terapêutica.

Resumos de Cartazes

P1. O que sabe sobre Epilepsia? - Questionário à População

Sofia Neves¹, Ana Silvestre^{1,2}, Rita Fernandes^{1,3}, Sónia Morais^{1,4}
1-Liga Portuguesa Contra a Epilepsia, Epicentro Sul; 2-Serviço de Neurologia do Hospital Garcia de Orta; 3-Unidade de Neuropediatria e Desenvolvimento do Serviço de Pediatria do Hospital Garcia de Orta; 4-Serviço de Psiquiatria do Hospital Garcia de Orta
atdsilvestre@gmail.com

Introdução: Diversos estudos referem discriminação das pessoas com epilepsia, com consequente repercussão psicossocial. A atitude social da população em geral é considerada mais devastadora que a própria epilepsia, podendo esta atitude ser consequência do conhecimento que os indivíduos têm sobre a doença.

Objectivos: Avaliar o conhecimento sobre a epilepsia na população em geral.

Metodologia: Aplicou-se um questionário constituído por 12 afirmações sobre a epilepsia, de resposta verdadeiro ou falso. O questionário foi aplicado de forma aleatória numa feira de saúde – Expo-Saúde 2007- realizada em Lisboa, a todas as pessoas que se dirigiram à EPIbanca. Foram consideradas outras variáveis como o sexo, idade e profissão. Realizou-se tratamento estatístico com o SPSS 13.0.

Resultados: A nossa amostra é constituída por 115 indivíduos (79 do sexo feminino e 36 do sexo masculino), com idades compreendidas entre os 12 e os 75 anos. Quarenta e oito são profissionais na área da saúde, 30 têm outras profissões, 28 são estudantes e 9 domésticas e reformados. Não existem diferenças significativas entre sexos. Apenas 32 pessoas obtiveram a pontuação máxima no questionário, ou seja, 72% dos inquiridos erraram pelo menos uma questão. Verifica-se que 46.1% dos indivíduos acreditam que durante uma crise se deve colocar algo na boca para que uma pessoa não morda a língua, sendo 40% destes sujeitos profissionais na área da saúde. No entanto os sujeitos mais velhos têm melhor esclarecimento sobre esta questão ($p < .009$). Alguns indivíduos acham que todas as pessoas com epilepsia têm sintomas parecidos (22.6%) e perdem a consciência durante uma crise (21.7%). Todos os participantes neste questionário, estão de acordo com a afirmação que a pessoa com epilepsia pode praticar desporto. Existem diferenças significativas entre grupos profissionais relativamente às questões referentes ao controlo das crises pela medicação ($p < .008$) e à realização de uma vida normal por parte da pessoa com epilepsia ($p < .005$).

Discussão: Os resultados sugerem a existência de informação incorrecta sobre alguns aspectos relacionados com a epilepsia. Embora a nossa amostra não possa ser considerada representativa da população de Lisboa, permite-nos verificar que ainda existem mitos relativamente à epilepsia e informação que precisa ser transmitida de uma forma positiva tendo em conta os grupos profissionais.

P2. Miopia aguda: efeito adverso raro do topiramato

Filipe Palavra¹, Helena Gens¹, Nádia Lopes², Mário Neves²
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Coimbra – E.P.E.; 2-Serviço de Oftalmologia, Centro Hospitalar de Coimbra – E.P.E.
filipepalavra@gmail.com

Introdução: O topiramato é um fármaco utilizado no tratamento da epilepsia, para além de ter demonstrado utilidade na profilaxia da enxaqueca, no tremor essencial e na bulimia. Apesar de geralmente bem tolerado, têm sido descritos efeitos adversos com consequências graves: é o caso da miopia aguda com glaucoma de ângulo fechado secundário. Descrita pela primeira vez em 2001, esta situação clínica afecta todas as faixas etárias e poderá ter graves implicações para a acuidade visual do doente.

Caso clínico: Apresenta-se o caso de uma doente de 22 anos de idade, referenciada à consulta externa de Cefaleias pelo médico assistente, por apresentar crises de cefaleias pulsáteis com agravamento recente e refractariedade à terapêutica implementada. A doente localizava a dor ao vértex e região parieto-temporal direita, acompanhando-se de náuseas, vómitos, foto e fonofobia. Tinha, em média, 4 crises por mês e, mesmo com a medicação para a crise (Nimed® e Aspegic®, orais), cada uma durava mais do que 24 horas. Concomitantemente, a doente referia privação de sono motivada pela dor. Era já portadora de TAC-CE realizada no ambulatório, que não revelava alterações relevantes. Perante uma hipótese provável de enxaqueca sem aura, a doente iniciou medicação profiláctica com topiramato 25 mg 2id (a elevar posteriormente para 50 mg 2id) e sumatriptano, na crise. Um dia após o aumento da dose de topiramato para 50 mg 2id, recorreu ao Serviço de Urgência do nosso hospital com queixas de diminuição súbita da acuidade visual. O exame oftalmológico revelou uma acuidade visual de 2/10 bilateralmente (com estenopeico), apresentando as câmaras anteriores uma profundidade diminuída e sendo o cristalino transparente, com a íris bombé. Foi feita correcção refractiva com -3.0 dioptrias, bilateralmente. A pressão intraocular era de 20 mmHg. Realizou TAC-CE, que excluiu a existência de lesões endocranianas. Suspendeu-se a toma de topiramato e, passados 4 dias, a doente referia uma recuperação total da visão, o que foi confirmado no exame oftalmológico realizado 14 dias depois (acuidade visual de 10/10). Desde então, ficou sem medicação profiláctica e apenas registou uma crise, com boa resposta ao sumatriptano. Mantém seguimento em consulta externa.

Discussão/Conclusão: O reconhecimento precoce da miopia aguda induzida pelo topiramato (apesar de se tratar de um efeito adverso raro) é fulcral, no que ao prognóstico diz respeito. O desenvolvimento de um glaucoma de ângulo fechado secundário pode agravar seriamente o quadro clínico, mas, apesar disso, trata-se de uma situação reversível com a suspensão da medicação.

P3. Nova mutação *missense* p.Arg65Gln do gene CDKL5 em criança com encefalopatia epiléptica

Nadine Ferreira, José Paulo Monteiro
Unidade de Neuropediatria e Desenvolvimento, Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, Almada
nadelisa@netcabo.pt

Introdução: As mais graves epilepsias sintomáticas da idade pediátrica traduzem-se por encefalopatias epilépticas com consequente atraso do desenvolvimento psicomotor marcado. A investigação etiológica é negativa em grande parte dos casos, aumentando desta forma a angústia associada, quer

para a família, quer para os próprios profissionais de saúde.

Algumas das causas recentemente implicadas em casos de encefalopatia epiléptica são as mutações no gene *CDKL5*. Descritas pela primeira vez na literatura em 2003, estas mutações associam-se a epilepsia refratária com espasmos e outros tipos de crises, atraso do desenvolvimento psicomotor de início precoce, antes dos 6 meses de idade e síndrome de Rett atípico. Foram, até à data, descritas menos de 20 diferentes mutações neste gene, todas em doentes do sexo feminino, com restante investigação etiológica negativa e imagem normal ou inespecífica. De função ainda desconhecida, sabe-se no entanto que a proteína codificada por este gene, localizado no cromossoma X, é ubiqüitária, particularmente expressa no tecido cerebral, tendo importância na maturação neuronal e sinaptogénese. A sua importância na fosforilação da proteína MECP2 correlaciona-se com a sobreposição das manifestações clínicas entre as duas doenças.

Caso Clínico: Criança actualmente com 20 meses de idade que inicia, aos 4 meses, crises convulsivas de vários tipos (tónico-clónicas, parciais, espasmos em flexão e em extensão, mioclonias), associadas a um marcado atraso do desenvolvimento psicomotor, aparentemente normal antes do início deste quadro. O primeiro electroencefalograma, realizado aos 4 meses, é normal, mas os sucessivos exames realizados posteriormente revelam actividade de base lenta e mal estruturada, com actividade paroxística multifocal de ponta-onda e padrão de surto-supressão grave. Apesar de já medicada com vários fármacos anti-epilépticos e dieta cetogénica, a epilepsia mantém-se com a mesma gravidade, sendo o desenvolvimento psicomotor marcadamente afectado por este quadro. A investigação inicial metabólica, imagiológica e genética revelou apenas discreta atrofia encefálica difusa, sem padrão específico. A pesquisa de mutações no gene *CDKL5* foi positiva, revelando uma mutação *missense* em heterozigotia no exão 5 (p.Arg65Gln). O estudo genético dos pais identificou a mesma mutação na mãe, estando em curso o estudo de inactivação do cromossoma X mutado, assim como o estudo genético dos avós maternos.

Conclusão: A mutação identificada na nossa doente foi apenas descrita uma vez na literatura, não sendo nesse caso patogénica, uma vez que foi herdada de pai saudável. No caso da nossa doente, porém, foi identificada a mesma mutação na mãe, o que poderá significar que a mesma é de facto patogénica. Os estudos genéticos que estão em curso serão, no entanto, fundamentais para o esclarecimento desta hipótese.

P4. Epilepsia de Ausências: Caracterização Cognitiva de um Grupo de Crianças e Adolescentes

Rita Pestana¹, Sofia Carruço¹, Isabel Sá², Teresa Lobato de Faria¹, Ana Isabel Dias³

1-Unidade de Psicologia do Hospital D. Estefânia; 2-Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação da Universidade de Lisboa; 3-Serviço de Neuropediatria do Hospital D. Estefânia, Lisboa
ana.dias@netcabo.pt

Introdução: O funcionamento cognitivo das crianças com epilepsia tem sido estudado nas últimas décadas e foi sendo conceptualizado por diversos autores de modo antagónico. O presente estudo pretende caracterizar eventuais défices cognitivos específicos em crianças e adolescentes com epilepsia de ausências (EA) e, em caso afirmativo, alertar para a elaboração de estratégias de intervenção que facilitem a aprendizagem.

Objectivos: Caracterização das competências cognitivas das crianças e adolescentes com EA.

Metodologia: Avaliação neuropsicológica de 20 crianças com EA, dextros, medicadas com valproato de sódio e etossuximida, seguidas na Consulta de Neuropediatria do Hospital D. Estefânia. Grupo controlo: 20 crianças sem perturbações neurológicas, pertencentes ao mesmo grupo etário, género, estatuto sócio-económico e educacional. Variáveis: cognição, linguagem, memória (verbal, não verbal, por evocação), capacidades visuo-espaciais, manutenção da atenção (visual e auditiva). Idade de início das crises; período de tempo em que ocorreram crises; duração da remissão; rendimento escolar. Métodos: Consulta de Processos Clínicos e Testes Neuropsicológicos: Escala de Inteligência de Wechsler para Crianças (WISC-III); Cópia de Figuras Complexas de REY; Matrizes Progressivas de Raven; Teste de Memória e de Aprendizagem de Reynolds e Bigler (TOMAL). Tratamento estatístico descritivo e comparação das médias entre os 2 grupos.

Resultados: Verificaram-se diferenças significativas entre os dois grupos, com prejuízo dos pacientes com EA, em todas as variáveis avaliadas, bem como um maior número de casos com dificuldades escolares nas crianças com EA. Destaca-se: QI escala completa: grupo controlo (M=107.94)>grupo EA (M=78.53); QI Verbal: grupo controlo (M=107.94)>grupo EA (M=84.84); QI Realização: grupo controlo (M=106.47)>grupo EA (M=79.21); Índice compreensão verbal: grupo controlo (M=107.24)>grupo EA (M=87.21); Índice Organização Perceptiva: grupo controlo (M=107.82)>grupo EA (M=80.68); Índice Memória Global: grupo controlo (M=108.17)>grupo EA (M=90.26); Índice Memória Não Verbal: grupo controlo (M=108.94)>grupo EA (M=90.16); Índice Memória Visual: grupo controlo (M=105.88)>grupo EA (M=91.79).

Discussão / Conclusões: As crianças com EA revelaram um funcionamento cognitivo global, em todas as variáveis avaliadas, inferior às do grupo controlo, parecendo existir um compromisso das suas capacidades, mesmo quando as crises estão controladas. Coincidentes com alguns autores e discordantes de outros, é possível que nestes resultados interfira o facto de se tratar de um centro de referência, com epilepsias de maior gravidade. Não foram analisados possíveis efeitos secundários dos antiepilépticos. Estando a EA associada a dificuldades escolares, importa esclarecer pais e professores e activar apoios psicopedagógicos que permitam um melhor ajustamento académico e social destas crianças.

Patrocínio: Bolsa de Investigação em Epilepsia-Tecnifar

P5. Biodisposição do Acetato de Eslicarbazepina no Murganho e Exposição Cerebral aos seus Metabólitos

Gilberto Alves¹, Amílcar Falcão¹, Isabel Figueiredo¹, Margarida Castel-Branco¹, Margarida Caramona¹, Patrício Soares-da-Silva²

1-Laboratório de Farmacologia, Faculdade de Farmácia, Universidade de Coimbra, Coimbra. 2-Departamento de Investigação e Desenvolvimento, BIAL, S. Mamede do Coronado. gil.alves@portugalmail.com

Introdução: A epilepsia é uma das perturbações neurológicas que afecta cerca de 50 milhões de pessoas. Infelizmente, apesar da disponibilidade crescente de novos fármacos antiepilépticos, um terço dos doentes continua a apresentar crises refractárias à terapia farmacológica. Perante esta realidade, existe uma necessidade premente de desenvolver fármacos antiepilépticos novos e mais efectivos. O acetato de eslicarba-

zepina (ESL) é um novo fármaco antiepiléptico, estruturalmente relacionado com a carbamazepina e oxcarbazepina (OXC), presentemente em fase final de desenvolvimento clínico.

Objectivos: Caracterizar a disposição do ESL no murgancho e avaliar a exposição cerebral aos seus metabolitos para melhor entender este processo no homem.

Metodologia: O ESL (350 mg/kg) foi administrado, por via oral, a murganços CD-1 machos adultos (8 murganços/grupo). Sangue, fígado e cérebro foram recolhidos às 0,25, 0,5, 0,75, 1, 2, 4, 6, 10, 16 e 24h pós-dose. As concentrações do ESL e dos seus metabolitos [S-licarbazepina (S-Lic), R-licarbazepina (R-Lic) e OXC] foram determinadas no plasma e no homogeneizado dos tecidos por HPLC-UV. Os perfis médios concentração-tempo obtidos foram sujeitos a análise farmacocinética não-compartimental (WinNonlin®).

Resultados: O ESL e o metabolito R-Lic não foram quantificados nas matrizes analisadas, em nenhum ponto do tempo, por se encontrarem em concentrações inferiores ao limite de quantificação da técnica analítica (0,4 µg/ml no plasma e 0,4 µg/g nos tecidos). As concentrações máximas (C_{max}) de S-Lic foram alcançadas à 1h no fígado (44,15 µg/g), 0,25h no plasma (25,25 µg/ml) e 1h no cérebro (13,13 µg/g). Relativamente à OXC, as C_{max} foram atingidas à 0,5h no fígado (2,40 µg/g) e à 1h no plasma (2,98 µg/ml) e no cérebro (3,12 µg/g). Considerando o parâmetro cinético área sob a curva ($AUC_{0-\infty}$) verificou-se que o metabolito S-Lic sofre acumulação hepática e que a exposição cerebral aos metabolitos S-Lic e OXC é cerca de 30% da exposição sistémica.

Conclusões: No murgancho o ESL é rapidamente hidrolisado a S-Lic, o qual é parcialmente oxidado a OXC. O fígado actua como um reservatório de S-Lic, metabolito farmacologicamente activo do ESL, e a extensão de exposição cerebral aos metabolitos S-Lic e OXC é proporcionalmente idêntica, embora a OXC atravessasse mais prontamente a barreira hematoencefálica.

Agradecimentos: FCT (SFRH/BD/12694/2003) e Laboratórios BIAL

P6. Estereoselectividade na Distribuição Plasma-Cérebro dos Enantiómeros S-Licarbazepina e R-Licarbazepina no Murgancho

Gilberto Alves¹, Amílcar Falcão¹, Isabel Figueiredo¹, Margarida Castel-Branco¹, Margarida Caramona¹, Patrício Soares-da-Silva²
1-Laboratório de Farmacologia, Faculdade de Farmácia, Universidade de Coimbra, Coimbra. 2-Departamento de Investigação e Desenvolvimento, BIAL, S. Mamede do Coronado. gil.alves@portugallmail.com

Introdução: O acetato de eslicarbazepina (ESL) é um composto promissor em fase final de desenvolvimento clínico, química e metabolicamente relacionado com a oxcarbazepina (OXC), um fármaco antiepiléptico já amplamente usado na clínica. Do ponto de vista farmacológico, quer o ESL quer a OXC são pró-fármacos dos metabolitos farmacologicamente activos S-licarbazepina (S-Lic) e R-licarbazepina (R-Lic). No homem, o ESL é rápida e extensamente hidrolisado a S-Lic (95%) e, em menor extensão, a R-Lic e OXC. Por sua vez, a OXC é estereoselectivamente reduzida a S-Lic (80%) e R-Lic (20%).

Objectivos: Caracterizar a disposição dos enantiómeros S-Lic e R-Lic no plasma e no cérebro de murgancho, de modo a investigar a existência de estereoselectividade na distribuição para o órgão alvo (cérebro).

Metodologia: Os enantiómeros S-Lic e R-Lic (350 mg/kg) foram administrados separadamente, por via oral, a murganços CD-1 machos adultos (8 murganços/grupo). Sangue e cérebro foram recolhidos às 0,25, 0,5, 0,75, 1, 2, 4, 6, 10, 16 e 24h pós-dose. As concentrações dos enantiómeros e do metabolito OXC foram determinadas no plasma e no homogeneizado de cérebro por HPLC-UV. Os perfis médios concentração-tempo obtidos foram sujeitos a análise farmacocinética não-compartimental (WinNonlin®).

Resultados: Após a administração de S-Lic, as concentrações máximas (C_{max}) correspondentes no plasma e no cérebro foram, respectivamente, 49,47 µg/ml (0,25h) e 12,56 µg/g (2h). Da mesma forma, após a administração de R-Lic, as C_{max} plasmáticas e cerebrais foram, respectivamente, 74,55 µg/ml (0,25h) e 8,76 µg/g (0,75h). Em ambos os casos foram quantificadas as concentrações de OXC presentes no plasma e no cérebro. Mediante tratamento com R-Lic foi possível quantificar o seu antípodo no plasma, embora presente em baixas concentrações, e foi observada a formação de um metabolito adicional. Considerando o parâmetro cinético área sob a curva ($AUC_{0-\infty}$), o valor do rácio $AUC_{0-\infty}(S-Lic)/AUC_{0-\infty}(R-Lic)$ foi de 1,10 no plasma e de 1,87 no cérebro.

Conclusões: A presença de fenómenos estereoselectivos na disposição e na distribuição plasma-cérebro dos enantiómeros S-Lic e R-Lic é evidente no murgancho. A estereoselectividade na disposição dos enantiómeros licarbazepina poderá explicar as diferenças clínicas encontradas entre o ESL e a OXC.

Agradecimentos: FCT (SFRH/BD/12694/2003) e Laboratórios BIAL

P7. Síndrome de Panayiotopoulos em doente com tumor de células germinais do SNC

Vanessa Brito da Silva, Ana Luísa Azevedo, Duarte Salgado, J. Peter Foreid
Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia Francisco Gentil, Lisboa
vanessabrito.silva@hotmail.com

Introdução: O diagnóstico diferencial das crises convulsivas é amplo e por vezes difícil, principalmente quando considerados síndromes epilépticas com sintomatologia menos característica. Apresentamos um caso em que se coloca o diagnóstico diferencial entre recidiva de um tumor de células germinais do sistema nervoso central e síndrome de Panayiotopoulos.

Caso Clínico: Criança do sexo feminino, 4 anos de idade, com diagnóstico de teratoma maturo da pineal aos 15 meses, na sequência de quadro de hipertensão intracraniana, com vômitos incoercíveis e parésia da supravisão do olhar. Colocou drenagem ventrículo-peritoneal e realizou 4 ciclos de quimioterapia com etoposido, cisplatino e ifosfamida, apresentando quadro de vômitos e prostração intermitentes, atribuídos à terapêutica. Detectada progressão tumoral 4 meses após o término da quimioterapia, pelo que foi operada com remoção macroscópica total, permanecendo em vigilância clínico-imagiológica. Aos dois anos de idade inicia episódios frequentes de sensação de mal-estar, palidez, náuseas e vômitos, autolimitados e de curta duração, com ocorrência preferencial ao acordar. A punção lombar foi normal e a RMN CE revelou estabilidade lesional. O EEG evidenciou actividade paroxística occipital, moderadamente abundante, com características de complexos ponta-onda isolados (clone-like) repetitivos, com incidência em cluster e de topografia poste-

rior esquerda e direita, acentuada na sonolência – aspectos sugestivos de síndrome de Epilepsia Benigna Infantil tipo Panayiotopoulos. A análise por métodos de localização do dipolo, localizou o gerador no hemisfério direito. Iniciou terapêutica com valproato de sódio, sem melhoria clínica, substituído posteriormente por carbamazepina com resolução das crises, mantendo actividade paroxística no EEG.

Conclusões: A epilepsia occipital benigna da infância tipo Panayiotopoulos caracteriza-se por crises focais, com sintomas predominantemente autonómicos, frequentemente com emese ictal, características clínicas pouco usuais na epilepsia e que mimetizam várias outras condições. Nesta doente, face à clínica e perante a doença de base oncológica, o diagnóstico de recidiva tumoral era o mais provável, mas o EEG e a exclusão de recidiva na RMN apontaram para a coexistência de uma epilepsia de Panayiotopoulos, suportada pela resposta terapêutica à carbamazepina. Este caso representa assim, uma doente com duas entidades nosológicas distintas, mas que podem originar sintomatologia semelhante, e em que o prognóstico e orientação terapêutica são completamente diferentes, salientando a relevância de estabelecer atempadamente o diagnóstico correcto.

P8. Resposta Fotoparoxística após sono

Adriana Ribeiro, Manuela Santos, Diana Tavares, Inês Carrilho, Rui Chorão

Serviço de Neuropediatria do Hospital de Crianças de Maria Pia, Porto.
neurop@hmariapia.min-saude.pt

Introdução: O despertar é uma fase activadora de vários tipos de crises epiléticas. Por outro lado, sabe-se que algumas situações podem alterar a resposta fotoparoxística.

Objectivos: Pretendemos determinar se o despertar influencia a resposta fotoparoxística em crianças com e sem epilepsia.

Metodologia: Entre Janeiro e Julho de 2007 foram efectuadas, durante os registos de EEG, duas provas de ELI – uma no início do registo e outra no início da vigília após o despertar. Comparámos a frequência e tipo de paroxismos nas duas situações. Relacionámos a diferença da resposta com a idade e o diagnóstico, nomeadamente a existência ou não de epilepsia e o tipo de síndrome epilético. Os registos foram divididos em dois grupos: Grupo A – Sem diferença de resposta entre a ELI efectuada antes e após despertar e Grupo B – Com diferença da resposta entre as duas provas.

Resultados: Foram realizados 105 exames em 98 crianças. Grupo A - 87 registos: 86 com ausência de actividade paroxística nas duas provas e 1 com igual resposta fotoparoxística em ambas as provas; as idades das crianças situavam-se entre 3 meses e 16,5 anos (média de 7,3 anos). Em 25 dos 87 registos, as crianças realizaram EEG por apresentarem episódios paroxísticos não epiléticos, perturbações de sono ou suspeitas de epilepsia, 5 tinham convulsões febris e 57 tinham epilepsia (6 epilepsias generalizadas primárias, 3 generalizadas sintomáticas e 48 focais, das quais 27 idiopáticas). Grupo B - 18 registos: 11 com resposta fotoparoxística apenas após despertar; em 5 registos a resposta era mais exuberante após o despertar e em 2 registos, a resposta era menor num caso e inexistente no outro. No subgrupo com resposta fotoparoxística apenas após o despertar as idades estavam compreendidas entre 2,8 e 17 anos (média: 10 anos); em 5 destes registos as crianças tinham epilepsias generalizadas primárias, 4 epilepsias focais e 2

tinham convulsões febris. No subgrupo de resposta mais exuberante após despertar as idades variavam dos 7,2 aos 16,9 anos (média: 11,6 anos); 3 tinham epilepsias generalizadas e 2 epilepsias focais.

Discussão: A análise deste trabalho é dificultada pelas múltiplas variáveis introduzidas. Foi no grupo dos doentes pré-adolescentes e adolescentes com epilepsia que encontramos uma maior diferença quando a ELI é realizada após o despertar. Não foi possível relacionar estes dados com os tipos de epilepsia.

P9. Epilepsia e alterações electroencefalográficas no síndrome de Angelman

Susana Rocha¹, Cristina L. Martins¹, Paula Breia², Ana Duarte¹, José Paulo Monteiro¹, Maria José Fonseca¹

1-Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta

Introdução: O síndrome de Angelman é uma entidade neurogenética causada por diferentes mecanismos genéticos envolvendo o cromossoma 15 materno [delecção(70-75%), dissomia uniparental paterna(2%), alterações do imprinting(3%) e mutação UBE3A(8%)]. Todavia em 12-15% dos casos não há uma alteração genética detectável. Caracteriza-se por atraso psicomotor, dismorfia facial, défice grave de linguagem, ataxia da marcha e comportamento característico, com disposição alegre, riso frequente e inapropriado, excitabilidade fácil e movimentos estereotipados dos membros superiores, descritos classicamente como “movimentos de marioneta”. Em cerca de 90% dos casos associa-se a epilepsia. Embora possam ocorrer diferentes tipos de crises, as convulsões mioclónicas e as ausências atípicas são as mais frequentes. É também comum o estado de mal não convulsivo (EMNC). As alterações descritas no electroencefalograma (EEG) distribuem-se por três padrões: delta(I), teta(II) generalizados e delta posterior(III).

Metodologia: Realizou-se o estudo retrospectivo através da revisão dos processos clínicos dos doentes com síndrome de Angelman seguidos no Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva do Hospital Garcia de Orta. Procedeu-se à análise das formas de apresentação, manifestações clínicas e evolução. Reavaliaram-se os EEG e a resposta à terapêutica.

Resultados: Foram incluídos quatro doentes (2M2F), com um seguimento de 4 a 10 anos. O estudo genético revelou uma delecção intersticial na região 15q11.2-q13 em três doentes e uma dissomia uniparental paterna. O início da epilepsia precedeu o diagnóstico em três doentes. As crises foram de domínio mioclónico (4/4) e iniciaram-se entre os 10 meses e os 4 anos de idade. Ocorreram outro tipo de crises: parciais e tónico-clónicas generalizadas (1/4), atónicas (1/4) e vários episódios de EMNC (1/4). O estado de mal convulsivo (EMC), como manifestação epilética inaugural, surgiu em 2 crianças. Os EEG realizados evidenciaram os padrões I(3/4), II(1/4), III(1/4), EMNC(1/4). Coexistiam vários padrões em três doentes (1-I e EMC; 2-normal, I e EMC; 3-I,II e EMNC). As alterações electroencefalográficas precederam o início da epilepsia em dois doentes. O controlo das crises obteve-se em três casos, em monoterapia com valproato de sódio (2/3) e clonazepam (1/3). Um dos doentes mantém um quadro de epilep-

sia refractária, em terapêutica tripla com valproato de sódio, lamotrigina e clonazepam.

Conclusões: Os padrões electroencefalográficos típicos, quando presentes, devem alertar para o diagnóstico de síndrome de Angelman, em crianças com atraso de desenvolvimento grave, mesmo na ausência de epilepsia clínica. O EMNC, frequentemente subdiagnosticado, é por vezes detectado pelos cuidadores e deve ser confirmado em registo electroencefalográfico.

P10. Panencefalite Esclerosante Subaguda de Sobrevida Prolongada: à procura de um factor prognóstico

Camila Nóbrega, Sofia Nunes de Oliveira, Rita Almeida
Serviço de Neurologia. Hospital Santo António dos Capuchos.
Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E. Lisboa.
camila_nobrega@msn.com

Introdução: A panencefalite esclerosante subaguda (PES) tem geralmente um prognóstico reservado com deterioração progressiva até à morte a curto prazo. No entanto, estão descritos casos de sobrevidas mais prolongadas para além dos 3 anos e até aos 15 anos de doença, com períodos de melhoria clínica transitória ou de estabilização. Não estão identificados factores de prognóstico tanto mais que as séries descritas são de pequena dimensão.

Os autores descrevem um caso de PES com sobrevida, até ao momento, de 6,5 anos, e discutem possíveis factores de prognóstico comparando os achados com a literatura existente.

Caso Clínico: Doente do sexo masculino, 22 anos, com diagnóstico de PES desde os 16 anos de idade, realizado na sequência de quadro de deterioração cognitiva e epilepsia caracterizada por crises atónicas, tónico-clónicas generalizadas e mioclonias refractária à terapêutica médica. Tinha contexto social e familiar problemático com pais toxicodependentes e consumo de tóxicos durante a gestação, sem outros antecedentes patológicos conhecidos e com desenvolvimento psicomotor normal até 4,5 meses antes do internamento. O EEG na altura do diagnóstico apresentada achados típicos com descargas periódicas, actividade paroxística generalizada e lentificação da electrogénese de base. O estudo do LCR, imagiologia e restante investigação estava de acordo com o diagnóstico.

Cumpriu terapêutica com anti-epilépticos e inosíplex de forma continuada até ao momento actual. Foi colocado cateter intraventricular para administração de interferão intratecal mas esta terapêutica só foi realizada de forma continuada no primeiro ano de doença.

Após um período de agravamento inicial com perda de autonomia da marcha e deterioração cognitiva ocorreu melhoria clínica, com redução do número de crises e melhoria das funções cognitivas que, após 6 anos de seguimento, se mantém. EEG de repetição mostraram manutenção das descargas periódicas e redução da actividade epileptiforme generalizada e melhoria da electrogénese de base.

Conclusões: À semelhança dos casos descritos na literatura, o início tardio e a melhoria do EEG, em particular da electrogénese de base, podem ser factores de bom prognóstico na PES. A terapêutica, embora associada a melhoria clínica não parece ser um factor de prognóstico no que diz respeito à sobrevida. O nosso caso e a revisão que fizemos da literatura, sustentam que a PES tem uma evolução clínica extremamente variável e sugerem que outros marcadores de prognóstico

devem ser activamente procurados para que o aconselhamento dos doentes e suas famílias seja o melhor possível.

P11. Encefalite de Rasmussen no adulto?

Filipe Palavra¹, Helena Gens¹, Isabel Luzeiro², Rui Pedro Pais³, Grilo Gonçalves¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Coimbra – E.P.E. 2-Laboratório de Neurofisiologia Clínica do Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Coimbra – E.P.E. 3-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar de Coimbra – E.P.E.
filipepalavra@gmail.com

Introdução: A Encefalite de Rasmussen (ER) é uma entidade rara, que associa atrofia hemisférica unilateral a um défice neurológico progressivo e a crises epilépticas de difícil tratamento, sendo mais frequente na população pediátrica. O diagnóstico da ER assenta numa abordagem clínica, electrofisiológica e morfológica. Contudo, é difícil o seu reconhecimento precoce, principalmente no adulto, pela raridade com que acomete esta população.

Caso clínico: Descreve-se o caso de um doente do sexo masculino, de 32 anos de idade e nacionalidade suíça, referenciado ao nosso Serviço de Urgência (SU) por uma cefaleia parietal direita com 2 dias de evolução e agravamento progressivo, acompanhando-se de alterações do comportamento. Eram conhecidos antecedentes de consumo de substâncias ilícitas. À entrada, apresentava-se vigíl, agitado e não colaborante, sem lateralização motora. A TAC-CE revelou uma hipodensidade parenquimatosa hemisférica direita, aparentemente sequelar e uma acentuação dos sulcos corticais, relacionada com atrofia. Identificou-se ainda uma leucocitose de 16,3 G/l e o doente foi submetido a punção lombar (PL), que não revelou alterações. Não possuía anticorpos para os HIV 1 e 2. Durante a permanência no SU, objectivou-se uma parésia do hemisfério direito, de grau 4+, tendo-se internado o doente no Serviço de Neurologia. Realizou RM-CE, que revelou um hipersinal cortical fronto-parieto-occipito-temporal esquerdo, compatível com edema, o qual se acentuou em controlo imagiológico posterior (complementado com administração de gadolínio e espectroscopia). Repetiu-se PL, que continuou sem revelar alterações significativas. O estudo serológico da auto-imunidade foi negativo, assim como o despiste do síndrome antifosfolípido, a pesquisa de anticorpos para *Borrelia* e para o grupo TORCH. Entretanto, o doente iniciou crises epilépticas focais motoras, com envolvimento da face e membro superior direito, tendo-se conseguido apenas uma redução da sua frequência com a múltipla terapêutica anti-epiléptica prescrita. O traçado inicial do EEG revelou um envolvimento cerebral difuso e actividade paroxística multifocal; quatro dias depois, identificava-se uma franca melhoria em termos gráficos, com individualização do ritmo de base. Registou-se uma crise focal, com correlação electro-clínica. Colocou-se a hipótese de ER do adulto, iniciando-se tratamento endovenoso com imunoglobulinas. O doente melhorou, passando a encontrar-se mais desperto, tentando verbalizar e obedecendo a ordens simples. Manteve parésia do hemisfério direito.

Discussão / Conclusão: Pela sua raridade, a ER poderá facilmente passar despercebida, na prática diária. Será, pois, importante elevar o índice de suspeição clínica, quando as causas mais frequentes de quadros aparentados foram excluídas. O prognóstico dependerá da brevidade com que se institui o tratamento adequado.

P12. Alexia por por estimulação temporal inferior num caso de cirurgia da epilepsia

Ana Rita Peralta, Carla Bentes, Clara Loureiro, Rosa Santos, Lígia Mendes, Joana Pires, José Fonseca, Tiago Mestre, Luísa Albuquerque, Isabel Pavão Martins, José Pimentel
Laboratório de EEG/Sono, Laboratório de Linguagem, Laboratório de Neuropatologia, Grupo de Cirurgia da Epilepsia do HSM

Introdução: A leitura depende da integridade de duas vias, fonológica e semântica. A lesão de cada uma destas vias dá origem a formas diferentes de alexia e resulta classicamente de lesões temporais laterais ou do córtex perisilvico.

Objectivo: Descrever um caso de alexia induzido pela estimulação cortical eléctrica temporal inferior num caso de cirurgia da epilepsia.

Caso clínico: Sexo feminino, 19 anos, com crises epilépticas focais com alteração da consciência desde os 9 meses. Aos 6 anos fez amigdalohipocampectomia e lobectomia temporal anterior (exame anatomopatológico da peça não conclusivo). Permaneceu livre de crises até aos 9 anos, altura em que iniciou crises com alteração da consciência, automatismos manuais bilaterais e oroalimentares e afasia ictal. O EEG mostrou actividade epiléptica intercrítica fronto-temporal bilate-

ral independente e início ictal com actividade delta temporal posterior esquerda. A RMN CE revelou uma cavidade sequelar temporal anterior esquerda e hiperintensidade do segmento inferior e interno do lobo temporal esquerdo (gliose residual). Na avaliação neuropsicológica mostrava defeito de memória, atenção e linguagem. A doente realizou monitorização vídeo electrocorticográfica com grelhas de eléctrodos subdurais (26 electrodos temporais inferiores e laterais). A estimulação cortical da região temporal basal provocou alexia fonológica (maiores erros na leitura de pseudopalavras) sem outros defeitos perceptivos. A doente foi submetida a cirurgia com remoção da zona irritativa e de início ictal mas preservação da área eloquente. Anatomopatologicamente demonstrou-se displasia cortical. A doente permanece livre de crises e sem defeitos neuropsicológicos de novo.

Conclusão: Este caso tem duas importantes implicações: 1) demonstra que na região basal temporal posterior esquerda existem áreas selectivamente envolvidas na leitura por via fonológica, que não parecem ser importantes para outros processos de nomeação visual; 2) a definição da avaliação neuropsicológica no mapeamento cortical destas áreas deve incluir tarefas de leitura que envolvam as duas vias, de forma a evitar defeitos pós operatórios.



Resumos de Conferências

1. Cefaléia Numular (CN)

Carlos Bordini

Termo usado para designar um tipo peculiar de dor de cabeça cuja característica fundamental é ser sentida em uma pequena área circular ou elíptica de diâmetro entre 2 a 6 centímetros, em geral com bordos bem definidos. Ademais, a dor costuma ser de intensidade leve ou moderada e pode cursar com períodos de exacerbações e remissões.

Atualmente, CN encontra-se no apêndice da Classificação Internacional das Cefaléias (Tabela1)

Tabela 1. Cefaléia numular, Critérios diagnósticos:

- A. Dor leve a moderada na cabeça, preenchendo os critérios B e C:
- B. A dor é sentida exclusivamente em uma área arredondada ou elíptica, caracteristicamente com diâmetro de 2-6 cm
- C. A dor é crônica podendo ser contínua ou interrompida por remissões espontâneas que persistem por semanas a meses
- D. Não atribuída a nenhum outro transtorno

Dach e col (1) recentemente publicaram relato de 3 casos desta condição.

Chama à atenção neste relato que CN pode se apresentar com multiplicidade de sub-formas como assemelhando-se a uma cefaléia persistente diária desde o início, ou como dor semelhante às dos neuromas cicatriciais ou ainda com sintomatologia migranosa, porém em área bem circunscrita.

Desta multiplicidade de sub-formas resulta também a multiplicidade de tentativas terapêuticas, na maioria das instâncias, vãs.

Referência: Dach F, Speciali J, Eckeli A, Rodrigues GG & Bordini CA. Numular headache: three new cases. Cephalalgia 2006; 26:1234-1237. London ISSN 0333-1024.

2. Cefaléia pós-traumatismo craniano

Elder Machado Sarmiento

Os traumatismos crânio-encefálicos (TCEs) constituem um importante problema de saúde pública mundial. Estimativas

estatísticas mostram uma incidência anual elevada desta patologia ficando em torno de 180 à 341 casos por 100.000 habitantes. Mais de 95 % de todos os TCEs serão classificados como TCE leve.

Existe um crença geral que TCE leve não leva à complicações em pessoas que são acometidas por este tipo de traumatismo, talvez este engano seja difundido pelo cinema, onde geralmente nos deparamos com cenas engraçadas de personagens que são golpeados na cabeça ficando confusos por alguns segundos ou mesmo perdendo a consciência momentaneamente para logo em seguida continuar a cena seguinte como se nada tivesse acontecido. Para este mito Randolph Evans cunhou o termo mito Hollywoodiano do traumatismo craniano, para a maioria das pessoas o seu conhecimento sobre TCE restringe-se ao que vê nestes filmes e para piorar este panorama pacientes com TCE leve não mostram alterações macroscópicas e os exames complementares geralmente são normais.

A síndrome pós-traumática (SPT) clássica consiste de sintomas psicofisiológicos, somáticos, cognitivos e psicossociais observados após um trauma de crânio, sendo os mais comuns: cefaléia, vertigens, irritabilidade, dificuldade de concentração, déficit de memória, fadigabilidade fácil, ansiedade, insônia, fotofobia e fonofobia, depressão, libido diminuída e intolerância ao álcool.

Na prática verificamos que dos pacientes classificados como TCE leve 07 a 08 % apresentarão sintomas persistentes ficando a incidência em torno de 27 por 100.000 habitantes.

A cefaléia pós-traumática é uma forma de cefaléia secundária que surge após um trauma craniano e é freqüentemente uma parte da SPT. Apesar de vasta literatura existente, percebe-se que ainda é grande o desconhecimento do tema em nosso meio, sendo os pacientes rotulados como neuróticos ou simuladores por médicos de diversas especialidades, onde a maior descrença dos profissionais se dá quando o quadro sucede a TCE leve.

Mas a partir da década de 60, graças ao avanço da neuropatologia, da neuropatologia experimental, da neuropsicologia e com o aprimoramento dos exames complementares, têm surgido evidências de que a síndrome pós-traumática seja de fato resultado de disfunção orgânica encefálica derrubando o mito Hollywoodiano do traumatismo craniano melhorando muito a abordagem diagnóstica e terapêutica destes pacientes.

Resumos

1. Determining risk factors for migraine in a group of Portuguese families

C. Lemos^{1,2}, M.J. Castro^{1,2}, I. Alonso¹, J. Barros³, J. Sequeiros^{1,2}, J. Pereira-Monteiro^{2,3}, D. Mendonça², A. Sousa^{1,2}
1-UnIGENE, IBMC, Porto; 2-ICBAS, Univ. Porto, 3-Serv. Neurologia, HGSA, Porto
clclemos@ibmc.up.pt

Introduction: In the pathogenesis of complex disorders several susceptibility genes and environmental factors are involved, making its study also complex. Migraine, a highly prevalent disease, is one example among many.

Family studies have an important role in assessing the genetic component of a disease. The consistent finding of an increased risk for relatives of migraineurs in our families and others suggests that genetic factors may be implicated in the most common forms of the disease. However, in family studies intrafamilial correlations can bias the estimates.

Objectives: To assess which specific factors contributed to the increased risk of migraine in relatives of migraineurs, taking into account intrafamilial correlations.

Material/Methods: In order to evaluate risk factors for migraine, we included in the model relative's age-at-observation and gender and also the proband's gender and age-at-onset, to test if these variables were associated with relative's affection status in our families.

A total of 131 Portuguese families were selected for this study. Among 492 first-degree relatives of probands with migraine, 317 were affected and 175 were healthy. Proband's age at onset was used as dichotomous variable (<16, 16+ years), and relatives were divided in three groups according to their age at observation (<30, 30-59, 60+ years). We performed a logistic regression analysis using a multilevel approach to account for the dependency among members from the same family.

Results: After adjusting for the remaining variables, only gender was found to be a risk factor for migraine (OR=2.81; 95% CI= 1.88- 4.18), with women at higher risk than men. We found that neither proband's gender and age at onset nor relative's age at observation were associated with the outcome.

Discussion/Conclusions: Our findings showed that, in accordance with other studies, gender is a risk factor for migraine. Some disorders present different gender thresholds, determining different liabilities for the expression of the disease. Heritability and segregation studies may prove to be important in assessing the most adequate model to explain genetic involvement in migraine.

2. Linkage study of six migraine loci in a large set of Portuguese families with migraine with or without aura

Maria-José Castro^{1,2}, Carolina Lemos^{1,2}, Kaate RJ Vanmolkot³, Alda Sousa², Rune R Frants³, Jorge Sequeiros^{1,2}, Arn MJM van den Maagdenberg^{3,4}, José M Pereira-Monteiro^{1,5}
1-ICBAS, Univ. do Porto, Porto, Portugal; 2-UnIGENE, IBMC, Univ. do Porto, Porto, Portugal; 3-Dept. of Human Genetics, Leiden Univ. Medical Center, Leiden, the Netherlands; 4-Dept. of Neurology, Leiden Univ. Medical Center, Leiden, the Netherlands; 5-Serviço de Neurologia, HGSA, Porto, Portugal.
mmcastro@ibmc.up.pt

Introduction: The etiology of migraine remains largely unknown. Different *loci* have been identified for common forms of migraine (i.e., migraine without aura (MO) or with aura (MA)), but the gene variants remain to be identified. The rare Mendelian form of the disease, familial hemiplegic migraine (FHM), is frequently used as model to study the common forms of migraine. So far, the involvement of FHM *loci* in common migraine gave contradictory results. Although there is convincing evidence for the presence of a susceptibility migraine locus on 19p13, it is possible that *CACNA1A* and *INSR* genes are not major contributors. The role of 1q23 FHM2 and 2q24 FHM3 *loci* in common migraine remains unclear and needs further investigation. Additionally, novel chromosomal loci, harbouring migraine susceptibility genes that were identified through genomewide linkage studies, await replication.

Aims: Our principal aim was to investigate the involvement of six known migraine *loci* by linkage analysis, in a large set of Portuguese families with common migraine, under the affected-only strategy. We also estimated the power of detecting linkage, overall and per family, in this sample set.

Methodology: We selected a set of 86 Portuguese migraine families with MO, MA and MO and MA, including 33 extended families, with a total of 443 affected individuals. Also, we choose the three FHM *loci* (FHM1 on 19p13, FHM2 on 1q23, and FHM3 on 2q24) and three migraine susceptibility regions on chromosomes 3p21, 4q21-q24 and 5q21.

Results: Parametric and non-parametric linkage analysis showed, overall, non-significant LOD scores, or allele-sharing deviation values; however, as we tested only a few *loci*, less stringent criteria apply to achieve suggestive or significant linkage, as compared to a whole genome scan. Therefore, the slightly positive maximum LOD scores observed may still be of some relevance. Simulation studies showed that the majority of the 33 families were informative enough to achieve some evidence of linkage (LOD>0.59). One family was large enough to reach significant values (LOD>3.30). In this Portuguese sample set, we did not find compelling evidence that any of the tested migraine *loci* has a major role in migraine. Our results indicate that large migraine families probably suffer from genetic and clinical heterogeneity, which hamper the identification of causal gene variants.

Conclusion: Thus, either the tested *loci* do not play a major role in our migraine families, or heterogeneity is much larger than anticipated, suggesting that alternative approaches to linkage should be considered.

3. Enxaqueca como manifestação clínica de CADASIL: descrição de dois casos

Ricardo Taipa¹, Pedro Pinto², Pereira Monteiro¹
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar do Porto – Hospital de Santo António, Porto.
ricardotaipa@gmail.com

Introdução: A arteriopatia cerebral autossómica dominante com enfartes subcorticais e leucoencefalopatia (CADASIL) é uma microangiopatia hereditária causada por mutações no gene *Notch3* do cromossoma 19p13. Clinicamente caracteriza-se por eventos isquémicos recorrentes, geralmente com início antes da quarta década, e deterioração cognitiva pro-

gressiva. Existe variabilidade fenotípica considerável na expressão da doença, sendo a enxaqueca descrita em cerca de 30% dos doentes. São seguidos na consulta com diagnóstico de CADASIL oito doentes de seis famílias não relacionadas. Quatro doentes tiveram como primeira manifestação clínica eventos isquémicos (3 AVC e 1 AIT), duas doentes enxaqueca e duas doentes alteração do comportamento.

Casos clínicos: Caso 1. Sexo feminino, desde os 26 anos episódios de enxaqueca sem aura (ICHD-II). Quatro anos depois episódios transitórios de défice motor e sensitivo, com horas de duração, sem cefaleia. História familiar de demência. Caso 2. Sexo feminino, desde os 14 anos episódios de enxaqueca, alguns destes com aura visual, sensitiva e motora (sensação de visão turva de um hemisfério visual, adormecimento de metade da língua e hemisfério com diminuição de força associada; instalação em 15 minutos e desaparecimento ao fim de 1 hora com a cefaleia a iniciar-se cerca de 5 minutos após os sintomas). História familiar de AVC múltiplos no pai com início ao 52 anos e irmã com AVC aos 50 anos.

Conclusões: Descrevemos dois doentes com CADASIL em que a enxaqueca foi a primeira manifestação clínica. Na curta série de doentes revistos, os eventos isquémicos foram o sintoma inicial mais frequente. Nos doentes com enxaqueca com aura atípica e história familiar de AVC isquémico ou demência a CADASIL deve fazer parte do diagnóstico diferencial.

4. A importância da IRM no diagnóstico de CADASIL: revisão da experiência no HSA

Pedro Pinto¹, Ricardo Taipa², Pereira Monteiro²

1-Serviço de Neuroradiologia, 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto – Hospital de Santo António, Porto. p@pinto.as

Introdução: Arteriopatia cerebral autosómica dominante com enfartes subcorticais e leucoencefalopatia (CADASIL) é uma arteriopatia causada por mutações no gene Notch3 do cromossoma 19. A enxaqueca é a forma de apresentação desta doença em cerca de 30% dos casos e precede a ocorrência de lesões isquémicas em cerca de 15 anos. Apesar de alguns doentes com enxaqueca típica apresentarem alterações da substância branca, estas carecem de significado clínico e não é seguro que tenham mais lesões da substância branca (LSB) do que a população geral. A IRM pode revelar alterações em indivíduos com CADASIL assintomáticos pelos 20 anos de idade e todos apresentam alterações aos 35 anos.

Objectivos: Definir a importância da IRM no diagnóstico da doença e a forma de valorização dos achados imagiológicos.

Metodologia: Revisão retrospectiva da IRM de 6 doentes, 2 dos quais com enxaqueca como forma de apresentação da doença, seguidos no Serviço de Neurologia do HSA com o diagnóstico de CADASIL.

Resultados: Todos os doentes mostram lesões da substância branca com tendência para a confluência e enfartes lacunares envolvendo a região dos gânglios da base. Podem coexistir pequenas lesões com deposição de hemossiderina (hemorragias petéquiais). No nosso grupo de doentes não houve alterações no padrão ou distribuição lesional entre os que apresentaram enxaqueca como forma de apresentação e os restantes.

Conclusões: Imagiologicamente deve suspeitar-se de CADASIL quando existem: múltiplas LSB antes dos 35 anos; múltiplas LSB na ausência de factores de risco vasculares; hiperintensidades T2 bilaterais, multifocais na substância

branca periventricular e profunda, com lesões características no lobo temporal anterior, cápsula externa, gânglios da base e protuberância; microhemorragias multifocais; enfartes lacunares; lesões lacunares subcorticais (LLS).

A IRM desempenha um papel fundamental no diagnóstico precoce de CADASIL e apesar das alterações não serem patognomónicas, são sugestivas, o que pode ter interferência na abordagem da doença.

5. Dor bilateral em doentes com dissecação arterial cervical

N Inácio¹, R Simões¹, V Silva², AN Pinto¹, E Parreira¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Fernando Fonseca, Amadora; 2-Serviço de Neurologia, IPOFG, Lisboa nmoinacio@gmail.com

Introdução/Objectivos: A cefaleia é a manifestação clínica mais comum das dissecações arteriais cervicais, sendo na maioria dos casos unilateral e ipsilateral à lesão arterial. A dor bilateral associada às dissecações, apesar de relativamente frequente (7%-45% consoante as séries), está escassamente caracterizada na literatura existente. Este trabalho tem como objectivo a caracterização dos casos de dissecação carotídea ou vertebral que se apresentam com cefaleia bilateral.

Métodos: Série hospitalar de doentes internados no Serviço de Neurologia, num período de 10 anos, com o diagnóstico de dissecação das artérias cervicais.

Resultados: Apresentamos resultados preliminares de 70 doentes com o diagnóstico de dissecação das artérias cervicais. 39 doentes (56%) apresentaram cefaleia, 18 (64%) com cefaleia unilateral e 10(36%) com cefaleia bilateral, com uma idade média de 48,2±10, 56% (n=22) do sexo masculino. Nos doentes com cefaleia bilateral, 80% apresentaram dor exclusivamente cefálica (4 bifrontais, 4 holocranianas) e os restantes também cervicalgia. Apenas 3 tinham antecedentes pessoais (AP) de cefaleia (enxaqueca). A dissecação foi unilateral em todos estes doentes, a maioria dos quais ocorrendo a nível do território carotídeo (6 CID, 2 CIE), mais frequente no segmento C1 da ACI (50%). À data da alta 50% dos doentes apresentava mRS ≤ 2. Não se verificaram diferenças significativas entre os doentes com dor unilateral e os com dor bilateral relativamente às características da cefaleia e à localização ou extensão da lesão parenquimatosa.

Discussão: Apesar de todos os doentes apresentarem dissecação arterial unilateral, 36% dos casos apresentaram cefaleia bilateral, ocorrendo a lesão arterial mais frequentemente no segmento proximal da ACI. Não é claro qual o mecanismo que levou ao aparecimento da dor bilateral, já que em muitos casos a dissecação foi carotídea e o acidente vascular resultante foi de pequenas dimensões e não se associou a efeito de massa.

6. Enxaqueca de Tipo Basilar - um caso de diagnóstico tardio

Pedro Guimarães, Ana Graça Velon, João Paulo Gabriel, Mário Rui Silva, Georgina Neves

Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro guimarães.pedro.s@gmail.com

Introdução: Existem evidências clínicas e fisiopatológicas que interligam a *migraine* e o cerebelo. O espectro de disfunção cerebelosa é largo variando desde formas subclínicas a formas clinicamente severas.

Caso Clínico: Homem, 48 anos, trabalhador rural, sem antecedentes médicos ou cirúrgicos de relevo e com história

familiar de enxaqueca (filha e filho). Apresenta desde a infância queixas de múltiplos episódios de cefaleias frontais bilaterais, sem aura, cuja intensidade é em crescendo, duram várias horas, agravam com o esforço, aliviam com o repouso e têm uma frequência média de duas crises por semana. Refere como sintomatologia acompanhante náuseas, vômitos, “fuga da vista”, alterações na articulação das palavras e instabilidade na marcha. Alguns episódios são acompanhados de alguma sonolência. Nega perda de consciência. Todo o quadro tem grande interferência com as actividades da vida diária. O exame neurológico na crise revelou nistagmo em todas as direcções do olhar, disartria cerebelosa e ataxia da marcha. O electroencefalograma realizado foi normal. O estudo imagiológico por ressonância magnética apenas mostrou ligeiro alargamento dos sulcos vermianos. Verificou-se remissão das crises com tratamento com flunarizina 10 mg uma vez por dia desde há cerca de 12 meses.

Conclusão: O longo processo das manifestações clínicas neste caso (quatro décadas) preenchendo os critérios de enxaqueca de tipo basilar, sem reconhecimento clínico, distinguem este caso.

7. Primary headache associated with sexual activity - Case reports

Leandro Valdemar¹, Pedro Pinto², Pereira Monteiro¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Santo António, 2-Serviço de Neuroradiologia, Hospital Santo António.
leandrovaldemar@gmail.com

Introduction: Primary headache associated with sexual activity is a distinct form of primary headache disorder recognised by the International Classification of Headache Disorder II edition (ICHD II). They are subdivided into preorgasmic headache and orgasmic headache, substituting the previous designation of benign sexual headache type 1 and type 2 respectively.

Case Report: We present three cases of headaches that fulfil the ICDH II criteria (one preorgasmic headache and two orgasmic headaches). The intercritical neurological examination was normal in all cases and they were not associated with any other type of headache namely primary exertional headache, migraine. One image studies the brain MRI from one of the two patients with orgasmic headaches we found, in the Flair/T2 sequences, small hyperintense areas in the frontal subcortical white matter, but unspecific. The angio-MRI was normal. In the other orgasmic headache patient, in the brain MRI, we found a right temporal peritrigonal hyperintense small area in DP sequence. The angio-MRI of this patient revealed a thin right carotid artery with hypoplastic A1 segment and also with irregularities in the wall at the cavernous sinus and bifurcation segments. No other abnormal features were documented by brain imaging studies (CT, MRI and angio-MRI).

Conclusions: We review the literature and concluded that patients who presents with the first episode of orgasmic headache should clearly undergo an appropriate evaluation to rule out subarachnoid hemorrhage (SHA), or unruptured cerebral aneurysm and other rare causes of secondary headaches that should include CT scan and lumbar puncture but also MRI, MRA or angio-CT in all these kind of patients when appropriated.

The brain imaging changes in our patients were considered unspecific but are important to report them for the discussion.

8. Auras prolongadas

Vanessa Brito da Silva¹, Nuno Inácio², Rita Simões², Cristina Costa², Elsa Parreira²

1-Serviço Neurologia IPOFG, Lisboa, 2-Serviço de Neurologia Hospital Fernando Fonseca
vanessabrito.silva@hotmail.com

Introdução: A aura prolongada é, segundo a classificação da Sociedade Internacional de Cefaleias de 2004, aquela cuja duração é superior a 60 minutos (aura típica ou basilar) ou a 24 horas (enxaqueca hemiplégica), e inferior a uma semana. É relativamente pouco frequente e quando surge pode colocar alguns problemas de diagnóstico diferencial. A sua história natural é pouco conhecida.

Objectivos: Caracterização dos episódios de enxaquecas com aura prolongada, em doentes seguidos num hospital distrital, entre Janeiro/1999 e Março/2007.

Metodologia: Revisão dos processos clínicos e seguimento através de entrevista estruturada (realizada em consulta ou via telefone), de todos os doentes seguidos em consulta de neurologia ou internados no serviço de neurologia, com diagnóstico de enxaqueca com aura.

Resultados: Apresentamos os resultados preliminares de 15 doentes, um homem e 14 mulheres, com média de idades de 33,2±12,9anos. Todos os doentes tinham cefaleias prévias: enxaqueca (n=14) ou cefaleia de tipo tensão (n=1). Apenas 5 doentes tinham antecedentes de aura: visual (n=2), sensitiva (n=1), afásica (n=1) e mista (sensitiva e visual) (n=1). Na crise em que a aura foi prolongada as cefaleias tinham as mesmas características das cefaleias prévias em 12 doentes e em 3 houve alteração dessas características. Nos episódios com aura prolongada estas foram: sensitivas em 6 doentes, visuais em 2, afásica em 1, motora em 1 e mistas em 5. Foram auras de novo em 10 doentes, e em 2 houve alteração do tipo de aura prévia. A duração das auras foi inferior a 24 horas em 8 doentes e superior a 24 horas mas inferior a uma semana em 7. Em todos foi excluída lesão estrutural. Apenas 5 doentes voltaram a ter novos episódios de aura prolongada.

Conclusões: Na nossa pequena série, a aura prolongada foi frequentemente a aura inaugural, o que dificultou o diagnóstico. Ocorreu preferencialmente em doentes com enxaqueca sem aura prévia, mantendo, na maior parte, as características da cefaleia anterior. Houve um predomínio de auras sensitivas. A maioria manteve episódios de aura mas em apenas um terço ela voltou a ser prolongada; teve pois, uma evolução favorável na maioria dos casos.

9. O exercício pode prevenir a enxaqueca mas não as cefaleias do tipo tensão

G. Fontes Ribeiro¹ e C. A. Fontes Ribeiro^{1,2}

Faculdades de 1-Ciências do Desporto e Educação Física e de 2-Medicina, Universidade de Coimbra

Introdução: A enxaqueca, ao contrário das cefaleias do tipo tensão, pode ser provocada pela actividade física, que é um dos critérios para o seu diagnóstico, podendo ainda ser agravada por muitos componentes de uma vida activa, como o exercício de resistência ou de força.

Objectivos: Pretendeu-se comparar dentro de cada sexo a prevalência das cefaleias ao longo da vida nos estudantes de Ciências do Desporto (CD) e de Medicina (Med), verificando se a actividade física/exercício causava e/ou agravava a enxa-

queca ou as cefaleias do tipo tensão. Estas duas populações, de características demográficas similares, foram escolhidas devido à intensidade e volume diferente do exercício habitualmente realizado.

Metodologia: Foi desenvolvido e validado um questionário específico que foi distribuído durante as aulas práticas, após autorização da Comissão de Ética. As respostas foram anónimas e voluntárias. Houve 472 respostas ao questionário (94,2%).

Resultados: 90,2 e 47,0% dos estudantes de CD e de Med faziam regularmente exercício (37,4 e 8,1% dos respectivos estudantes eram atletas). As cefaleias ocorreram em 97,1 e em 90,9% dos estudantes de CD e Med. Pelos critérios de diagnóstico da IHS (2004), nas mulheres de CD a enxaqueca e as cefaleias de tensão ocorreram em 11,3 e 75,4%, sendo essa prevalência em Med de 20,5 e 80,2%. A actividade física de rotina ou ligeira desencadeou a enxaqueca em 0,0 e 20,0 % dos estudantes de CD e de Med, agravando-a em 16,7 e 45,7% dos respectivos estudantes. No que respeita ao sexo masculino, nos estudantes de CD a enxaqueca e as cefaleias do tipo tensão ocorreram em 7,4 e 74,4 % dos estudantes, ao passo que em Med a respectiva prevalência foi 16,5 e 66,9%. A actividade física de rotina ou ligeira desencadeou a enxaqueca em 11,1 e 9,5 % dos estudantes de CD e Med, agravando-a em 11,1 e 47,6% dos respectivos estudantes; o exercício moderado/intenso agravou a enxaqueca em 33,3 e 61,9% dos estudantes de CD e Med. Para as cefaleias do tipo tensão não houve diferença significativa (teste do Qui quadrado) entre os estudantes de CD ou Med para a actividade física como factor indutor ou agravante da cefaleia.

Conclusões: A enxaqueca é menos prevalente nos indivíduos que fazem habitualmente exercício, sendo também um factor menos vezes desencadeante ou agravante da enxaqueca neste grupo de indivíduos activos. A actividade física como causa ou agravamento é menos importante nas cefaleias do tipo tensão.

10. Cefaleia periorbitária - dúvidas de diagnóstico.

João Paulo Gabriel, Pedro Guimarães, Ana Graça Velon, Mário Rui Silva
Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro
jp.sequeira@iol.pt

Introdução: A abordagem diagnóstica da dor periorbitária implica um exercício semiológico cuidado, resultante da diversidade de possibilidades etiológicas subjacentes a este problema.

Caso Clínico: Homem de 65 anos, observado por cefaleia excruciante periorbitária esquerda a evoluir ao longo de 2-3 semanas, sob a forma de vários paroxismos diários, com duração de alguns segundos. Idêntica clínica ocorrida 10 anos antes e durante 3 meses, pela qual fora investigado, com recurso a TAC e Angio-RMN, sem qualquer causa identificada. Não tendo, nessa altura, sido observado em crise, foi medicado com corticoterapia oral, à qual respondeu com remissão integral. Não se identificaram factores desencadeantes, nem padrão circadiano ou circunanoário para as crises. Mencionou lateralidade exclusivamente esquerda da dor e que, excepção feita a extrema angústia, não sentia outros sintomas, designadamente congestão nasal, rinorreia ou lacrimojo. Quando sintomático, objectivou-se carácter da dor em crescendo-decrescendo e duração não superior a 10 segundos. O doente gritava e pressionava a região periorbitária afectada. Para além de agitação marcada com sudorese profusa,

constatou-se hipostesia ao nível da dermatomo V1 ipsilateral, sem outras anormalidades ao exame neurológico, tais como, síndrome de *Horner*, injeção conjuntival ou outros achados disautónomicos. Não houve resposta a oxigénio, indometacina, outros AINE, opioides ou injeções subcutâneas de sumatriptano. Uma vez mais se verificou remissão sustentada, dias após o início de prednisolona (1 mg/Kg/dia). A referir que o paciente tinha antecedentes de alcoolismo, estava medicado habitualmente com carbamazepina (200 mg tid) e não tinha outros problemas médicos conhecidos. Repetida a investigação subsidiária com estudo analítico que incluiu velocidade de hemossedimentação e Angio-RMN encefálica, não se identificaram quaisquer anormalidades.

Discussão: O caso relatado, evoca fundamentalmente duas hipóteses de diagnóstico: Síndrome de *Raeder (Síndrome oculo-simpático paratrigeminal)* e SUNCT. Discute-se, face à clínica, os aspectos passíveis de permitir o diagnóstico diferencial entre ambas estas entidades.

11. Primary stabbing headache responsive to Gabapentin

Sónia Batista, Fernando Matias
Consulta de Cefaleias, Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra
soniarmbatista@msn.com

Introduction: Primary Stabbing Headache (PSH) is a paroxysmal disorder manifested as head pain occurring as a single stab or a series of stabs, predominantly or exclusively felt in the distribution of the ophthalmic division of the trigeminal nerve.

The first line treatment of PSH has traditionally been indomethacin, despite its unfavourable side-effects profile, therapeutic failure rate in at least 35% of cases and partial response in 30%. Recently, there have been reports of others treatments possibly effective, namely gabapentin, nifedipine, melatonin and selective COX-2 inhibitors.

In this setting, we report two patients with PSH which had complete responses to gabapentin and discuss the use of this drug in the presenting situation.

Case Report: Case 1: A 64-year-old-man presented to our department in November 2007 with a 6-month history of stabbing head pain felt in the right frontal area which often occurred multiple times during the day and lasts for only a few seconds. There were no accompanying symptoms. Between episodes, the patient was free of headaches. The neurological examination and cranial computed tomography (CT) were unremarkable.

With gabapentin 300mg tid the headache resolved within a few weeks, remaining asymptomatic till now.

Case 2: A 71-year-old-man complained of daily attacks of stabbing head pain, felt in the left fronto-parietal region, initiated 2 years ago. He noted multiple episodes, each lasting a few seconds, recurring 10 to 20 times per day in an irregular frequency, without accompanying symptoms. Between episodes, the patient was free of headaches. The neurological examination and cranial CT were normal.

The patient was medicated with gabapentin 300mg tid and, within a few weeks, he noted an improvement of headache severity and frequency. The complete remission of his headache was achieved after increasing the dosage of gabapentin to 300mg qid.

Conclusion: We present two cases of PSH, according to the International Headache Society criteria, responsive to Gabapentin, supporting the concept that this is an effective treatment and may be a safer therapeutic option other than indomethacin.

12. Síndrome de Arlequim

Manuela Palmeira

Serviço de Neurologia

Centro Hospitalar da Cova da Beira, EPE, Covilhã

Introdução: O síndrome de arlequim caracteriza-se pelo início súbito de sudação e rubor unilateral da face, dividindo-a em duas regiões perfeitamente demarcadas pela linha média, i.e. uma hemiface pletórica e a outra pálida. Descrevemos o síndrome de arlequim associado a um síndrome de Horner contralateral sem motivo aparente numa jovem de 26 anos. Estão descritos síndromos de arlequim em várias circunstâncias etiológicas.

Caso Clínico: MCPP, é uma jovem de 26 anos, que em Março de 2007 nos procurou muito assustada porque desde cerca de 2 anos antes notava que quando em ambientes quentes ou se fizesse exercício físico apenas suava da hemiface direita ficando a face esquerda seca e pálida.

Como antecedentes: referia acidente de viação aos 6 anos de idade sem consequências aparentes, aos 10 anos tinha sido operada a teratoma do ovário direito.

Ao exame físico não havia alteração e o exame neurológico apresentava síndrome de Horner completo à esquerda. O restante exame era normal. Após exercício apresentou a face direita suada e vermelha.

Fez-se estudo analítico que foi normal, Tc do tórax e pulmonar, ecodoppler dos vasos do pescoço, RMN cerebral com especial atenção à região mesencefálica e medular cervical e estudo angiográfico cerebral e da circulação do LCR e RMN cervi-torácica. Todos os exames foram normais. Há um mês soubemos que a doente foi de novo operada a teratoma do outro ovário.

Discussão: o síndrome de arlequim, descrito em 1988 por Lance e col. como quadro clínico composto por início súbito de rubor facial unilateral e suores como resposta a emoções ou exercício físico. Este síndrome tem sido referido não só como queixa primária independente em atletas ou indivíduos com trabalho físico intenso, mas também associado a outras alterações do sistema autónómico no síndrome de Horner congénito ou adquirido, traumatismo, enfarte cerebral e tumores do mediastino. Também pode ser encontrado em situações como hiperhidrose idiopática e síndrome de Frey. Na nossa doente não foi possível encontrar uma etiologia,

13. Um caso de cefaleia da tosse

Ângela Timóteo, Rita Simões, Elsa Parreira

Serviço de Neurologia, Hospital Fernando Fonseca.

angelatimoteo@hotmail.com

Introdução: A cefaleia da tosse é infrequente, identificando-se uma forma primária (benigna) e formas sintomáticas. De entre as causas descritas, a mais frequente é a malformação de Arnold-Chiari tipo I. Apresentamos um caso de cefaleia da tosse, secundária a hematoma sub-dural sub-agudo.

Caso clínico: Homem de 64 anos, sem história prévia relevante. Referenciado a consulta de Neurologia por quadro de cefaleia recorrente precipitada pela tosse com 6 meses de evo-

lução. Eram referidos também como factores desencadeantes ocasionais o espirro e outras manobras de Valsalva. Os episódios de cefaleia eram diários, muito intensos, com intensidade máxima na instalação e diminuição progressiva nas 2 horas seguintes; a cefaleia era referida à região occipital bilateralmente e tinha irradiação anterior, associando-se a sensação de mal estar inespecífica; não existiam vômitos, sintomas disautónómicos acompanhantes e o doente negava alterações da visão, da força muscular e da sensibilidade. Não havia história de traumatismo crânio-encefálico anterior às queixas nem de cefaleia fora dos episódios envolvendo manobras de Valsalva. No exame neurológico destacavam-se discreta parésia do membro superior direito, hipostesia tacto-álgica dos membros direitos e reflexo cutâneo-plantar em extensão homolateral. A TAC-CE mostrou hematoma sub-dural sub-agudo/ crónico fronto-parietal esquerdo de 12 mm de espessura, com discreta herniação sub-falcial; as amígdalas cerebelosas estavam 4 mm abaixo do buraco occipital. O doente foi submetido a trepanotomia frontal e parietal com drenagem eficaz do hematoma, com melhoria sintomática. A RM-CE (realizada após a cirurgia) não mostrou malformações vasculares associadas ao hematoma.

Conclusões: As cefaleias como apresentação de hematomas sub-durais sub-agudos e crónicos são frequentes. A cefaleia da tosse é, no entanto, muito rara nestes contextos. Aponta-se como mecanismo provável aquele relacionado com situações que cursam com conflito de espaço na fossa posterior: compressão directa dos tecidos e dinâmica de LCR alterada.

14. New daily persistent headache: a case report

Tiago Gandra¹, J.M. Pereira Monteiro¹

¹-Serviço de Neurologia do Hospital Geral de Santo António, Porto.

tiagogandra@gmail.com

Introduction: New daily persistent headache (NDPH) is a newly recognized entity which refers to a rare subtype of chronic daily headache (CDH). Its clinical expression is similar to that of a tension-type headache, being distinguished by its acute onset and daily persistence in an individual without a prior history of headache.

Case Report: A 61-year-old man was seen for evaluation of a daily headache with a 5 years' duration. He reported a constant, holocranial headache with a pressing-tightening quality. Symptoms were usually moderate, with intermittently severe periods during which he described a mild phonophobia, without other accompanying symptoms. The patient depicted an abrupt onset, and declared there had been no symptom-free periods since. Neurological examination was normal, and a CT scan of the brain was unremarkable. Previous long courses of either Escitalopram 10 mg/d or Topiramate 75 mg/d proved unsuccessful. The patient was placed on Amitriptyline 25 mg/d and Fluoxetine 20 mg/d, achieving a strong reduction of symptom intensity.

Conclusions: This patient's history and clinical presentation is consistent with a case of NDPH. NDPH usually appears as a bilateral diffuse daily headache from onset, with moderate intensity and a pressing quality. Considered one of the most treatment-refractory forms of CDH, anecdotal evidence points to some success in the use of neuromodulators like Topiramate, but TCAs and SSRI's continue to be often employed. Usually patients have had their headache for years at time of examination, and frequent drug overuse makes

diagnosis difficult. NDPH is likely to be a heterogeneous disorder, and has occasionally been related to previous EBV infection. Due to the long course of symptoms, it was not possible to determine if this patient had active EBV infection at the time of onset. Literature on NDPH is sparse, and its etiology, prognosis and effectiveness of pharmacological treatment remain largely unknown.

15. Headache, Temporary Neurological Deficits and Cerebrospinal Fluid Leukocytosis in a Thirty Five Year-old Man.

João Sargento Freitas¹, José Eduardo Serra², Helena Alves², Eugénia Ferreira², Fernando Matias¹, Lívia Sousa¹

1-Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra, 2-Serviço de Doenças Infecciosas dos Hospitais da Universidade de Coimbra.
jsargentof@hotmail.com

Introduction: The association of moderate to severe headaches, transient neurological deficits and CSF pleocytosis has been formally described since 1981 and is now recognized as a distinct benign headache syndrome. The diagnosis requires exclusion of any possible infectious, vascular or epileptic aetiology and is considered to be significantly underdiagnosed. In a recent review of published cases only a few were reported.

Case report: We report a case of a 35-year-old man with past history of migraine who was admitted in our hospital due to a severe supraorbital bilateral throbbing headache and mild right hemiparesis. The symptoms had an acute onset and were associated with fever and restlessness. His recent past history was positive for an upper respiratory infection 5 days before.

Lumbar puncture was performed and CSF showed 101 leukocytes/mm³; glucose, protein and LDH levels were normal. Electroencephalography revealed asymmetric pattern with slow activity on the left temporal region. Radiological studies (Head CT and MRI) had no abnormalities.

Upon suspicion of meningoencephalitis he was admitted to the Infectious Diseases Department and started empiric antibiotic treatment. A complete infectious work up proved negative. A second CSF analysis, 6 days after the onset, indicated regression of the leucocyte count with only 1 cell/mm³.

On the 7th day the neurological examination was completely normal but he maintained severe headaches that subsided after a few days on Sodium Valproate, 600mg daily.

Conclusions: Following the inclusion of transient Headache and Neurological Deficits with CSF Lymphocytosis (HaNDL) on the International Classification of Headache Disorders there has been an increase in the number of cases reported. Although, it is widely accepted that it still remains an underdiagnosed entity.

Our aim is to alert for the presence of this syndrome in hope it may become more widely identified, thus enabling further studies on its pathophysiology poorly understood yet.

16. Cefaleia por hipotensão do LCR

Motasem Shamasna, Filipe Palavra, Helena Gens, Florbela Magalhães, Isabel Luzeiro

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Coimbra – E.P.E.
motasem_shamasna@hotmail.com

Introdução: O síndrome de hipotensão intracraniana é uma entidade clínica bem caracterizada, embora pouco frequente (muitas vezes subdiagnosticada), que se manifesta

essencialmente por cefaleias de características ortostáticas. Foram descritas várias formas, que têm como base o mecanismo que provocou a hipotensão do LCR, podendo, em alguns casos, assumir um carácter espontâneo.

Caso clínico: Descreve-se o caso de uma doente do sexo feminino, de 36 anos, que recorreu ao SU com queixas de cefaleias de localização predominantemente nugal e occipital, com irradiação para todo o crânio, com mais de 2 semanas de evolução. Referia a particularidade de as cefaleias cederem com o decúbito dorsal e se intensificarem quando se levantava, não havendo história de traumatismo ou de qualquer esforço desencadeante. Associadamente, referia acufenos e fotofobia. O exame neurológico não revelou alterações, para além de uma dor à flexão cervical. Foi submetida a TAC-CE, que revelou uma colecção hipodensa, bilateral e simétrica, na alta convexidade, à qual se associava uma redução das dimensões dos espaços cisternais da base e ectopia mínima das amígdalas cerebelosas. Foi internada no Serviço de Neurologia e posteriormente submetida a RM-CE, que revelou um espessamento dural difuso, com realce intenso após administração de gadolínio, o que, no contexto clínico, corroborou a hipótese de hipotensão do LCR. A doente foi submetida a tratamento com 10 mg diários de mesilato de di-hidroergotamina, cafeína e 1 g de paracetamol em SOS, o que manteve, mesmo à data da alta, referindo-se melhorada. Dois meses depois, em regime de ambulatório, mantinha queixas esporádicas de cefaleias, não comparáveis às que motivaram o internamento.

Discussão/Conclusão: Não sendo uma entidade nosológica frequente, a história clínica alertou, desde logo, para uma possível hipotensão intracraniana. Os achados imagiológicos, contextualizados nessa suspeita, assim como a favorável resposta à terapêutica implementada, não justificaram a necessidade de realizar exames mais invasivos.

17. Cefaleias como forma de apresentação de Neurocisticercose.

Ana Graça Velon, Pedro Guimarães, João Paulo Gabriel, Maria Céu Branco

Serviço de Neurologia Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro.
anavelon@clix.pt

Introdução: A neurocisticercose é uma parasitose cerebral cuja epidemiologia se tem vindo a modificar face ao fenómeno da globalização. Ainda que teoricamente possa cursar com qualquer clínica neurológica, dependendo da localização dos cisticercos, as manifestações mais frequentes são a epilepsia, as cefaleias e a hipertensão intracraniana.

Caso Clínico: Homem de 27 anos que desde os 24 anos refere cefaleia hemcraniana unilateral (sem preferência de lado), cuja frequência se modificou em finais de 2007 de bianaual para bimensal. Ao exame neurológico apresentava nistagmo horizonte-rotatório no olhar para a esquerda e hiperreflexia osteotendinosa (sem significado patológico). A TAC cerebral revelou lesões quísticas no hemisfério cerebeloso esquerdo, paravermianas e temporais esquerdas. A restante investigação, nomeadamente estudo do líquido, imunológico, virológico, electroencefalograma, e serologia para cisticercose resultou negativa. A RMN cerebral permitiu visualizar uma lesão cerebelosa esquerda parcialmente calcificada, contendo estrutura sugerindo um escólex. Assumido o diagnóstico de neurocisticercose iniciou tratamento com albendazol (800 mg/dia; 1 mês) e corticoterapia com evolução clínica favorável.

vel, nomeadamente remissão do nistagmo.

Conclusão: A maioria das apresentações clínicas da neurocisticercose está bem definida e o seu reconhecimento é fundamental na interpretação da investigação complementar e atitudes terapêuticas.

18. Dor facial refractária e Pênfigo: que associação?

Ana Graça Velon¹, Pedro Guimarães¹, João Paulo Gabriel¹, Maria Purificacion Onate², Georgina Neves¹

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Dermatologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro
anavelon@clix.pt

Introdução: A dor facial é uma entidade cuja abordagem se torna particularmente difícil quando refractária e há dúvidas na sua categorização.

O pênfigo é uma doença autoimune rara, causada por autoanticorpos dirigidos contra moléculas de adesão celular do tecido epidérmico, que se caracteriza pela presença de lesões vesiculares cutâneo-mucosas.

Caso Clínico: Mulher de 55 anos, saudável até aos 33 anos, altura em que inicia clínica de dor malar esquerda, intensa, penetrante e diária, intensificando-se casualmente com movimentos mastigatórios e alimentos quentes, sem irradiação, diurno

na e com predileção sazonal (Outono e Primavera). Inicialmente interpretada como odontalgia que motivou extracções dentárias várias, sem benefício. Mais tarde, por se suspeitar de nevralgia do trigémio foi submetida a um total de 3 infiltrações do gânglio de Gasser e uma intervenção neurocirúrgica na fossa posterior. A algia facial remitiu durante alguns anos, para evoluir depois com exacerbações frequentes, que conduziam ao internamento. Há a referir, após o início da dor facial, uma síndrome depressiva, episódios de actividade delirante e persecutória, tratamento psiquiátrico com má adesão e internamentos por intoxicação de carbamazepina e síndrome maligna dos neurólépticos. A partir de 2001, apresenta lesões eritemato-crostoas e cicatriciais em V1, sem envolvimento das mucosas, inicialmente interpretadas como *tinea capitis* e infecção por herpes-zoster. A investigação complementar foi negativa (incluindo HIV e VDRL). Em 2006, e após várias biopsias inconclusivas, o exame anátomo-patológico revelou pênfigo. Efectuou corticoterapia com algum benefício das lesões, assistindo-se a recrudescimento destas aquando da exacerbação da dor facial.

Conclusão: Apresentamos um caso de uma paciente com uma apresentação atípica de pênfigo no contexto de uma dor facial refractária, não existindo descrita na literatura qualquer associação.

Príncípios editoriais e normas de publicação

Sinapse

A SINAPSE é uma revista médica, propriedade da Sociedade Portuguesa de Neurologia (SPN), publicada em edição clássica e em suporte electrónico.

A SINAPSE é órgão oficial da Sociedade Portuguesa de Neurologia (SPN), incluindo as secções e os grupos de estudos, da Liga Portuguesa Contra a Epilepsia (LPCE), da Sociedade Portuguesa de Cefaleias (SPC), da Sociedade Portuguesa de Estudos de Doenças Neuromusculares (SPEDNM) e da Sociedade Portuguesa de Neuropatologia (SPNp).

Príncípios gerais

A SINAPSE orienta-se pelos seguintes princípios gerais:

1. Defesa e promoção da Neurologia Clínica portuguesa;
2. Apoio empenhado e independente às iniciativas de SPN, LPCE, SPC, SPEDNM, SPNp, espelhando os seus estadios de desenvolvimento e contribuindo para a sua consolidação e robustez;
3. Prática da Neurologia Clínica como vocação primordial;
4. Trabalhos transversais, integradores ou promotores da unidade da Neurologia como interesses privilegiados;
5. Preservação da memória das instituições como preocupação permanente;
6. Especialidades médicas afins e neurociências como interesses potenciais;
7. Abertura e acessibilidade a pessoas e a instituições;
8. Procura de qualidade técnico-científica, formal e estética;
9. Rigor e pedagogia na aplicação sistemática das normas do "ICJME- International Committee of Medical Journal Editors" (<http://www.icmje.org>);
10. Garantia de independência científica e editorial, relativamente aos Órgãos Sociais da SPN, patrocinadores ou outras entidades;
11. Predisposição para a mudança.

Órgãos da SINAPSE

1. **Administração.** É composta por três elementos da Direcção da SPN (Presidente, Vice-Presidente para a área editorial e Tesoureiro), sendo responsável pelas componentes económicas, financeiras e logísticas.
2. **Director.** É nomeado pela Direcção da SPN, podendo ser membro dos Órgãos Sociais ou independente; estabelece a orientação global, a preparação e execução das edições, ouvido o Conselho Editorial.
3. **Conselho Editorial.** É nomeado pela Direcção da SPN, mediante proposta fundamentada do Director, sendo os seus membros sócios independentes dos Órgãos Sociais; compete ao Conselho Editorial participar nas grandes opções de natureza editorial, científica e estética.
4. **Conselho Científico.** É, por inerência, o Conselho Científico da SPN, competindo-lhe garantir o rigor ético e técnico-científico das publicações.

Normas de candidatura

1. Os trabalhos candidatos a publicação serão inéditos, e não deverão ser enviados para outras publicações.
2. Deverão ser remetidos por correio electrónico, em documentos anexos (*attached files*) Microsoft Word™, em qualquer versão actual.
3. Deverão ser evitados símbolos, sublinhados, palavras em maiúsculas, *bolds*, itálicos, notas de topo ou de rodapé, e artifícios formais.
4. As páginas não deverão ser numeradas.

5. Deverão ser redigidos em português ou em inglês. Poderão, excepcionalmente, aceitar-se trabalhos em francês ou espanhol.
6. Da primeira página constarão: título do trabalho, nome próprio, apelido, departamento ou serviço, instituição, profissão, cargo, endereço, telemóvel e correio electrónico de todos os autores.
7. A segunda página incluirá: o título do trabalho, o nome dos autores, o resumo, as palavras-chave e o título de cabeçalho; a morada institucional e o endereço de correio electrónico a incorporar no artigo.
8. A terceira página será a versão em inglês da segunda página, se o artigo foi redigido em português (e vice-versa). Se o artigo for redigido em francês ou espanhol, a terceira e quarta página serão versões em português e Inglês, respectivamente.
9. As restantes folhas incluirão as diferentes secções do trabalho. Os trabalhos originais incluirão as seguintes secções: introdução / objectivos, metodologia, resultados, discussão / conclusões e bibliografia. Os casos clínicos serão estruturados em introdução, caso clínico, discussão e bibliografia. As revisões incluirão, pelo menos, introdução, desenvolvimento, conclusões e bibliografia. Os editoriais e as cartas estarão isentos de organização em secções. No texto das secções, a identificação institucional será evitada, podendo ser acrescentada, se imprescindível, no fim do processo de avaliação e antes da publicação do artigo.
10. As tabelas e figuras deverão ser enviadas em documento adicional Microsoft Word™, uma por página, precedidas por uma página que inclua as notas correspondentes. As figuras serão enviadas em ficheiros GIF ou JPEG.
11. Os agradecimentos ou menções particulares constarão em página própria.
12. Os compromissos particulares ou institucionais (patrocínios, financiamentos, bolsas, prémios) serão expressos obrigatoriamente em página adicional.

Regras para elaboração do trabalho

1. Título

Será claro e informativo, representativo do conteúdo do artigo e captando a atenção do leitor. Não terá iniciais ou siglas, nem excederá vinte palavras. Sub-títulos genéricos ou vulgares como "caso clínico" ou "a propósito de um caso clínico" não serão aceites.

2. Autores e instituições

A autoria exige, cumulativamente, contribuições substanciais para:

- a) concepção e desenho, ou aquisição de dados, ou análise e interpretação de dados;
- b) redacção ou revisão crítica de uma parte importante do seu conteúdo intelectual;
- c) responsabilidade pela aprovação da versão final.

Cada um dos autores deve ter participado suficientemente no trabalho para assumir responsabilidade pública pelo seu conteúdo.

A obtenção de financiamento, a colecção de dados ou a supervisão

da equipa de investigação não justificam a autoria. Todas pessoas designadas por autores devem cumprir os critérios; nenhuma pessoa qualificada para autoria deve ser excluída.

Membros do grupo de trabalho (coordenadores, directores, técnicos, consultores), que não cumpram os critérios internacionais de autoria, poderão ser listados em “agradecimentos”.

O número de autores será parcimonioso, particularmente em “Casos Clínicos”.

A inclusão e compromisso do nome das instituições é da responsabilidade dos autores.

3. Resumo

O resumo tem um limite máximo de 300 palavras. Não deve incluir abreviaturas. Deve apresentar-se estruturado.

Originals: Introdução, Objectivos, Metodologia, Resultados e Conclusões.

Revisões: Introdução, Objectivos, Desenvolvimento e Conclusões.

Casos clínicos: Introdução, Caso Clínico e Conclusões.

O resumo será coerente com o conjunto do artigo.

4. Palavras-chave

Devem ser incluídas até seis palavras-chave, na língua original do artigo e em inglês, preferencialmente previstas na lista do *Medical Subject Heading List of the Index Medicus*.

5. Cabeçalho

Versão reduzida do título, para eventuais efeitos de composição gráfica.

6. Introdução / Objectivos

Exposição, completa e sucinta, do estado actual do conhecimento sobre o tema do artigo. Expressão clara das motivações e objectivos que levaram ao planeamento do trabalho.

7. Metodologia

Descrever os critérios de selecção do material do estudo e o desenho do mesmo. Usar unidades internacionais. Assinalar os métodos estatísticos.

8. Resultados

Devem ser escritos os dados relevantes. Os dados constantes de tabelas ou figuras não devem, em princípio, ser repetidos no texto. As tabelas devem ser nomeadas em numeração romana (p. ex.: Tabela IV), por ordem de aparecimento no texto. As figuras devem ser nomeadas em numeração árabe (p. ex.: Fig. 4.), pela ordem de aparecimento no texto. A responsabilidade de protecção dos direitos de figuras previamente publicadas é da responsabilidade dos autores. A publicação de fotografias de pessoas exige a completa dissimulação da sua identidade ou uma folha assinada de consentimento informado e parecer de uma Comissão de Ética de uma instituição pública.

9. Discussão

Não voltar a apresentar resultados, evitando redundâncias. Não mencionar dados que não foram apresentados nos resultados. Dar-se-á relevo aos aspectos novos, reflectir sobre as limitações e justificar os erros ou omissões. Relacionar os resultados com

outros estudos relevantes. As conclusões deverão basear-se apenas nos resultados. Poderão fazer-se recomendações.

10. Bibliografia

As referências bibliográficas devem ser identificadas no texto através de numeração árabe, entre parêntesis, ao nível da linha. Devem ser numeradas segundo a ordem de aparecimento no texto. A referência deve incluir o apelido e inicial de todos os autores; se o artigo tiver mais de seis autores, devem ser referidos apenas os três primeiros, seguindo-se a expressão *et al.* Os nomes dos autores devem ser seguidos por título do artigo, abreviatura da revista segundo as recomendações do *List of Journals Indexed in Index Medicus*, ano de edição, volume, primeira e última página. As referências a livros devem incluir o título do livro, seguido do local de publicação, editor, ano, e páginas relevantes. Se alguma referência se encontrar pendente de publicação deverá descrever-se como “in press”. A referência a comunicações pessoais não é aceitável.

11. Dúvidas ou casos omissos

Serão resolvidos de acordo com as normas do ICMJE (<http://www.icmje.org>).

Processo de Avaliação e Edição

1. A SINAPSE notificará o primeiro autor, imediatamente após a recepção do trabalho;
2. A SINAPSE poderá devolver imediatamente o trabalho aos autores para correcções formais, de acordo com as normas de publicação;
3. Após recepção definitiva, o trabalho será enviado a todos os membros do Conselho Editorial, que sugerem os revisores adequados (membros do Conselho Editorial, do Conselho Científico ou independentes). Os revisores não terão ligações às instituições constantes do trabalho. Os membros do Conselho Editorial e os revisores não serão informados dos nomes e instituições dos autores;
4. Os autores terão acesso aos pareceres anónimos dos revisores;
5. Os autores terão quinze dias úteis para alterar o artigo e/ou contestar as revisões;
6. As respostas serão analisadas pelo Conselho Editorial, podendo ser remetidas aos revisores para novo parecer;
7. A Direcção da SINAPSE assumirá a aceitação ou rejeição do trabalho para publicação, após análise e interpretação final de todos os documentos;
8. Os autores terão acesso ao conjunto dos documentos, em caso de rejeição do trabalho, mantendo-se oculta a identidade dos revisores.

Os trabalhos aceites serão publicados na edição seguinte da SINAPSE, após assinatura de uma norma de responsabilidade e transferência de direitos por todos os autores. Por critérios editoriais, a Direcção da SINAPSE poderá acordar com os autores o adiamento da publicação.

Correspondência

Sinapse

Comissão Editorial

Sociedade Portuguesa de Neurologia

Rua D. Manuel II, 33, sala 41, 4050-345 Porto

Tel / Fax: 351-22-6001553

spn.edi@spneurologia.org

www.spneurologia.org

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

Versão electrónica: www.spneurologia.org

Indexada nas bases bibliográficas:

EMBASE / Excerpta Medica Database (Elsevier)

EMBASE.com (Elsevier)

SCOPUS (Elsevier)

www.indexrmp.com

Apoio:

medi **Bial**

ISSN: 1645-281X