

# Sinapse®

Publicação da Sociedade Portuguesa de Neurologia

Volume 10 | Nº2 | Novembro de 2010

## Editorial

### Artigo Original

**Estimulação Cerebral Profunda dos Núcleos Subtalâmicos na Doença de Parkinson: Experiência inicial do Centro Hospitalar de Lisboa Central**

**Síndrome de Tolosa-Hunt em Idade Pediátrica**

*The first Portuguese patient with distal myopathy caused by a homozygous mutation in the titin gene*

*Diagnostic value of Electroencephalography in the Pediatric Emergency Department*

**Síndrome Hemiconvulsão-Hemiplegia-Epilepsia**

**Mielite transversa - complicação da vacinação anti-papiloma vírus humano?**

### Investigação em Neurologia

**Neuroética, a emergência de uma nova disciplina em Neurociências**

### Literatura e Neurologia

***Dostoiévski* - um génio com epilepsia**

### Artigo de Revisão

**Dor crónica após acidente vascular cerebral**

### Comentário

**Comentário ao artigo - Nunes B, Silva RD, Cruz VT, Roriz JM, Pais J, Silva MC. Prevalence and pattern of cognitive impairment in rural and urban populations from Northern Portugal**

### Congresso de Neurologia 2010

**Programa**

**Resumos de Comunicações**

**Índice de autores**

**Resumos de comunicações de outras reuniões**

**Reunião da Primavera do GEEM 2010**

**Reunião da SPNP 2010**

**Reunião de Outono da Sociedade Portuguesa de Cefaleias 2010**

**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; Grupo de Estudos de Envelhecimento Cerebral e Demências; Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla; Liga Portuguesa Contra a Epilepsia; Secção da Neurologia do Comportamento da SPN; Sociedade Portuguesa de Cefaleias; Sociedade Portuguesa de Doenças do Movimento; Sociedade Portuguesa de Estudos de Doenças Neuromusculares; Sociedade Portuguesa de Neurocirurgia; Sociedade Portuguesa de Neuropatologia; Sociedade Portuguesa de Neuropediatria

Versão electrónica: [www.spneurologia.org](http://www.spneurologia.org)

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

### Administração

Isabel Pavão Martins

Elsa Parreira

Isabel Luzeiro

### Secretariado

Sónia Barroso

Anabela Mateus

## Ficha Editorial

### Director

Alexandre de Mendonça (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)

### Conselho Editorial

António Cerejo (Porto)

Cristina Januário (Coimbra)

Francisco Pinto (Lisboa)

Isabel Santana (Coimbra)

João de Sá (Lisboa)

João Maroco (Lisboa)

João Paulo Farias (Lisboa)

Joaquim Ferreira (Lisboa)

José Pimentel (Lisboa)

Mamede de Carvalho (Lisboa)

Patrícia Canhão (Lisboa)

Teresinha Evangelista (Lisboa)

Teresa Temudo (Porto)

### Sinapse®

Rua da Misericórdia, n.º 76

Gabinete 215

1200-273 LISBOA, Portugal

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

Correio electrónico: [spn.edi@spneurologia.org](mailto:spn.edi@spneurologia.org)

**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 10 - Número 2 - Novembro de 2010

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

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

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

**Produção da versão electrónica:** CGMdesign.NET

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

Os resumos das comunicações na Reunião da Sociedade Portuguesa de Neurologia foram avaliados por revisores seleccionados pela Direcção da SPN a partir de um conjunto de peritos independentes.

A revisão e avaliação dos resumos de outras reuniões incluídos neste número da Sinapse foram da responsabilidade das organizações promotoras.

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

### ERRATA

(Sinapse - Volume 10 - Número 1 - Maio de 2010)

Página

Artigo

Deverá ler-se

88

PO1

Conteúdo do resumo PO2

88

PO2

Conteúdo do resumo PO1

# Índice geral

Pág.

	<b>Editorial</b>
3	Alexandre de Mendonça
	<b>Artigo Original</b>
5	<b>Estimulação Cerebral Profunda dos Núcleos Subtalâmicos na Doença de Parkinson: Experiência inicial do Centro Hospitalar de Lisboa Central</b> Ana Calado, Cristina Semedo, Margarida Dias, Manuel Almeida, Joaquim Monteiro, José Brás, Maia Miguel, Rui Pedrosa
11	<b>Síndrome de Tolosa-Hunt em Idade Pediátrica</b> Cristina Pereira, Dora Gomes, Sónia Silva, Fátima Heitor, Mónica Vasconcelos
15	<i>The first Portuguese patient with distal myopathy caused by a homozygous mutation in the titin gene</i> Luis Negrão, Anabela Matos, Argemiro Geraldo, Olinda Rebelo, Cristina Marques
19	<b>Diagnostic value of Electroencephalography in the Pediatric Emergency Department</b> Sílvia Batalha, Ana Isabel Dias
24	<b>Síndrome Hemiconvulsão-Hemiplegia-Epilepsia</b> Ana Luísa Leite, João Neves, Marta Vila Real, Susana Aires Pereira, Fátima Santos
28	<b>Mielite transversa - complicação da vacinação anti-papiloma vírus humano?</b> Sara Freitas Oliveira, Joana Rodrigues, Isabel Pinto Pais, Lúcia Rodrigues, Marta Vila Real, Fátima Santos
	<b>Investigação em Neurologia</b>
32	<b>Neuroética, a emergência de uma nova disciplina em Neurociências</b> J. Alexandre Ribeiro
	<b>Literatura e Neurologia</b>
34	<b>Dostoiévski - um génio com epilepsia</b> Francisco Pinto
	<b>Artigo de Revisão</b>
38	<b>Dor crónica após acidente vascular cerebral</b> Ana Teresa Gaspar, Filipe Antunes
	<b>Comentário</b>
45	<b>Prevalência de Demência e Defeito Cognitivo - comentário ao artigo</b> Belina Nunes, José Mário Roriz
	<b>Congresso de Neurologia 2010</b>
49	Programa
67	Resumos de Comunicações
79	Resumos de <i>Posters</i>
119	Índice de autores
	<b>Resumos de comunicações de outras reuniões</b>
123	Reunião da Primavera do GEEM 2010
127	Reunião da SPNP 2010
133	Reunião de Outono da Sociedade Portuguesa de Cefaleias 2010
139	Princípios editoriais e normas de publicação



# Editorial

Alexandre de Mendonça

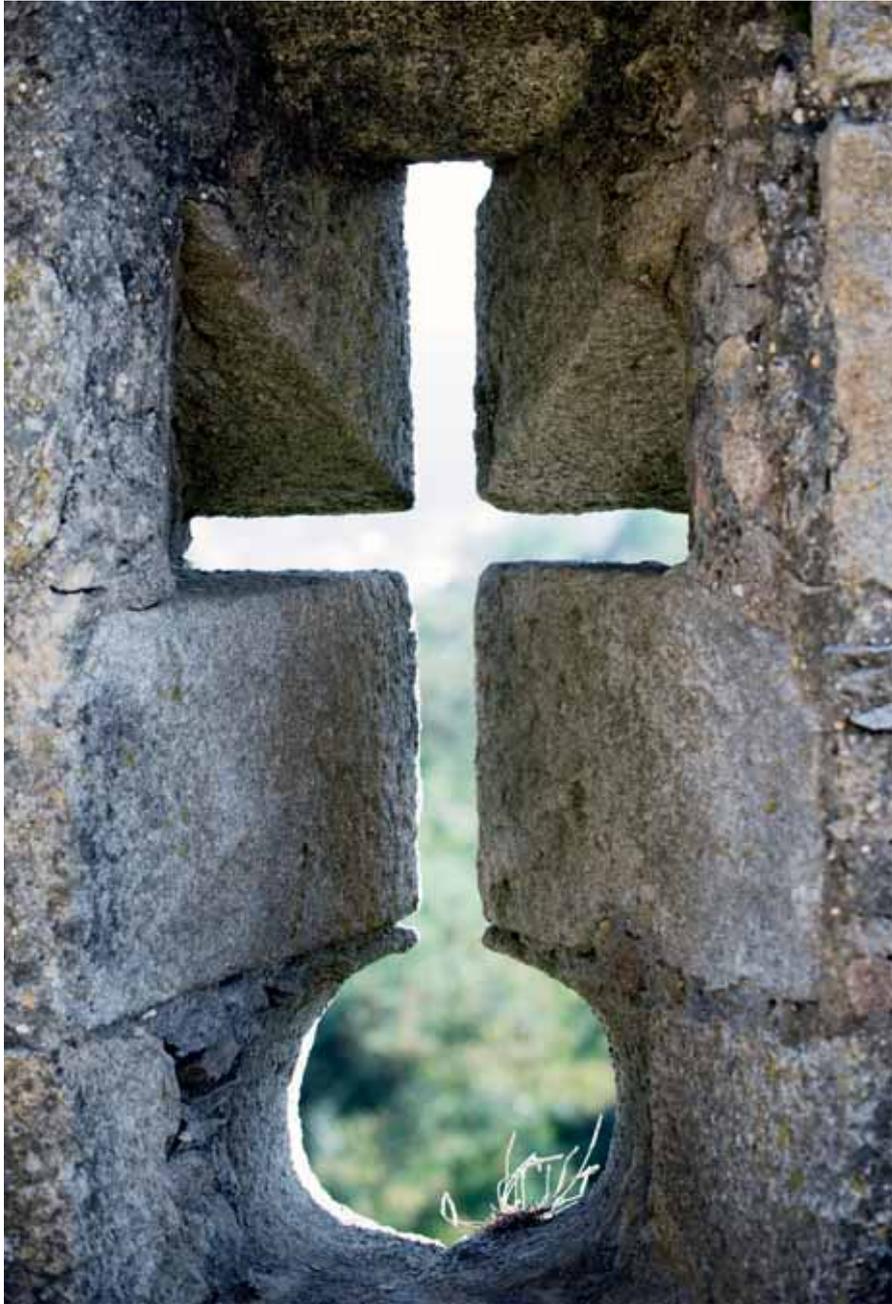
Passaram quase 3 anos, ou 6 números da revista. Tive muito gosto em ser Editor da Sinapse. Foi com entusiasmo que inaugurámos secções sobre Literatura e Neurologia, e História da Neurologia, com a importante colaboração do Dr. Francisco Pinto, e Investigação em Neurologia. Muitos artigos originais foram submetidos, revistos e publicados. Se a qualidade científica se afirmou necessariamente como prioridade, também é verdade que as críticas dos árbitros foram honestas e construtivas, dando em geral oportunidade aos autores de reformularem os seus trabalhos.

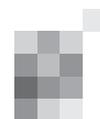
Queria neste ponto agradecer, de forma muito especial, o contributo inestimável dos membros do Conselho Editorial, e bem assim salientar o excelente espírito de colaboração com a Professora Doutora Isabel Pavão e toda a Direcção da Sociedade. Uma palavra também de agradecimento à Mestre Sónia Barroso, à Dra. Isabel Monteiro, e ao fotógrafo Luís Pavão, que tanto contribuiu para tornar a Sinapse uma revista realmente apetecível.

Penso que o debate em torno da função e do espaço possível de uma revista portuguesa de neurologia, que mencionei no Editorial de Maio de 2008, terá de continuar. Na submissão recentemente efectuada à *Medline*, a revista não atingiu prioridade suficiente para ser indexada. A razão principal invocada foi a qualidade científica dos artigos. De facto, se os trabalhos submetidos têm sido sujeitos a um rigoroso escrutínio científico pelos pares, a verdade é que os sócios que fazem investigação ao mais alto nível em Neurologia e Neurociências em geral não publicam na revista Sinapse. Por outro lado, a recente abertura a outras sociedades tem trazido contribuições interessantes, notadamente no âmbito da Neuropediatria. Penso que será imperativo a nova Direcção continuar a reflectir sobre a estratégia da Sinapse, em colaboração com o Editor que designar, mas sobretudo diria que todos os sócios, com particular responsabilidade daqueles que praticam a difícil actividade da investigação científica, deverão participar neste debate. Retomando o meu primeiro Editorial, 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





# Estimulação Cerebral Profunda dos Núcleos Subtalâmicos na Doença de Parkinson: Experiência inicial do Centro Hospitalar de Lisboa Central

## *Subthalamic nucleus Deep Brain stimulation for Parkinson Disease:*

### Initial experience from Centro Hospitalar de Lisboa Central

Ana Calado<sup>1</sup>, Cristina Semedo<sup>1</sup>, Margarida Dias<sup>1</sup>, Manuel Almeida<sup>1</sup>, Joaquim Monteiro<sup>2</sup>, José Brás<sup>2</sup>, Maia Miguel<sup>2</sup>, Rui Pedrosa<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE; 2-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE

#### Introdução

A estimulação cerebral profunda (ECP) é uma terapêutica consensual nas fases avançadas da doença de Parkinson (DP).

#### Objectivos

Estudar prospectivamente doentes consecutivos submetidos a estimulação cerebral profunda dos núcleos subtalâmicos (ECP-NST).

#### Métodos

Incluímos doentes com DP operados no Centro Hospitalar de Lisboa Central (CHLC) por ECP-NST e seleccionados pelo protocolo CAPSIT, entre Novembro de 2007 e Março de 2009. Analisamos dados relativos à segurança e eficácia desta terapêutica.

#### Resultados

Realizaram-se 13 cirurgias (9 doentes do sexo masculino). Média de idades de 62 anos (48-68). Em um doente realizou-se apenas ECP-NST unilateral. Duração média da doença de 14,8 anos.

No pré-operatório a percentagem média do dia em "OFF" foi de 43,7%. Pontuação média do UPDRS III de 47,5 em "OFF" e 22,5 em "ON". Questionário PDQ-39 valor médio de 53,1%. Dose média equivalente de levodopa diária de 1087 mg.

Um doente sofreu um hematoma intracerebral na fase intra-operatória, e outro doente morreu por isquémia mesentérica.

Seis meses após a cirurgia a percentagem média do dia em "OFF" foi de 10,8%. Pontuação média do UPDRS III com estimulador e sem medicação de 21,3. Questionário PDQ-39 com valor médio de 27,2%. Dose equivalente média de levodopa diária de 539 mg (redução de 50,4 %).

#### Conclusão

A ECP-NST foi uma terapêutica sintomática eficaz para a DP em fase avançada.

**Palavras-Chave:** Estimulação cerebral profunda, doença de Parkinson

#### Introduction

Deep brain stimulation (DBS) is an accepted treatment for advanced Parkinson's disease (PD).

#### Objective

To evaluate prospectively consecutive patients with Parkinson's disease who received subthalamic nucleus deep brain stimulation (STN-DBS).

#### Methods

We enrolled patients with Parkinson's disease at Centro Hospitalar de Lisboa Central who received deep brain stimulation and were selected by CAPSIT-PD, between November 2007 and March 2009. We evaluated the benefits and adverse events of the procedure.

#### Results

13 patients were included (9 males). Mean age was 65 (48-68). One patient received unilateral STN-DBS. Mean duration of disease was 14.8 years.

Before surgery the mean daily OFF time was 43.7%. Mean score of UPDRS III OFF medication was 47.5 and ON medication was 22.5. The PDQ 39 questionnaire mean score was 53.1%. The mean levodopa equivalent dose was 1087 mg/day.

One patient suffered intraoperative intracerebral haemorrhage and another patient died after mesenteric ischaemia.

After 6 months of STN-DBS the mean daily OFF time was 10.8%. Mean score of UPDRS III ON stimulation and OFF medication was 21.3. The PDQ 39 questionnaire mean score was 27.2%. The mean levodopa equivalent dose was 539 mg/day (50.4 % decrease).

#### Conclusion

Bilateral STN-DBS was an effective treatment for advanced Parkinson's disease.

**Key-Words:** Deep Brain stimulation, Parkinson's Disease

## Introdução

A doença de Parkinson é uma doença neurodegenerativa progressiva, com perda de neurónios dopaminérgicos a nível da *substantia nigra*, estrutura integrante do circuito gânglios da base- tálamo-cortical, que tem um papel preponderante na regulação do comportamento motor.

Desde 1960 que a levodopa e outras terapêuticas dopaminérgicas têm sido a base do tratamento sintomático da Doença de Parkinson, com controlo efectivo dos sintomas na fase inicial, mas com o aparecimento de eventuais flutuações motoras e discinésias com o avançar da doença <sup>(1)</sup>.

Estas limitações fizeram reemergir o interesse na terapêutica cirúrgica como tratamento adicional nesta patologia.

A Estimulação Cerebral profunda de alta frequência foi descoberta em 1987 e mostrou-se capaz de mimetizar a cirurgia funcional ablativa, mas de uma forma reversível e ajustável <sup>(2)</sup>.

É uma terapêutica cada vez mais consensual nas fases avançadas da doença de Parkinson, sendo uma alternativa para doentes com complicações do tratamento a longo prazo com levodopa ou tremor medicamente intratável.

Foi em 1993 que o grupo de Grenoble começou a utilizar o NST como alvo na ECP. Na actualidade é este o método cirúrgico de referência para a DP avançada <sup>(2)</sup>.

Estudos comparativos entre a ECP no NST e no *globus pallidus*, revelaram que a primeira técnica, além de mais simples, permite também uma maior redução na dose de levodopa após a cirurgia.

A estimulação subtalâmica permite melhoria dos sintomas dependentes das vias dopaminérgicas e uma redução das discinésias e das flutuações motoras. <sup>(2)</sup> Tem demonstrado ser uma técnica segura apesar de envolver limitações e efeitos adversos que podem ser clinicamente significativos <sup>(2)</sup>. A mortalidade directamente relacionada com o procedimento é baixa e a percentagem de hemorragia intracraniana estima-se que seja de 3,9 %. <sup>(1)</sup> As complicações mais frequentes relacionam-se com a estimulação (ocorre em cerca de 28% dos doentes), mas são frequentemente transitórias e modificáveis <sup>(1)</sup>.

Existem várias séries de casos publicadas sobre ECP-NST que relatam melhoria sintomática e segurança. No entanto, grandes séries, seguimentos prolongados e ensaios clínicos prospectivos multicêntricos são raros <sup>(1,2)</sup>.

Numa meta-análise <sup>(1)</sup>, 2 artigos de revisão <sup>(2,3)</sup> e várias séries de casos, dos quais seleccionamos as séries com maior número de doentes e maior seguimento <sup>(4,5,6,7)</sup>, são relatadas reduções na pontuação da UPDRS III, entre a situação de pré-cirurgia em “OFF” medicação, e pós-cirurgia em “ON” estimulação e “OFF” medicação, de 28,6 a

65,9%, reduções na percentagem do dia em “OFF” entre 42,4 e 71% , redução na dose equivalente de levodopa diária de 37 a 65,6% e melhoria da escala de qualidade de vida (PDQ 39) que varia entre 20,1 a 60 %.

Na série de Krack, com um tempo de seguimento de 5 anos, verificou-se que o benefício motor se mantém a longo prazo, com melhoria de todos os sinais motores excepto a fala (avaliação OFF medicação ON estimulação) <sup>(5)</sup>.

No Centro Hospitalar de Lisboa Central EPE iniciou-se a cirurgia funcional na doença de Parkinson com estimulação dos núcleos subtalâmicos em Novembro de 2007.

Apresentamos os resultados obtidos nos primeiros 13 doentes operados após um seguimento de 6 meses.

## Objectivos e Métodos

Os objectivos do estudo realizado foram a análise da eficácia, da repercussão na qualidade de vida dos doentes e dos efeitos adversos do procedimento.

Estudamos prospectivamente 13 doentes consecutivos submetidos a estimulação cerebral profunda dos núcleos subtalâmicos (ECP-NST) no nosso centro.

Foram seleccionados doentes com Doença de Parkinson Idiopática utilizando os critérios de diagnóstico “UK PD Society Brain Bank”, submetidos a ECP-NST, entre Novembro de 2007 e Março de 2009.

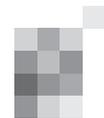
Para estabelecer os critérios de inclusão e exclusão foram seguidas as recomendações CAPSIT-PD e baseamos também nos critérios seguidos pela maioria dos outros grupos.

## Critérios de inclusão

- Doença de Parkinson Idiopática com mais de 5 anos de evolução <sup>(8)</sup>.
- Resposta dopaminérgica positiva (redução de pelo menos 33% na escala UPDRS III) <sup>(8)</sup>.
- RMN-CE normal (pode ser TAC-CE) <sup>(8)</sup>.
- Presença de complicações motoras incapacitantes apesar de medicação optimizada e estável pelo menos no último mês <sup>(9)</sup>.
- Hoehn e Yahr igual ou superior a 2 em “OFF” medicação <sup>(9)</sup>.

## Critérios de exclusão

- Critérios de consenso de diagnóstico de atrofia multissistémica, paralisia supranuclear progressiva ou demência de corpos de Lewy <sup>(8)</sup>.
- Avaliação cognitiva e do comportamento consensual com demência, depressão, alterações do comportamento e da fluência verbal <sup>(8)</sup>.
- Contra-indicações gerais de cirurgia craniana <sup>(8)</sup>.



- Idade superior a 70 anos <sup>(10)</sup>.
- Os doentes ficaram em monoterapia com levodopa uma semana antes do procedimento. A medicação foi suspensa pelo menos 12 horas antes do início da cirurgia e não foi administrado outro tipo de medicação sedativa, hipnótica, ansiolítica ou anti-parkinsoniana, pela sua interferência com o registo com microelectrodos ou com o exame clínico durante o procedimento.

Os doentes foram examinados “OFF” sem medicação intra-operatoriamente, sob anestesia local. A pressão arterial foi controlada com um agonista alfa 2 (dexmetomidina), que não interfere no registo intra cerebral nem no nível de consciência do doente, tendo também efeito analgésico.

Foram feitas duas sessões de fisioterapia intra-operatórias com mobilização passiva dos membros e massagem com efeito analgésico e como forma de relaxamento muscular.

Foi utilizado um mapeamento esterotáxico com fusão da imagem daTAC e da RMN encefálica.

Depois de seleccionado o alvo virtual, o núcleo subtalâmico, seleccionou-se o trajecto intracerebral desde o orifício de entrada até ao alvo. Durante este percurso utilizaram-se 5 microelectrodos dispostos em cruz, separados entre si por 2 milímetros, que registaram a actividade eléctrica acima e abaixo do alvo seleccionado pela imagem, o que permitiu ter um mapa tridimensional do núcleo subtalâmico e da região à sua volta.

Seguiu-se a macroestimulação nos trajectos seleccionados pelo microrregisto, para encontrar o ponto em que o benefício motor é mais intenso, com os menores efeitos secundários. Foi nessa localização que se colocou o electrodo definitivo.

O gerador (*pacemaker*) foi em geral colocado no próprio dia ou no dia seguinte, sob anestesia geral, numa bolsa subcutânea, na região sub clavicular esquerda.

No pós-operatório imediato os doentes ficaram em monoterapia com levodopa com uma redução em relação à dose pré-cirúrgica de cerca de 30 a 50%.

A medicação foi reduzida progressivamente segundo a resposta clínica. Os ajustes da estimulação foram progressivos até se atingir uma estabilização clínica.

Os doentes tiveram alta 7 a 10 dias após a cirurgia. Foram observados entre 6 a 10 vezes nos 6 meses pós-operatório. A eficácia aos 6 meses foi determinada utilizando-se:

- as escalas UPDRS parte III,
- a percentagem do dia em “OFF” e com discinésias
- a dose de equivalentes de levodopa diária.

A Qualidade de vida aos 6 meses foi avaliada através da escala PDQ39, preenchida pelos próprios.

As avaliações foram feitas antes da cirurgia e comparadas com as mesmas 6 meses pós procedimento.

Para avaliar a segurança foram analisadas as complicações imediatas e até aos 6 meses, definidas como “qualquer sintoma de novo ou agravamento de um sintoma preexistente <sup>(11)</sup>. As complicações foram classificadas em graves, moderadas e ligeiras: graves se foram incapacitantes, interferiram com actividades da vida diária (AVD) de forma importante, se houve necessidade de tratamento urgente, se requereram hospitalização ou cirurgia, ou se houve perigo de vida ou causaram morte. <sup>(4)</sup> Foram classificadas em moderadas se interferiram com AVD ou houve necessidade de algum tratamento. <sup>(4)</sup> e em ligeiras se foram toleradas, não tiveram interferência ou tiveram interferência ligeira com AVD ou se não necessitaram de tratamento <sup>(4)</sup>.

**Tabela I.** Dados demográficos pré-cirurgia

Caso	Referência	Idade	Sexo
1	55	M	16
2	66	F	23
3	65	M	18
4	61	M	7
5	68	F	8
6	48	M	7
7	57	M	13
8	66	M	27
9	65	M	11
10	55	F	14
11	68	F	17
12	60	M	15
13	66	M	16
<b>Total: 13</b>	<b>Média-62</b>	<b>M-9/F-4</b>	<b>Média-14,8</b>

M: masculino, F: feminino

As complicações foram ainda subclassificadas conforme a sua relação com estimulação, hardware, cirurgia (9) ou causa incerta, e ainda distinguidas entre reversíveis ou não reversíveis <sup>(4)</sup>.

## Resultados

No período de tempo de Dezembro de 2007 até Março de 2009 foram operados 13 doentes (Tabela I).

Doze doentes fizeram estimulação bilateral dos núcleos subtalâmicos e 1 doente apenas unilateral. Todos os doentes encontram-se sob estimulação unipolar.

A média de idade foi de 62 anos (48-68), com uma duração média de doença de 14,8 anos (7-27 anos). A distribuição por sexos foi de 9 homens e 4 mulheres.

O estágio médio de Hoehn e Yahr em “OFF” sem medicação foi de 4,4 e em “ON” com medicação de 3,4.

Na escala de Schwab e England tinham uma média de 76% em “ON” com medicação e 40% em “OFF” sem medicação.

Apresentaram um valor médio no UPDRS parte III de 22,5 em “ON” com medicação e 47,5 em “OFF” sem medicação.

Na escala de qualidade de vida PDQ 39 tinham um valor médio de 53,1%.

Os doentes faziam uma dose equivalente de levodopa média de 1087 mg/dia.

Aos 6 meses a avaliação com estimulação “ON” e sem medicação mostrou um estágio de Hoehn e Yahr médio de 2.7.

A avaliação com estimulação “ON” e sem medicação mostrou 80% na escala de Schwab e England.

Apresentavam um valor médio no UPDRS parte III aos 6 meses com estimulação e sem medicação de 21,3 (redução de 55,2%).

A percentagem do dia com discinésias reduziu-se em 61,2% e a percentagem do dia em “OFF” em 75,3%.

Na escala de qualidade de vida PDQ 39 aos 6 meses existia um valor médio de 27,2% (redução de 48,8%).

A dose equivalente de levodopa média diária era de 539 mg, com uma redução de 54,3% relativamente à dose inicial (ver Tabela II).

Houve complicações em 12 dos 13 doentes, num total de 27 complicações.

Foram complicações graves em 2 doentes. Ocorreu um hematoma intra-operatório numa doente, que foi sintomático mas evoluiu sem sequelas. Esta doente ficou com estimulação unilateral, do lado contrário ao hematoma.

Um doente faleceu na sequência de isquémia mesentérica ao 18º dia pós-cirurgia.

As outras complicações foram moderadas e ligeiras, a maioria reversível, e relacionadas com a estimulação (ver Tabela III).

**Tabela II.** Resultados pós-cirúrgicos aos 6 meses

	Pré-cirurgia	Pré-cirurgia (6 meses)	Redução
Hoehn e Yahr	4,4*	2,7**	
Schwab e England	40%*	80%**	
UPDRSS III	47,5*	21,3**	55,2%
% “OFF” diário	43,7%	10,8%	75,3%
% discinésias diárias	27,3%	10,6%	61,2%
Equivalentes de Levodopa diários	1087 mg	539 mg	54,3%
PDQ 39	53,1%	27,2%	48,8%

\* OFF medicação, \*\* ON ECP/OFF medicação, PDQ39-escala de qualidade de vida

**Tabela III.** Complicações da ECP-NST imediatas e até aos 6 meses

Graves (n-2)	Cirúrgicas (n-1)	Reversível (n-1)	Hematoma intra-operatório Sintomático (n-1)
	Relação incerta (n-1)	Morte (n-1)	Morte pós isquémia mesentérica 18ª dia pós-cirurgia (n-1)
Moderadas a ligeiras (n-25)	Estimulação (n-17)	Reversível (n-15)	Disfagia (n-1)
			Dificuldade em marcha (n-2)
			Disartria (n-1)
			Discinésias (n-4)
			Mania/hipomania (n-1)
			Distonia (n-2)
			Depressão (n-1)
	Queda (n-3)		
		Não reversível (n-2)	Aumento de peso (n-2)
	“Hardware” (n-1)	Reversível (n-1)	Desconforto local da cicatriz (n-1)
Cirúrgicas (n-7)	Reversível (n-7)	S. Horner (n-1)	
		Confusão peri-operatória (n-4)	
		Sonolência peri-operatória (n-1)	
		Dilatação abdominal peri-operatória (n-1)	

## Discussão

A experiência ao longo de 16 anos de ECP-NST na DP tem demonstrado um benefício clínico mantido, que compensa o risco cirúrgico estimado em 2-8%.

Os resultados clínicos do CHLC aos 6 meses, observados nos primeiros 13 doentes operados, mostraram um benefício médio do período diário em “OFF” de 75,3%, um benefício na escala motora (UPDRS III) de 55,2%, redução média da dose equivalente de levodopa de 54,3% e melhoria na qualidade de vida (PDQ39) de 48,8%. (ver Tabela II).

Fomos comparar os nossos dados relativamente a eficácia com os dados da meta-análise de Kleiner-Fisman <sup>(1)</sup> (Tabela IV) e com outras séries publicadas <sup>(2,4,5,6,7,8,12,15)</sup> e os

**Tabela IV.** Resultados clínicos da meta-análise de Keiner-Fisman <sup>(1)</sup> e do nosso centro aos 6 meses

	CHLC, EPE	Meta-análise Kleiner-Fisman 2006 <sup>(1)</sup>
Idade (anos)	62	58,6
Duração de doença (anos)	14,8	14,1
Hoehn e Yahr (pré-cirurgia)	4,4*	3,9*
Melhoria motora (UPDRS III)	55,2%**	52%**
Redução período “OFF”	75,3%	68,2%
Redução de medicação	54,3%	55,9%
Redução de discinésias	61,2%	69,1%
Melhoria qualidade de vida (PDQ 39)	48,5%	34,5%

\* OFF medicação, \*\* ON ECP/OFF medicação, PDQ39-escala de qualidade de vida

resultados foram semelhantes. Na meta-análise de resultados de estimulação do núcleo subtalâmico, publicada por Kleiner-Fisman em 2006, cujos dados provêm de 37 estudos com 921 doentes operados entre 1994 e 2004, o valor médio da escala Hoehn e Yahr em “OFF” sem medicação na fase pré cirúrgica, foi de 3,9+/-0,3 <sup>(1)</sup> Na nossa amostra verificámos que o estágio Hoehn e Yahr pré-cirúrgico em “OFF” sem medicação era mais elevado do que o das séries mais recentes. Este facto pode explicar o motivo pelo qual o benefício médio do período diário em “OFF” também foi mais elevado nos nossos doentes do que nas outras séries. De facto, mostrou-se que as melhorias no UPDRS III eram maiores em estudos em que as pontuações UPDRS III basais eram mais altas. Também se verificou que as pontuações basais em “OFF” são mais baixas (significando doença menos grave) em estudos mais recentes do que em séries mais antigas <sup>(1)</sup>.

É mais difícil comparar dados relativos a segurança pela diversidade de classificações usadas nas várias séries publicadas. Encontrámos uma percentagem de hemorragia intracraniana em 7,7 % dos doentes (1 doente). Esta percentagem foi superior à de outras séries publicadas, que mostram hemorragia em 3,9% dos doentes <sup>(1)</sup>. A hemorragia intracraniana evoluiu sem sequelas motoras aos 6 meses.

Um doente faleceu ao décimo oitavo dia após alta, com quadro súbito de abdómen agudo na sequência de isquémia mesentérica (comprovada intra-operatoriamente). Neste caso a causa de morte não parece ter, no nosso ponto de vista, uma relação clara com a intervenção neurocirúrgica.

Outras complicações frequentes noutras séries não foram observadas nos nossos doentes, nomeadamente infecções e complicações graves relacionadas com hardware com necessidade de reintervenção.

Pelo número de doentes observados nesta série ser pequeno, quer o facto de termos tido maior mortalidade do que nas outras séries, quer o facto de não se terem registado complicações infecciosas ou relacionadas com o hardware, não nos permite obter conclusões mais do que descritivas. O início da curva de aprendizagem pode ser um factor explicativo para a frequência de efeitos adversos, mas o reduzido número da amostra não nos permite tirar esta conclusão. Outros grupos não encontraram diferenças do desempenho cirúrgico com a experiência <sup>(17)</sup>.

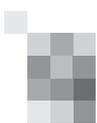
A maioria das nossas complicações foi reversível, e destas a maioria reverteu com ajustes da estimulação, com excepção do aumento de peso que ocorreu em 2 doentes. Trata-se de um fenómeno observado em todas as séries e que ocorre num número significativo de doentes.

## Conclusão:

A ECP-NST é uma terapêutica sintomática eficaz para a DP em fase avançada. É por isso uma alternativa no tratamento destes doentes que são de difícil orientação e têm geralmente uma má qualidade de vida com a terapêutica médica. Trata-se de uma técnica complexa que exige um seguimento dos doentes muito frequente e por uma equipa multidisciplinar com experiência nesta área. O presente estudo prospectivo encontrou resultados de eficácia semelhantes aos já publicados. ■

## Bibliografia:

1. Kleiner-Fisman G, *et al.* Subthalamic Nucleus Deep Brain Stimulation: Summary and meta-Analysis of Outcomes. *Movement Disorders* 2006; 21 (14): 290-304.
2. Benabid AL, *et al.* Deep Brain stimulation of subthalamic nucleus for the treatment of Parkinson's disease; *Lancet Neurology* 2009; 8:67-81.



3. Hamani C, *et al.* Bilateral Subthalamic Nucleus stimulation for Parkinson's disease: a systematic review of the clinical literature. *Neurosurgery* 2005; 56(6): 1313-1324.
4. Rodriguez-Oroz MC, *et al.* Bilateral deep brain stimulation in Parkinson disease: a multicentre study with 4 years follow-up. *Brain* 2005; 128:2240.
5. Krack p, *et al.* Five-years follow-up of bilateral stimulation of subthalamic nucleus in advanced Parkinson disease. *N Engl J Med* 2003; 349:1925-34.
6. Fraix, *et al.* Clinical and economic results of bilateral subthalamic stimulation in Parkinson's disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2006; 77:443-49.
7. Schupbach W M; *et al.* Stimulation of subthalamic nucleus in Parkinson's disease: a 5 years follow-up. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2005; 76 (12):1640-4.
8. Defer GL, *et al.* Core Assessment Program for surgical Interventional therapies in Parkinson's Disease (CAPSIT-PD). *Mov disorders* 1999; 14(4):572-584.
9. Weaver MF, *et al.* Bilateral Deep Brain stimulation vs. Best medical therapy for patients with advanced Parkinson disease: A randomised controlled trial. *JAMA* 2009; 301 (1): 63-73.
10. Welter ML, Houeto JL, Tezenas du Montcel S, Mesnage V, Bonnet AM, Pillon B, Arnulf I, Pidoux B, Dormont D, Cornu P, Agid Y. Clinical predictive factors of subthalamic stimulation in Parkinson's disease. *Brain* 125: 575-583, 2002.
11. Deuchel G, *et al.* A randomised trial of deep-brain stimulation for Parkinson's disease. *N Engl J Med* 2006; 355:896-908.
12. DBSPDSG. Deep-brain stimulation of subthalamic nucleus or pars interna of globus pallidus in Parkinson's disease. *N Engl J Med* 2001; 345:95-63.
13. Lezcano E, *et al.* Estimulación bilateral do núcleo subtalámico en la enfermedad de Parkinson. Experiencia inicial en el Hospital de Cruces. *Neurologia* 2003; 18(4):187-195.
14. Burchiel KJ, *et al.* Comparison of pallidal and subthalamic nucleus for treatment of advanced Parkinson's disease: results of a randomised blinded pilot study. *Neurosurgery* 1999; 45: 1375-1384.
15. Linhares P, e al. Protocolo de procedimentos da estimulação cerebral profunda para tratamento da Doença de Parkinson. *Sinapse* 2007;7(1): 23-27.
16. M. Coelho. Curva da aprendizagem na estimulação cerebral profunda dos núcleos subtalámicos para tratamento da doença de Parkinson. *Sinapse* 2008;8(1): 49.

## Correspondência

Ana Calado

Interna de Neurologia

Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE

Alameda Santo António dos Capuchos

1169-050 LISBOA, Portugal

al\_calado@yahoo.com

## Síndrome de Tolosa-Hunt em Idade Pediátrica *Tolosa-Hunt syndrome in children*

Cristina Pereira<sup>1</sup>, Dora Gomes<sup>1</sup>, Sónia Silva<sup>2</sup>, Fátima Heitor<sup>2</sup>, Mónica Vasconcelos<sup>1</sup>

1-Serviço de Neuropediatria; 2-Unidade de Hemato-Oncologia. Hospital Pediátrico de Coimbra, Portugal

### Introdução

A síndrome de Tolosa-Hunt manifesta-se clinicamente por oftalmoplegia dolorosa, causada por inflamação do seio cavernoso ou da fissura orbitária superior. A *International Headache Society* (IHS) definiu em 2004 critérios de diagnóstico: episódio de dor orbitária unilateral e parésia do III, IV ou VI pares cranianos que melhoram nas primeiras 72 horas de corticoterapia e exclusão de outra etiologia por neuroimagem.

### Caso Clínico

Descreve-se o caso de uma criança do sexo masculino de 10 anos de idade, com quadro de cefaleia com três semanas de evolução e diplopia na última semana, sem outra sintomatologia associada. No exame neurológico apresentava parésia do VI par direito. A ressonância magnética mostrou lesão no seio cavernoso direito sugestiva de etiologia neoplásica ou inflamatória. A investigação realizada excluiu patologia infecciosa, vascular e traumática. Iniciou corticoterapia sistémica tendo completado 2 meses de tratamento com evolução favorável. Após um ano de seguimento, não houve recorrência clínica e a normalização de neuroimagem foi confirmada.

### Conclusão

A etiologia das lesões que envolvem o seio cavernoso é muitas vezes difícil de identificar, apesar das técnicas de neuroimagem disponíveis. O diagnóstico diferencial é vasto, sendo a síndrome de Tolosa-Hunt um diagnóstico de exclusão que requer rigorosa investigação. O caso apresentado ocorreu numa faixa etária em que esta entidade é rara e, apesar de não preencher os critérios da IHS 2004 a investigação realizada e a evolução confirmaram o diagnóstico.

**Palavras-chave:** Criança. Oftalmoplegia dolorosa. Seio cavernoso. Síndrome de Tolosa Hunt.

### Abstract

**Introduction:** The Tolosa-Hunt syndrome is a painful ophthalmoplegia caused by nonspecific inflammation of the cavernous sinus or superior orbital fissure. The International Headache Society (IHS) has defined diagnostic criteria in 2004: an episode of unilateral orbital pain and paresis of the III, IV or VI cranial nerves that resolve within 72 hours of corticosteroid treatment and exclusion of other conditions by neuroimaging.

### Case Report

We present the case of a 10 year old boy, with headache three weeks prior to admission and diplopia in the last week, with no other associated symptoms. The neurological examination showed paresis of the right VI cranial nerve. Magnetic resonance imaging showed a lesion in the right cavernous sinus suggestive of inflammatory or neoplasm etiology. The investigation ruled out infectious, vascular and traumatic causes. Corticosteroid treatment was started and continued for two months with favorable outcome. At the one year follow-up, no clinical recurrence was reported and the neuroimaging normalization was confirmed.

### Conclusion

The etiology of the lesions involving the cavernous sinus is often difficult to identify, despite neuroimaging techniques available. The Tolosa-Hunt syndrome is a diagnosis of exclusion that requires rigorous investigation. The case presented occurs at a age in which this entity is rare and, despite not meet the criteria of the IHS in 2004, research and follow-up confirmed the diagnosis.

**Keywords:** Child. Painful ophthalmoplegia. Cavernous sinus. Tolosa-Hunt Syndrome.

## Introdução

A síndrome de Tolosa-Hunt (STH) é uma entidade rara que se manifesta clinicamente por oftalmoplegia dolorosa (OD), causada por inflamação do seio cavernoso ou da fissura orbitária superior <sup>(1)</sup>. Pode ser recorrente em até 40% dos casos e ter remissão espontânea, sendo raramente descrita em idade pediátrica <sup>(2,3)</sup>.

Foi primeiramente descrita em 1954 por Tolosa num doente com dor orbitaria unilateral e oftalmoplegia <sup>(4)</sup>. Anos depois, em 1961, Hunt *et al.* descreveram seis pacientes com clínica semelhante e destacaram a boa resposta à terapia com corticosteróides como sendo uma das principais características da síndrome <sup>(5)</sup>.

A *International Headache Society* (IHS) inicialmente em 1988 e depois em 2004 definiu os seguintes cinco critérios de diagnóstico <sup>(6)</sup>:

1. Um ou mais episódios de dor orbitária unilateral que persiste por várias semanas sem tratamento.
2. Parésia do III, IV ou VI pares cranianos e/ou demonstração de granulomas na ressonância magnética (RM) ou biópsia.
3. Parésia é coincidente com o início da dor ou diferida até duas semanas.
4. Dor e parésia melhoram nas primeiras 72 horas quando tratadas adequadamente com corticoterapia.
5. Outras causas excluídas por investigação adequada.

Os III e VI pares cranianos são os mais atingidos, seguidos do IV par. Raramente também o nervo óptico pode estar envolvido. A STH é frequentemente unilateral mas existem casos descritos de envolvimento bilateral <sup>(3)</sup>.

Apesar dos critérios de diagnóstico estarem bem definidos, a STU continua a ser um diagnóstico clínico de exclusão pois a OD pode ter etiologia neoplásica, vascular, inflamatória, infecciosa ou traumática (Tabela I). O mecanismo que desencadeia a inflamação do seio cavernoso ou da fissura orbitaria superior permanece ainda desconhecido <sup>(7)</sup>.

A investigação inicial de OD deve incluir hemograma, reagentes de fase aguda, glicemia, ionograma, serologias de vírus e *Toxoplasma gondii*, marcadores tumorais e de autoimunidade e eventual avaliação do líquido cefalorraquídeo (LCR) <sup>(7)</sup>. Habitualmente o LCR não apresenta alterações mas pode-se encontrar pleocitose linfocítica ligeira <sup>(3)</sup>. Colnaghi *et al.* enfatizam a necessidade de realização de RM para o correcto diagnóstico. Alterações inflamatórias no seio cavernoso e/ou da fissura orbital superior são normalmente observadas em imagens de alta resolução com contraste <sup>(8)</sup>. O papel da angiografia convencional ou angio-RM não está bem estabelecido nos pacientes com STH, mas

podem ser adjuvantes no diagnóstico diferencial. De realçar que em alguns casos não se encontram quaisquer alterações imagiológicas <sup>(7)</sup>.

A biópsia da lesão é raramente utilizada no estabelecimento do diagnóstico devido à sua dificuldade técnica. Nas poucas situações em que esta foi realizada, encontrou-se inflamação granulomatosa ou não granulomatosa inespecífica <sup>(7)</sup>.

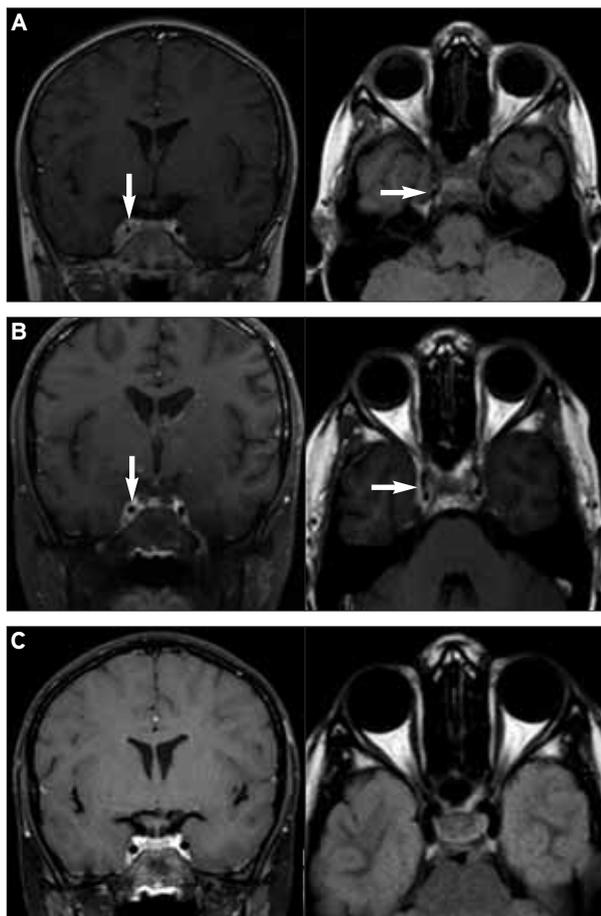
## Caso Clínico

Apresenta-se o caso de uma criança do sexo masculino de 10 anos de idade, previamente saudável, com quadro de cefaleia frontal com três semanas de evolução e diplopia na última semana. Não tinha outra sintomatologia associada, nomeadamente febre, anorexia ou emagrecimento. No exame neurológico apresentava parésia do VI par direito, sem outras alterações. Não existiam antecedentes pessoais ou familiares relevantes, nomeadamente cefaleias ou migraine. A RM mostrou assimetria dos seios cavernosos com o direito ocupado por tecido homogeneamente captante que envolve e desvia medialmente a artéria carótida interna, de provável etiologia neoplásica ou inflamatória (Figura 1A).

A avaliação analítica realizada (hemograma; velocidade de sedimentação; provas de coagulação; estudo da trombofilia; glicemia; ionograma; anticorpos antifosfolípido e anticoagulante lúpico; serologias para vírus Herpes Simplex 1 e 2, Epstein-Barr, Varicela-Zoster, Parvovirus, Citomegalovirus, Vírus da Rubéola e *Toxoplasma gondii* e marcadores tumorais alfafetoproteína, antígeno carcinoembrionário e neuroenolase específica) não mostrou alterações relevantes.

Perante a maior possibilidade de se tratar de um processo inflamatório, não excluindo a hipótese de um linfoma, iniciou corticoterapia sistémica com dexametasona (0,3 mg/kg/dia) durante uma semana e depois prednisolona (2 mg/kg/dia). Após 24 a 48 horas do início do tratamento a cefaleia desapareceu e a parésia do VI par direito melhorou progressivamente. O controlo imagiológico efectuado três semanas depois do início do tratamento revelou melhoria do processo inflamatório (Figura 1B). Completou um mês de terapêutica de manutenção seguida de desmame progressivo durante mais um mês. Repetiu a RM três meses após final do tratamento que não mostrou alterações (Figura 1C).

Um ano após o episódio inicial não surgiram recorrências, encontrando-se assintomático e com exame neurológico normal.



**Figura 1.** Imagens de RM (sequência T1 com gadolínio coronal e axial) que mostram em cima (A) assimetria dos seios cavernosos com o direito ocupado por tecido homogeneamente captante que envolve e desvia a artéria carótida interna; no meio (B) melhoria da alteração de sinal do seio cavernoso direito às três semanas de corticoterapia e em baixo (C) sem alterações de relevo, três meses após final da corticoterapia.

### Discussão

O caso descrito não cumpre todos os critérios da IHS 2004 para a STH por se apresentar com cefaleia e não com dor orbitária. Apesar disso, este diagnóstico foi colocado inicialmente pois estão relatados alguns casos na literatura com cefaleia de localização diversa (frontal, temporoparietal ou hemcraniana) <sup>(9,10)</sup>. A restante apresentação clínica e evolução são típicas da STH: a parésia do VI par surgiu duas semanas depois do início da cefaleia, esta última desapareceu nas primeiras 72 horas de corticoterapia e a oftalmoparésia prolongou-se um pouco mais, o que é também concordante com muitos dados de literatura recente <sup>(8)</sup>.

A OD pode ocorrer em diferentes patologias (Tabela I) sendo mais frequentes as vasculares e neoplásicas. Os aneurismas da artéria carótida interna intracavernosa ou da artéria cerebral posterior são uma causa importante de oftalmoplegia dolorosa unilateral em adultos mas rara em crianças, sendo frequentes a dor intensa periocular, aquando da hemorragia, associada a midríase. As comunicações arteriovenosas entre a artéria carótida e o seio cavernoso podem ser congénitas ou pós-traumáticas e condicionam proptose, aumento da pressão intraocular e

**Tabela I.** Causas de oftalmoplegia dolorosa

Vasculares	Aneurisma da artéria carótida interna intracavernosa
	Aneurisma da artéria cerebral posterior
	Fístula carótido-cavernosa
	Trombose do seio cavernoso
	Neuropatia diabética
Neoplásicas	Tumores primários Meningioma Adenoma pituitário Craniofaringioma Sarcoma Neurofibroma
	Tumores metastáticos Linfoma Mieloma múltiplo Nasofaringe
Infecciosas	Sinusite
	Mucocelo
	Vírus Herpes Zoster
	Mucormicose
	Tuberculose
Inflamatórias	Sífilis
	Sarcoidose
	Granulomatose de Wegener
	Granuloma eosinofílico
	Síndrome de Tolosa-Hunt
Traumáticas	Fractura da base do crânio
Migrainosas	Migraine oftalmoplégica

oftalmoplegia. Nestes casos, a arteriografia carotídea auxilia o diagnóstico. A trombose do seio cavernoso está habitualmente relacionada com a disseminação de uma infecção da boca, nariz ou seios da face, estando associado ao quadro de OD a febre alta. Um grande número de germens pode causar oftalmoplegia dolorosa, realçando-se o papel da sinusite paranasal na disseminação por contiguidade ou por mucocelo do seio esfenoidal. A neuropatia diabética é a causa mais frequente de OD no adulto e pode ser forma de apresentação de diabetes. As neoplasias que envolvem o seio cavernoso ou a fístula orbitária superior requerem especial atenção pois nem a forma de aparecimento nem a evolução clínica são específicas do tipo de lesão. Na migraine oftalmoplégica, o III par craniano é o mais frequentemente afectado e nestes doentes há habitualmente história familiar de migraine <sup>(7,11-13)</sup>. A literatura pediátrica inclui alguns casos clinicamente diagnosticados como STH que apresentaram inicialmente sintomas de outras patologias como meningioma, linfoma, sinusite esfenoidal, tuberculose e migraine oftalmoplégica <sup>(2,14)</sup>.

A STH é um diagnóstico que implica a exclusão de variadas patologias, pelo que requer uma investigação

**Tabela II.** Casos de Síndrome de Tolosa-Hunt descritos em idade pediátrica

Autor (referência)	Pacientes	Idade (anos)	Sexo	Cefaleia/Dor	Pares cranianos envolvidos	Recorrências
Terrence <i>et al</i> 1973 (16)	1	3,5	M	Retro-orbitária	III	1
	2	8	F	Retro-orbitária	III	1
Rapin <i>et al</i> 1987 (17)	1	10	F	Orbitária	III	0
Del Toro <i>et al</i> 2001 (18)	1	10	F	Retro-orbitária	III	0
Kóbor <i>et al</i> 2004 (19)	1	12	F	Retro-orbitária	VI	0
Yeung <i>et al</i> 2004 (10)	1	9	M	Frontal e orbitária	III e IV	0
Kim <i>et al</i> 2006 (20)	1	11	F	Temporal e retro-orbitária	III	3
Orssaud <i>et al</i> 2007 (21)	1	14	F	Supra-orbitária	III	0
Zanus <i>et al</i> 2009 (2)	1	8	F	Supra-orbitária	III e IV	0

M: masculino, F: feminino

alargada<sup>(7,11,13)</sup>. No caso apresentado não foi realizada punção lombar para avaliação do LCR pois a melhoria clínica sob corticoterapia foi evidente.

Apesar dos achados de RM serem pouco específicos é fundamental a sua realização, pois é a técnica de neuroimagem mais sensível para a detecção de lesões que envolvam o seio cavernoso<sup>(7,11)</sup>. A RM tridimensional permite melhor definição de lesões no seio cavernoso, mas ainda não é utilizada rotineiramente<sup>(3)</sup>.

O tratamento consiste na corticoterapia sistémica, sendo a prednisolona a mais utilizada na dose de 1 mg/kg/dia e num total de três meses<sup>(9,15)</sup>. Habitualmente é evidente a melhoria clínica com os corticóides mas podem ocorrer remissões espontâneas. Sugere-se no entanto precaução pois respostas favoráveis à corticoterapia também ocorrem numa fase inicial de algumas neoplasias, pelo que é necessária vigilância clínica apertada no início e no desmame do tratamento com corticóides<sup>(7)</sup>. Em casos refractários à terapêutica com corticóides, a utilização de drogas imunossupressoras (metotrexato ou azatioprina) pode trazer algum benefício<sup>(9)</sup>.

Desde os dois primeiros casos descritos em crianças por Terrence e Samaha em 1973<sup>(16)</sup>, poucos casos relatados na literatura pediátrica cumprem totalmente os critérios da IHS 2004, pois é uma patologia invulgar antes dos 20 anos<sup>(2)</sup>. Na tabela II estão descritos casos de STH relatados em idade pediátrica<sup>(2,10,16-21)</sup>.

Por ser uma patologia rara, não existe um protocolo de tratamento e vigilância destas crianças<sup>(2)</sup>. Cada caso diagnosticado ajuda à compreensão desta patologia em idade pediátrica que poderá apresentar especificidades em relação à STH da idade adulta. ■

**Bibliografia**

- Smith JL, Taxdal DS. Painful ophthalmoplegia. The Tolosa-Hunt syndrome. *Am J Ophthalmol* 1966; 61: 1466-72.
- Zanus C, Furlan C, Costa P, Cosentini D, Carozzi M. The Tolosa-Hunt syndrome in children: a case report. *Cephalalgia* 2009; 29: 1232-37.
- Emedicine. URL: <http://emedicine.medscape.com> [17.9.2010].

- Tolosa E. Periarteritic lesions of the carotid siphon with the clinical features of a carotid infraclinoidal aneurysm. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1954; 17: 300-2.
- Hunt WE, Neagher JN, LeFever HE, Zeman W. Painful ophthalmoplegia. Its correlation to indolent inflammation of the cavernous sinus. *Neurology* 1961; 11: 56-62.
- Headache Classification Subcommittee of the International Headache Society. The International Classification of Headache Disorders ICHD-II. *Cephalalgia* 2004; 24 (Suppl. 1): 131.
- Kline LB, Hoyt WF. The Tolosa-Hunt syndrome. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2001; 71: 577-82.
- Colnaghi S, Versino M, Marchioni E *et al*. ICHD-II diagnostic criteria for Tolosa-Hunt syndrome in idiopathic inflammatory syndromes of the orbit and/or the cavernous sinus. *Cephalalgia* 2008; 28: 577-84.
- Monzillo PH, Saab VM, Protti GG, Costa AG, Sanvito WL. Síndrome de Tolosa-Hunt. Análise de seis casos. *Arq Neuropsiquiatr* 2005; 63: 648-51.
- Yeung MC, Kwong KL, Wong YC, Wong SN. Paediatric Tolosa-Hunt syndrome. *J Paediatr Child Health* 2004; 40(7):410-3.
- Jiménez-Caballero PE, Florensa J, Marsal-Alonso C, Álvarez-Tejerina A. Síndrome de Tolosa-Hunt de repetición con neuroimagen normal. Descripción de tres casos. *Rev Neurol* 2005; 41: 30-3.
- Mora-de-Oñate J, Pascual-Pérez-Alfaro R, Izquierdo-Vázquez C, González-Ruiz M, Aguirrebeña-Olmos A, Díez-Villalba R. Oftalmoplejía dolorosa (pseudotumor y síndrome de Tolosa-Hunt). *Arch Soc Esp Ophthalmol* 2007; 82: 509-12.
- Fenichel GM. Clinical pediatric neurology - A signs and symptoms approach. In Chapter 15- Disorders of ocular motility. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2005. p 302-9.
- Orssaud C, Roche O, Dirani H, Allali J, Dufier JL. Painful ophthalmoplegia in children: Tolosa-Hunt syndrome or ophthalmoplegic migraine? *Arch Pediatr* 2007; 14(8): 996-9.
- Mendez JA, Arias CR, Sanchez D *et al*. Painful ophthalmoplegia of the left eye in a 19-year-old female with an emphasis in Tolosa-Hunt syndrome: a case report. *Cases Journal* 2009; 2: 8271-3.
- Terrence CF, Samaha FJ. The Tolosa-Hunt syndrome (painful ophthalmoplegia in children). *Develop Med Child Neurol* 1973; 15: 506-9.
- Rapin F, Echenne B. Tolosa-Hunt painful ophthalmoplegia. Apropos of a case in a 10-year-old girl. *Arch Fr Pediatr* 1987; 44(4): 299-301.
- Del Toro M, Macaya A, Vasquez E, Roing M. Painful ophthalmoplegia with carotid stenosis in a child. *Pediatr Neurol* 2001; 24: 317-19.
- Kóbor J, Voros E, Deak A. Magnetic resonance imaging in Tolosa-Hunt syndrome. *Eur J Pediatr* 2004; 163(12): 753-4.
- Kim DG, Kim YO, Woo YJ. A case of Tolosa-Hunt syndrome. *Kor J Pediatr* 2006; 49: 696-9.
- Orssaud C, Roche O, El Dirani H, Allali J, Dufier JL. Painful ophthalmoplegia in children: Tolosa-Hunt syndrome or ophthalmoplegic migraine? *Arch Pediatr* 2007; 14(8): 996-9.

**Correspondência:**

Cristina Pereira  
 Serviço de Neuropediatria  
 Centro de Desenvolvimento da Criança  
 Hospital Pediátrico de Coimbra, Portugal  
[pereira.cristina@sapo.pt](mailto:pereira.cristina@sapo.pt)

## The first Portuguese patient with distal myopathy caused by a homozygous mutation in the titin gene

### Miopatia distal num doente português causada por uma mutação homozigótica no gene da proteína titina

Luis Negrão<sup>1</sup>, Bjarne Udd<sup>2</sup>, Anabela Matos<sup>1</sup>, Olinda Rebelo<sup>1</sup>, Argemiro Geraldo<sup>1</sup>, Cristina Marques<sup>3</sup>

1-Neuromuscular Outpatient Clinic, Neurology Department, University Hospital de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Neurology Department, Vasa Central Hospital, Vasa, Finland; 3-Imagiology Department, University Hospital de Coimbra, Coimbra, Portugal

#### Introduction

The first mutations in the titin gene (*TTN* gene) were first identified in Finland. They are responsible for two main phenotypes: the limb-girdle muscular dystrophy phenotype transmitted in a recessive mode and the distal myopathy phenotype transmitted in a dominant mode.

We report the first Portuguese patient with clinical signs of distal myopathy caused by a homozygous mutation in the *TTN* gene.

#### Case Report

The patient is a 25 year old Caucasian female, the only child of a first degree consanguineous couple. At the age of 22, she started to complain of weakness in the lower limbs. On examination, the patient had atrophy of the tibialis anterior muscles and bilateral weakness of the tibialis anterior (1/5 MRC) and peronei muscles (4/5 MRC). She walked with a bilateral steppage gait. The Achilles tendon reflexes were abolished and the Achilles tendons were slightly shortened. The Gower's maneuver was negative. The CK value was elevated (639 U/L; normal < 180 U/L). EMG of the tibialis anterior and peroneus longus muscles showed a myopathic pattern. Muscle MRI of the legs revealed a marked and symmetrical atrophy and fat infiltration of the legs' anterolateral compartment muscles and of the soleus muscles. Histological examination of the left deltoid muscle showed signs of myopathic lesion of moderate degree. Molecular study identified the homozygous mutation c.100185delA (p.Lys33395AsnfsXp9) in exon 363 of the *TTN* gene.

#### Conclusion

This is the first Portuguese patient with muscle disease caused by a *TTN* gene mutation. It is also the first time a homozygous *TTN* gene mutation is identified outside Finland and is not associated with the rarer limb-girdle phenotype.

**Key words:** Titin; Distal myopathy; *TTN* gene; Tibial muscular dystrophy; Portuguese patient

#### Introdução

As primeiras mutações no gene da titina (gene *TTN*) foram identificadas na Finlândia. São responsáveis pelos fenótipos distrofia muscular das cinturas, transmitido de modo autossómico recessivo e miopatia distal, transmitido de modo autossómico dominante.

Apresentamos um doente com miopatia distal causada por uma mutação homozigótica no gene *TTN*. É a primeira vez que é identificada na população portuguesa uma mutação no gene *TTN*.

#### Caso Clínico

O doente é uma mulher de raça caucasiana, de 25 anos de idade, filha de um casal consanguíneo em primeiro grau. Aos 22 anos de idade, iniciou queixas de fraqueza muscular nos membros inferiores, lentamente progressiva. O exame neurológico revelava atrofia dos músculos tibial anterior e fraqueza muscular simétrica dos músculos tibial anterior (1/5 MRC) e peroneais (4/5 MRC). A marcha desenvolvia-se com pé pendente bilateral. Os reflexos aquilianos estavam abolidos e o tendão de Aquiles apresentava retracção ligeira bilateral. A manobra de Gowers era negativa. O valor de CK estava elevado, o EMG dos músculos tibial anterior e longo peroneal evidenciava sinais de lesão da fibra muscular e a RMN das pernas mostrava marcada atrofia e infiltração gordurosa, relativamente simétrica, dos músculos do compartimento antero-lateral das pernas e dos músculos solhar. O estudo histológico do músculo deltoide esquerdo revelou sinais de lesão mio-pática em grau ligeiro a moderado. O estudo molecular identificou a mutação homozigótica c.100185delA (p.Lys33395AsnfsXp9) no exão 363 no gene *TTN*.

#### Conclusão

É o primeiro doente português diagnosticado com doença muscular causada por uma mutação no gene da proteína titina. Salienta-se também o facto de ser a primeira vez que uma mutação homozigótica no gene da titina é identificada fora da Finlândia e que não está associada ao fenótipo mais raro de distrofia muscular das cinturas.

**Palavras-Chave:** Titina; Miopatia distal; gene *TTN*; Distrofia muscular tibial; Doente português

## Introduction

Distal myopathies are a group of rare hereditary muscle diseases which can be classified in terms of age of onset, pattern of muscle involvement, histopathological findings and mode of inheritance. As the different protein products and gene mutations associated with distal myopathies become better defined, probably they will form the basis of a future classification.

Some distal myopathies have a high incidence in the countries where they were first diagnosed, like Welander distal myopathy in Sweden <sup>(1)</sup> and Tibial muscular dystrophy (TMD) in Finland <sup>(2,3)</sup>. Considering the last disease, it is caused by a mutation in the gene which codes the giant sarcomeric protein titin (*TTN* gene) <sup>(4)</sup>. The classical phenotype of the disease (TMD), transmitted in a dominant form, usually begins in the fourth decade of life with slowly progressive weakness in the ankle dorsiflexion. Some Finnish patients with *TTN* gene mutations have been reported with progressive weakness in a limb-girdle distribution, beginning in the first to third decade and transmitted in a recessive mode. Isolated families without Finnish ancestry have been recently diagnosed in France <sup>(5)</sup>, Italy <sup>(6)</sup>, Spain <sup>(7)</sup> and Belgium <sup>(8)</sup> with the classical phenotype.

Here we report a female patient with clinical signs of Tibial muscular dystrophy and a homozygous mutation in the *TTN* gene. This is the first report of *TTN* gene mutation in the Portuguese population.

## Case Report

The patient is a 25 year old Caucasian female, the only child of a first degree consanguineous couple. She had normal motor milestones in infancy and she finished with success her high school studies. There was no history of neuromuscular disease in the family and neurological examination of the parents was normal. At the age of 22, she started to complain of weakness in the lower limbs, with progressive difficulty in running and walking with frequent tripping. The muscle weakness was very slowly progressive but with retained ability of walking without support. On examination, the patient had atrophy of the tibialis anterior muscles and bilateral weakness of the tibialis anterior (1/5 MRC) and peronei muscles (4/5 MRC) (Figure 1). The intrinsic foot muscles, the muscles of the thighs and pelvic girdle in the lower limbs and the muscles in the upper limbs, neck and face were of normal appearance and strength. She could not walk on heels but could stand up on her tiptoes and rise from a chair without support. The Achilles tendon reflexes were abolished and the Achilles tendons were slightly shortened. The Gowers'

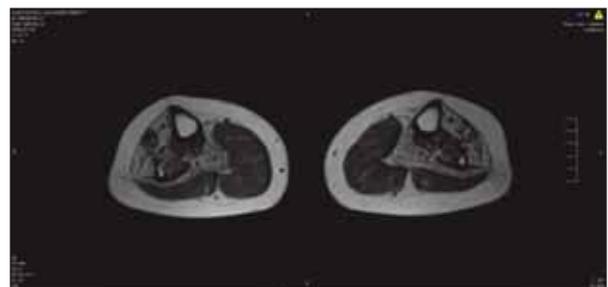


**Figure 1.** Bilateral foot drop with tibial anterior muscle atrophy

maneuver was negative. There were no spine or foot deformities; myotonia and fasciculations were not observed. There was no history of myoglobinuria, myalgias or painful cramps. Sensory examination was normal and there were no signs of cardiac or respiratory dysfunction.

## Ancillary Investigations

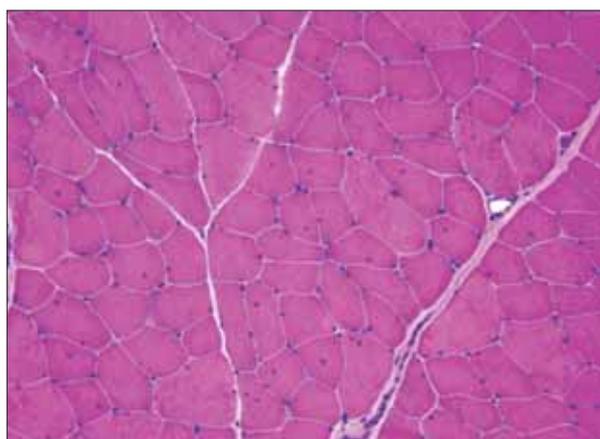
The CK value was elevated (639 U/L; normal < 180 U/L). EMG of the tibialis anterior and peroneus longus muscles showed a myopathic pattern, with increased spontaneous activity in the form of positive sharp waves and fibrillation potentials and the motor unit potentials were polyphasic, of short duration and low amplitude. The muscle recruitment pattern was reduced, significantly at the tibialis anterior muscles. EMG of the vastus medialis and medial gastrocnemius muscles was normal bilaterally. Motor peroneal nerve conduction studies and sural sensory nerve action potentials were bilaterally normal. CT scan of the lumbosacral levels L2 to S1 showed a slight diffuse protrusion of the L4-L5 disc without contacting the L5 roots and at the L5-S1 level a postero-medial discal protrusion without invading the S1 lateral recesses bilaterally. ECG, EcoC, chest X-ray and ventilatory parameters, including forced vital capacity, were normal. Muscle MRI of the legs showed a marked and symmetrical atrophy and fat infiltration of the muscles of the legs' anterolateral compartment (inclu-



**Figure 2.** Muscle MRI of the legs (T1 weighted images). Marked atrophy and fat infiltration of the muscles of the legs' anterolateral compartment, soleus muscles and of the left extensor digitorum muscle.

ding the left extensor digitorum longus muscle) and of the soleus muscles (Figure 2).

Histological examination of the left deltoid muscle (Figure 3): the biopsy fragments were prepared for histological and histochemical routine studies and immunohistochemistry according to a methodology previously described<sup>(9)</sup>. There was increased variability of the fiber diameter with atrophy and hypertrophy. The atrophic fibers



**Figure 3.** H-E (X200) Fiber type variability (atrophy and hypertrophy) and central nuclei.

were round, dispersed in the fascicles and belonged to type 1 fibers. Internal nuclei were increased. The internal structure of the fibers was preserved and the fibers differentiated normally in their different types. Muscle fiber necrosis and basophilic fibers were absent and there was no increased connective tissue, inflammatory infiltrates or vascular lesions. No rimmed vacuoles were identified. Immunohistochemical study showed normal localization of dystrophin (*Dys1*, *Dys2* and *Dys3*), sarcoglycans ( $\alpha$ ,  $\beta$ ,  $\delta$ ,  $\gamma$ ), dysferlin, merosin and  $\beta$ -dystroglycan.

Molecular studies were performed at Centro de Genética Clínica, Porto, by PCR on DNA extracted from blood sample of the patient, with amplification and direct sequencing of the two last exons 362-363 (Mex5-Mex6), including the adjacent intronic regions of the *TTN* gene (reference of the sequencing: NM\_133378, isoform N2-A being A at the position 1 of the initial ATG). The homozygous mutation c.100185delA (p.Lys33395AsnfsXp9) was detected in exon 363 of the *TTN* gene. This mutation causes a premature stop codon, which can be responsible for a truncated protein or a reduced expression of the mRNA of the *TTN* gene.

### Conclusion

In 1991, Udd et al.<sup>(2)</sup> described several patients from a multigenerational Finnish family, highly consanguineous, having a benign form of distal myopathy of adult onset with an autosomal dominant mode of transmission (Tibial muscular dystrophy-TMD). In the same family, a small group of patients was identified in which the muscle weakness began in the first to the third decade of life, had a predominant limb-girdle distribution, was rapidly progressive and transmitted in a recessive mode (adopted as LGMD2J at the European Neuromuscular Center LGMD Consortium)<sup>(10)</sup>.

In subsequent years, more patients and families were identified in Finland, mainly with TMD, and in some European countries isolated families were diagnosed with TMD<sup>(5-8)</sup>. The muscle disease was mapped to chromosome 2q13<sup>(11)</sup> and the gene responsible was identified<sup>(4)</sup>. Its protein product, titin, is a giant structural protein of the sarcomere, spanning from the Z-disc to the M-line in sarcomeres of striated muscle. It participates in myofibrillogenesis.

**Table 1.** Titin mutations identified outside Finland, associated phenotypes, heredity and age of onset of clinical symptoms.

Country	Location of the mutation	Consequences on protein level	Heredity	Phenotype	Age of onset of symptoms (proband)
French A	Exon 363 g.293356T>C	p.L33388P	AD	TMD	49 years
Belgian	Exon 363 g.2933329T>A	p.I33379 N	AD	TMD	52 years
Spanish	Exon 363 g.293378delA	p.K33395NfsX9	AD	TMD	40 years (one family) 50 years (one family)
French B	Exon 363 g.293379C>T	p.Q33396 > X	AD	TMD	31 years
French C	Exon 362 g.292998delT	p.S33315QfsX10	AD	TMD	40 years
Italian	Exon 363 g.293326A>C	p.H33378P	AD	TMD	60 years
Portuguese	Exon 363 c.100185delA	p.K33395NfsX9	AR	TMD	22 years

AD: autosomal dominant, AR: autosomal recessive, TMD: Tibial muscular dystrophy

nesis, serves as a structural scaffold, provides the contracting sarcomere with elasticity, and has sensory and signaling functions<sup>(12-14)</sup>. Mutations causing disease have been identified in the last two domains of titin, the last Ig-like M10 domain and the second last serine rich unique sequence region is7. These domains are encoded by the last (Mex6) and second last (Mex5) exons of the gene. The founder mutation in Finnish patients, FINmaj, is a complex in-frame del/ins of 11 consecutive base pairs exchanging four amino acids in M10.

In the Finnish patients both phenotypes are caused by the same mutation and it is not yet known why the same mutation causes different phenotypes. In TMD a dominant effect with marked selectivity of muscle involvement is shown, but the mechanism of the dominant effect is not fully understood. In the LGMD phenotype, an accepted explanation is a loss of function mechanisms including secondary CAPN3 deficiency. This loss of function is mediated by either a profound conformational change or cleavage of a larger part of C-terminal titin, causing disrupted interactions between titin and its ligands<sup>(15)</sup>.

The *TTN* gene mutation found in our patient had been previously identified in two unrelated Spanish families<sup>(7)</sup>. The mode of transmission was dominant and the members affected from both families had the classical TMD phenotype.

In Europe all the families diagnosed with mutations in the *TTN* gene had the TMD phenotype (Table I). In Finland the TMD phenotype caused by a homozygous mutation in the *TTN* gene was never reported. The unique association of a homozygous *TTN* gene mutation and TMD phenotype as identified in our patient, places new challenges in the understanding of the molecular pathomechanisms underlying and causing the different phenotypes, which we will try to study in the future. ■

## References

1. Welander L. Myopathia distalis tarda hereditaria. Acta Med Scand 1951;141:1-124.
2. Udd B, Kaariainen H, Somer H. Muscular dystrophy with separate phenotypes in a large family. Muscle Nerve 1991;14:1050-1058.
3. Udd B, Partanen J, Halonen P, Falck B, et al. Tibial muscular dystrophy. Late adult-onset myopathy in 66 Finnish patients. Arch Neurol 1993;50:604-608.
4. Hackman P, Vihola A, Haravuori H, et al. Tibial muscular dystrophy is a titinopathy caused by mutations in *TTN*, the gene encoding the giant skeletal-muscle protein titin. Am J Hum Genet 2002;71:492-500.
5. de Zeze J, Udd B, Haravuori B, et al. The first European family with tibial muscular dystrophy outside the Finnish population. Neurology 1998;51:1746-1748.
6. Pollazon M, Suominen T, Penttilä S, et al. The first Italian family with tibial muscular dystrophy caused by a novel titin mutation. J Neurol 2010;275:575-579.
7. Hackman P, Marchand S, Sarparanta J, et al. Truncating mutations in C-terminal titin may cause more severe tibial muscular dystrophy (TMD). Neuromuscul Disord 2008;18:922-928.
8. Van den Bergh P, Bouquiaux O, Verellen C, et al. Tibial muscular dystrophy in a Belgian family. Ann Neurol 2003;54:248-51.
9. Negrão L, Matos A, Rebelo O, et al. Limb-girdle muscular dystrophy in a Portuguese patient caused by a mutation in the telethonin gene: case report. Sinapse 2010;10:9-12.
10. Bushby KMD, Beckmann JS. The 105<sup>th</sup> ENMC Workshop: pathogenesis in the non-sarcoglycan limb-girdle muscular dystrophies, Naarden, April 12-14, 2002. Neuromuscul Disord 2003;13:80-90.
11. Haravuori H, Makela-Bengs P, Udd B, et al. Assignment of the tibial muscular dystrophy locus to chromosome 2q31. Am J Hum Genet 1998;62:620-626.
12. Bang MI, Centner T, Fornoff F, et al. The complete gene sequence of titin, expression of an unusual 700 kDa-titin isoform and its interaction with obscurin identify a novel Z-line to I-band linking system. Circ Res 2001;89:1065-72.
13. Kolmerer B, Olivieri N, Witt CC, et al. Genomic organization of M line titin and its tissue-specific expression in two distinct isoforms. J Mol Biol 1996;256:556-63.
14. Gautel M, Mues A, Young P, et al. Control of sarcomeric assembly: the flow of information on titin. Rev Phys Biochem Pharmacol 1999;138:97-137.
15. Udd B, Vihola A, Sarparanta J, et al. Titinopathies and extension of the M-line mutation phenotype beyond distal myopathy and LGMD2J. Neurology 2005;64:636-42.

## Corresponding author:

Luis Negrão  
Neuromuscular Outpatient Clinic, Neurology Department,  
University Hospital of Coimbra, Medical Doctor,  
Graduate in Neurophysiology,  
Praceta Mota Pinto, 3000 COIMBRA, Portugal  
luisngraoster@gmail.com

## Diagnostic value of Electroencephalography in the Pediatric Emergency Department

### Valor diagnóstico do Electroencefalograma no Serviço de Urgência

Silvia Batalha<sup>1</sup>, Ana Isabel Dias<sup>2</sup>

1-Pediatric Department, Santo André Hospital, EPE, Leiria; 2-Pediatric Neurology Department, Dona Estefânia Hospital, CHLC

#### Introduction

The electroencephalogram (EEG) is the gold standard technique for the diagnosis of epilepsy. The use of EEG in the emergency department usually requires great effort by the neurophysiology technicians and physicians. According to some international studies, this effort is justifiable given the rate of new diagnoses of epilepsy. With this study we propose to assess the diagnostic utility of EEG in the Pediatric Emergency Department (PED) at our institution.

#### Materials and methods

Were reviewed all the EEGs and clinical records of children evaluated in the PED over a nine months period (January to September 2009), with analysis of demographic data, clinical presentation, EEG findings and follow-up.

#### Results

During this period, 1192 EEGs were done in the Neurophysiology Laboratory, 118 of which (9.8%) were from the Emergency Department. Children's ages ranged from 1 month to 19 years, with an average age of 6 years. The reasons for ordering the emergency EEGs were: suspected seizure (n=106), altered mental status (n=9) and acute ataxia (n=3). The EEG showed anomalous brain activity in 38 (32%) children, 26 of which were new cases of epilepsy. Sixty one percent of the children observed in PED were followed-up in the Neuropaediatric Clinic.

#### Conclusion

EEG seems to be a useful diagnostic tool in an Emergency setting, since it allowed to identify anomalous brain electrical activity in 1/3 of the children examined. Therefore, the EEG should always be considered in children with new onset seizures and/or unexplained altered mental states.

**Keywords:** Children, Emergency Department, Electroencephalography, Epilepsy, Non-epileptic paroxysms.

#### Introdução

O electroencefalograma (EEG) é o exame de eleição para diagnóstico de epilepsia. Dadas as características técnicas deste exame o seu pedido no Serviço de Urgência (SU) obriga geralmente a um esforço acrescido por parte dos técnicos de Neurofisiologia e do Neurofisiologista. De acordo com alguns estudos publicados, este esforço parece justificar-se pois o número de diagnósticos “de novo” de epilepsia é significativo.

Com este estudo pretendemos avaliar a utilidade diagnóstica do EEG no SU Pediátrico.

#### Materiais e métodos

Revisão casuística dos EEGs e registos clínicos das crianças avaliadas no SU Pediátrico ao longo de 9 meses (Janeiro-Setembro 2009), com análise de dados demográficos, manifestações clínicas, registos de EEG e seguimento.

#### Resultados

No período estudado foram realizados 1192 EEGs no Laboratório de Neurofisiologia, dos quais 118 (9.8% do total) foram pedidos pelo SU. O exame foi realizado em doentes com idade compreendida entre 1 mês e 19 anos, com média de 6 anos. Os motivos para o pedido do EEG foram: suspeita de crise epiléptica (n=106), alteração do estado consciência (n=9) e ataxia aguda (n=3). Apresentavam anomalias no EEG 38 (32%) crianças, 26 das quais correspondiam a novos casos de epilepsia. Foram orientadas para a consulta de Neuropediatria 61% das crianças observadas no SU.

#### Conclusão

O EEG é um exame auxiliar de diagnóstico útil em contexto de Urgência Pediátrica, tendo permitido neste estudo a identificação de anomalias em 1/3 das crianças examinadas. Deve ser considerado o seu pedido em crianças que recorrem ao SU por “convulsões *de novo*” e/ou alterações do estado consciência inexplicáveis.

**Palavras-chave:** Criança, Electroencefalograma, Epilepsia, Paroxismos não epilépticos, Serviço de Urgência.

## Introduction

The diagnostic evaluation of children with transient loss of consciousness, altered mental status, or abnormal motor activity frequently includes an emergency electroencephalogram (EEG) to search for epileptic activity. Children with seizures commonly present to the Pediatric Emergency Department (PED), and EEG is useful not only to establish the diagnosis of epilepsy but also to recognize non-convulsive seizures and encephalopathies.

The Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology found that there was sufficient evidence that an EEG done after a first nonfebrile seizure can be useful in differentiating a seizure from other events, in predicting the risk of recurrence, and can provide information on the child's long-term prognosis. The subcommittee further states that the EEG may influence the need for subsequent neuroimaging studies as well as counseling regarding management of the child. The Subcommittee therefore recommended that an EEG must be done as part of the neurodiagnostic evaluation of a child with an apparent first unprovoked seizure, although it does not influence the decision regarding treatment after a first seizure<sup>(1)</sup>. Nevertheless, some authors argue that emergency EEG for the diagnosis of epilepsy is of no value in the PED because the diagnosis of epilepsy is mainly clinical, medication is not started after the first seizure in most cases, and diagnosis would be established on follow-up<sup>(2)</sup>.

Data on the use of emergency EEGs in a Paediatric Hospital is lacking. One of the few studies performed in this area comes from Alehan *et al.*, who retrospectively assessed the role of emergency EEGs in the PED over a two year period and considered it useful<sup>(3)</sup>.

The increased burden on staff and considerable economic cost has excluded the routine use of the EEG in the PED from many institutions. Since we have been doing emergency EEGs at our institution, we set out to retrospectively assess the role of EEG as a diagnostic tool in the PED.

## Materials and methods

We performed a retrospective analysis of all EEGs and respective clinical records done in the PED between January and September 2009, with a consecutive inclusion of patients. All emergency EEGs were requested by the Pediatric Neurologist who evaluated the child in the PED. Scalp electrodes were placed according to the International 10-20 system and the EEGs were recorded on a 32 channels digital EEG equipment during at least 30 minutes. Whenever possible, hyperventilation, light stimulation and sleep recording were performed. Six outpatient video-EEGs were made on a 32 channels digital EEG

equipment during at least 24 hours. All EEGs were read by a neurophysiologist or a pediatric neurologist with experience on electroencephalography.

The intercritical EEGs and the first follow up consultation were made within 1 month after the observation in the PED.

Data analysis was performed using SPSS (Statistical Package for the Social Sciences) version 17.0. The statistical tests used were the Chi-square and Fisher's test, to evaluate the independence of two variables: seizures suspicion and diagnosis of epilepsy. The decision rule for these tests was based on a significance level of 5% ( $p < 0.05$ ).

## Results

During this nine month period, 1192 EEGs were performed at our neurophysiology laboratory: 1074 were routine and 118 (9.8%) were emergency studies (including 6 outpatient video-EEGs), all requested by the on-call Pediatric Neurologist. Were performed in average 13 EEGs per month, with a peak in January ( $n=19$ ), March ( $n=25$ ) and July ( $n=17$ ).

The study included patients aged between 1 month and 19 years with an average age of 6 years and a median of 5 years. Sixteen children had a personal history of neurological disease (Table I), and 14 of them had previous follow-up in our Neuropaediatric clinic.

**Table I.** Children with previous neurological disease

Previous neurological Disease	n
Epilepsy	7
Cerebral palsy	2
Encephalitis	1
Schizencephaly	1
Hydrocephalus (with shunt)	1
Congenital CMV infection	1
PANDAS	1
Angelman syndrome	1
Infantile spasms	1
<b>Total</b>	<b>16</b>

CMV: (Cytomegalovirus ); PANDAS: (pediatric autoimmune neuropsychiatric disorders associated with streptococcal infections)

The reasons for ordering the 118 emergency EEGs were: suspected seizure ( $n=106$ ), altered mental status ( $n=9$ ) and acute ataxia ( $n=3$ ). The EEG activity was abnormal in 38 (32%) children, with 76% of them aged less than 10 years. Findings in this exam are described in Table II. In 34 cases the anomalous activity was suggestive of epilepsy, in 2 suggestive of encephalitis, 1 showed slowing due to phenobarbital intoxication and the last one showed slowing due to an ischemic stroke scar (child with CMV congenital infection).

**Tabela II.** EEG findings

EEG Findings	n
<b>Normal</b>	80
<b>Abnormal</b>	38
Focal spikes	20
Focal spikes and slow waves	2
Generalized spike/wave	7
Focal slowing	5
Slow background activity	4
<b>Total</b>	118

Based on clinical and EEG data, the diagnosis of epilepsy was confirmed in 34 of the 106 children with suspected seizures ( $p>0.05$ ), corresponding to 26 new cases with a previous diagnosis of epilepsy from the Neuropaediatric clinic (Table III).

**Tabela III.** Diagnoses of children with epilepsy confirmed by the EEG

New cases of epilepsy	n	Decompensated epilepsy	n
Benign rolandic epilepsy	6	Benign rolandic epilepsy	2
Infantile spasms	2	Absence epilepsy	1
Occipital benign epilepsy	1	Infantile spasms	1
Absence seizures	1	Primary generalized epilepsy	1
Primary generalized epilepsy	2	Unclassified epilepsy*	3
Juvenile myoclonic epilepsy	1	-----	---
Unclassified epilepsy*	13	-----	---
<b>Total</b>	<b>26</b>	<b>Total</b>	<b>8</b>

\* The clinical features/records and EEG don't allow a classification of epilepsy

The diagnosis of the 9 patients whose EEGs were done due to altered mental status were: encephalitis (n=2), seizures (n=2), intoxication with phenobarbital (n=1), and without neurological disease (n=4).

Of the 3 EEGs performed due to acute ataxia, 2 were normal and 1 showed a pattern suggestive of encephalitis.

Overall, 4 cases of encephalitis were identified, 2 presented with altered mental status, 1 with acute ataxia and another with seizures, but the EEG was abnormal in only two of them.

Seventy-two children (61%) observed in the PED were referenced to our neuropaediatric clinic for follow-up: 28 with new complaints and an abnormal EEG pattern, 12

**Tabela IV.** Diagnosis of children referenced to follow-up in Neuropaediatric clinic

Children with new complaints and anomalous EEG pattern (n=28)	
6	Benign rolandic epilepsy
2	Infantile spasms
1	Occipital benign epilepsy
1	Absence epilepsy
2	Primary generalized epilepsy
1	Juvenile myoclonic epilepsy
13	Unclassified epilepsy*
2	Encephalitis
Children with previous follow-up in Neuropaediatric clinic (n=12)	
2	Benign rolandic epilepsy
1	Infantile spasms
1	Absence seizures
1	Primary generalized epilepsy
3	Unclassified epilepsy*
1	Phenobarbital intoxication
1	Cytomegalovirus congenital infection (leucodistrophy)
1	Crying spasm or epilepsy (diagnostic uncertainty)
1	Suspected epilepsy (diagnostic uncertainty)
Children with new significant complaints and normal EEG pattern - more frequent and relevant diagnoses (n=20/32)	
4	Complex febrile seizures
4	Primary generalized epilepsy
5	Epilepsy suspicion (diagnostic uncertainty)
2	Partial epilepsy
2	Encephalitis
2	Benign paroxysmal vertigo
1	Migraine

\* The clinical features/records and EEG don't allow a classification of epilepsy

already followed-up in this clinic and 32 with new significant medical complaints but whose EEGs were normal. According to medical records of follow-up consultations the diagnosis of these children are described in table IV.

**Discussion/Conclusion**

The EEG is useful in the diagnosis of various neurological diseases, where epilepsy occupies a privileged position since it is caused by electrical brain discharges detectable by scalp electrodes. EEG (especially if critical, whenever possible) is therefore the gold standard method for the evaluation of patients with suspected seizures. It is particularly important in the evaluation of children because their behavior is often mistaken for seizure activity and it will help in the differential diagnosis of epileptic and non-epileptic events (syncope, cardiac arrhythmias, sleep disorders and psychiatric disorders, among

others). Suspicion of an epileptic seizure was the main reason for requesting an emergency EEG in our PED (90% of cases) and epilepsy was diagnosed in 32% of patients (34/106). In Varela *et al.* study the EEG was ordered to rule out epilepsy in 60.2% of cases and the diagnosis was made in 10.7% of patients <sup>(4)</sup>.

The main advantage of performing **emergency EEGs** is that it allows for an early diagnosis, guides therapeutic measures, and may exclude other diseases. Obtaining information about the epileptic or non epileptic nature of the event is useful in avoiding further expensive investigations, hospitalizations and unnecessary treatments. <sup>(5)</sup> In our study we were able to identify 26 new cases of epilepsy, 8 cases of decompensated epilepsy, two cases of encephalitis and one case of altered mental status caused by phenobarbital intoxication - it was helpful in the diagnosis of 32% (38/118) of all cases investigated. Moreover, a normal EEG was useful in excluding the diagnosis of epilepsy. Doubtful cases were referred for Neuropaediatric clinic. Alehan *et al.* retrospectively assessed the role of emergency EEGs in the pediatric emergency room over two years and found that the EEG directly contributed to the diagnosis in 84% of all referrals. <sup>(3)</sup> We had a much lower rate of diagnosis based on emergency EEGs and in the future we may have to be more judicious on the request of this exam in the PED.

There are other advantages for using EEG in the emergency department. King *et al.* showed that an EEG within 24 hours of first seizure was more useful in the diagnosis of epileptiform abnormalities than later EEG (51% vs. 34%). <sup>(6)</sup> Several studies also indicate that the EEG is the most helpful predictor for the recurrence of seizures. Alehan *et al.* have shown that the recurrence risk for a first seizure was much higher in patients with an abnormal EEG (80 vs. 31%). That clearly indicates that emergency EEG is important in predicting outcome and helpful in discussing prognosis with patients and their families <sup>(3)</sup>.

The EEG is also useful in evaluating patients with altered states of consciousness. This clinical condition is a non specific manifestation of brain dysfunction with many possible causes, including nonconvulsive status epilepticus or encephalitis. In our study no patients with nonconvulsive status epilepticus were identified, but four had encephalitis. In the latter, two had a normal EEG which can perhaps be explained by a sensitivity of 65-100% for this diagnosis. <sup>(7)</sup> Usually this condition manifests by focal or diffuse background activity in the EEG.

**Video-electroencephalographic monitoring** enables correlation between behavioral and EEG data, being very useful in the distinction of epileptic and pseudoepileptic

seizures <sup>(8)</sup>, however because it requires prolonged hospitalization, it may be stressful to the child and more expensive. <sup>(5)</sup> Children benefit most from this technique given the peculiarity of epileptic seizures in childhood and their inability to describe subjective phenomena. <sup>(9)</sup> Chen *et al.* demonstrated that video-EEG monitoring has a high diagnostic rate in differentiating seizure versus nonseizure events in children (70%) and in classifying seizure types (88%). They propose that continuous video-EEG monitoring is an efficient and a valuable procedure in the diagnosis and management of paroxysmal disorders in children. <sup>(10)</sup> Conolly *et al.* investigated the value of brief (2-3 h) **outpatient video-EEG** monitoring in 43 children with frequent seizures and achieved diagnosis in 25 (59.5%), concluding that video-EEG is an effective method for outpatient investigation of children with frequent seizures. <sup>(5,8)</sup> In our study, six outpatient video-EEGs were performed (four in children aged less than one year and two in adolescents aged ten and eleven) and were normal. Despite the recognition of the value of outpatient video-EEG monitoring on epilepsy diagnosis in children, we performed few exams, which relates to the limited resources in the emergency setting.

In conclusion, it seems that emergency EEG is a time and cost effective diagnostic tool and whenever possible and needed, should be used in the emergency department. In our study, it allowed to reach a diagnosis in almost one third of cases and helped to exclude neurological disease in another third. Therefore, the EEG should always be considered in children with suspected new onset seizures and/or unexplained altered mental status. The Pediatric Neurologist should always be involved in its request to improve the diagnostic yield of the exam. Nevertheless, establishing a protocol that addresses situations in which emergency EEG should be requested may be useful to avoid unnecessary demand. We think that the weak relationship between clinical suspicion of seizures and the diagnosis of epilepsy can be explained by the frequent non-epileptic paroxysmal events in childhood and also because EEGs can be normal in the intercritical period in patients with epilepsy. Therefore this finding does not discredit the use of an emergency EEG. ■

#### References

1. Report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology, the Child Neurology Society, and the American Epilepsy Society. *Neurology* 2000; 55:616-623.
2. Freeman JM. Less testing is needed in the emergency room after a first afebrile seizure. *Pediatrics* 2003; 111(1):194-6.
3. Alehan FK, Morton LD, Pellock JM. Utility of Electroencephalography in the Pediatric Emergency Department. *J Child Neurol* 2001; 16:484-7.
4. Varelas PN, Spanaki MV, Hacin Bey L, Hether T, Terranova B.

Emergent EEG: indications and diagnostic yield. *Neurology* 2003; 61(5):702-4.

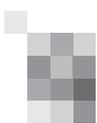
5. Valente KD, Freitas A, Fiore LA, Gronich G, Negrão N. The diagnostic role of short duration outpatient V-EEG monitoring in children. *Pediatr Neurol* 2003; 28(4): 285-91.
6. King AM, Newton MR, Jackson GD, *et al.* Epileptology of the first-seizure presentation: a clinical, electroencephalographic and magnetic resonance imaging study of 300 consecutive patients. *Lancet* 1998; 352:1007-1011.
7. Navarro ML, Gonzalez F, Santos M, *et al.* Encephalitis. *Protocolos de la Asociación Española de Pediatría 2008* en [www.aeped.es/protocolos/neurologia/index.htm](http://www.aeped.es/protocolos/neurologia/index.htm) [01.08.2008].
8. Connolly MB, Wong PK, Karim Y, Smith S, Farrell K. Outpatient video-EEG monitoring in children. *Epilepsia* 1994; 35(3):477-81.
9. Kothare SV, Khurana DS, Valencia I, *et al.* Use and value of ordering emergency electroencephalograms and videoelectroencephalographic monitoring after business hours in a children's hospital: 1-year experience. *J Child Neurol* 2005; 20:416-9.
10. Chen LS, Mitchell WG, Horton EJ, Snead OC 3<sup>rd</sup>. Clinical utility of video-EEG monitoring. *Pediatr Neurol* 1995; 12(3):220-4.

**Acknowledgments:** We thank the Neurophysiology Technicians, Adília Seabra and Daniel Carvalho for the help provided on data collection, and to Doctor Carla Mendonça for the reviewing of the text.

**Copyright license statement:** the authors grant an exclusive license to Sinapse to publish this article.

**Corresponding author:**

Silvia Batalha  
 Pediatric Resident  
 Hospital Dona Estefânia, CHCL, EPE.  
 Rua Jacinta Marto – São Jorge de Arroios  
 1169-045 LISBOA, Portugal  
[silviacs@sapo.pt](mailto:silviacs@sapo.pt)  
[silvia.batalha@mail.telepac.pt](mailto:silvia.batalha@mail.telepac.pt)



## Síndrome Hemiconvulsão-Hemiplegia-Epilepsia

**Ana Luísa Leite, João Neves, Marta Vila Real, Susana Aires Pereira, Fátima Santos**

Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Gaia/Espinho, EPE, Interna Complementar de Pediatria; Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Gaia/Espinho, EPE, Interno Complementar de Pediatria; Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Gaia/Espinho, EPE, Assistente Graduada de Pediatria; Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Gaia/Espinho, EPE, Assistente Graduada de Pediatria; Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Gaia/Espinho, EPE, Assistente Graduada de Pediatria e de Neuropediatria.

### Introdução

A Síndrome Hemiconvulsão-Hemiplegia-Epilepsia (HHE) é uma sequela rara do estado de mal epiléptico. Caracteriza-se pela ocorrência de uma crise convulsiva prolongada e de predomínio unilateral, no decurso de um episódio febril, seguida da instalação de hemiplegia, em crianças de idade inferior a 4 anos. Posteriormente, nas formas completas da síndrome, surge uma epilepsia crónica parcial de origem temporal.

### Caso Clínico

Criança do sexo feminino, com antecedentes de atraso de desenvolvimento psicomotor e crises febris complexas recorrentes desde os 10 meses. Aos 34 meses, apresentou um estado de mal epiléptico focal do hemicorpo esquerdo, em contexto febril, seguida de hemiparésia esquerda e posterior hemiplegia. O rastreio analítico e séptico foi normal, tal como a tomografia computadorizada craniana e o electroencefalograma. A ressonância magnética (RMN) cerebral evidenciou edema difuso do hemisfério cerebral direito, sem demarcação de territórios vasculares específicos. Três meses depois repetiu a RMN cerebral que revelou atrofia do hemisfério cerebral direito. Desde os 4,5 anos mantém epilepsia controlada com politerapia. Actualmente, aos 6 anos, evidencia hemiparésia espástica com atingimento predominante do membro superior e défice cognitivo grave.

### Discussão

Os autores apresentam o primeiro caso da Síndrome HHE descrito em Portugal e alertam também para a importância da precocidade no reconhecimento e intervenção nas crises febris para a prevenção da Síndrome HHE.

**Palavras-chave:** Síndrome Hemiconvulsão-Hemiplegia-Epilepsia, Estado de Mal Epiléptico, Complicação Crises Febris.

### Introduction

The Hemiconvulsion-Hemiplegia-Epilepsy Syndrome (HHE) is a rare sequel of status epilepticus. It is characterized by prolonged seizures, predominantly unilateral, during a febrile episode, followed by hemiplegia, in children under 4 years old. Subsequently, in complete forms of the syndrome, temporal partial chronic epilepsy arises.

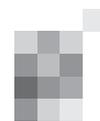
### Case Report

Female child, with psychomotor impairment and recurrent complex febrile seizures since she was 10 months old. At the age of 34 months, the child presented a focal status epilepticus on the left hemibody, in a context of fever, followed by left hemiparesis and later hemiplegia. Analytical and septic screenings were normal, as well as cranial computed tomography and electroencephalogram. Brain magnetic resonance imaging (MRI) showed diffuse edema of the right cerebral hemisphere, without demarcation of specific vascular territories. Three months later, repeated MRI revealed cerebral atrophy of the right cerebral hemisphere. Since 4.5 years old, the child has epilepsy controlled by polytherapy. Nowadays, at 6 years old, she shows spastic hemiparesis affecting predominantly the upper limb and severe cognitive deficit.

### Discussion

The authors present the first case of HHE syndrome described in Portugal and also point out the importance of an early detection and febrile crisis intervention, for prevention of the HHE syndrome.

**Keywords:** Hemiconvulsion-Hemiplegia-Epilepsy Syndrome, Status Epilepticus, Febrile Crisis Complication.



## Introdução

As crises epiléticas, nomeadamente as crises febris, são um problema comum na idade pediátrica <sup>(1)</sup>. Até 1% dos primeiros episódios de crise febril podem manifestar-se como estado de mal epilético.

A Síndrome Hemiconvulsão-Hemiplegia-Epilepsia (HHE) é um distúrbio epilético raro, que complica o estado de mal epilético. Caracteriza-se pela ocorrência de convulsão hemiclónica prolongada antes dos 4 anos de idade, seguida de hemiplegia flácida ipsilateral. Após um período de tempo variável (cerca de 1 a 2 anos), desenvolve-se epilepsia, completando a sequência estereotipada de eventos que caracteriza a Síndrome HHE <sup>(2)</sup>.

A incidência da Síndrome de HHE diminuiu drasticamente, essencialmente nos países desenvolvidos, após a introdução do diazepam rectal como terapêutica anti-convulsivante de primeira linha, pelo que se tornou uma entidade cada vez menos conhecida <sup>(3,4)</sup>.

De seguida descrevemos um caso de S. HHE numa criança de 2 anos, realçando-se a clínica e alterações imagiológicas típicas desta entidade.

## Caso Clínico

Criança do sexo feminino que aos 34 meses, em contexto de infecção respiratória febril, foi encontrada com uma crise focal do hemicorpo esquerdo, durante o sono, que terá durado cerca de uma hora. No Serviço de Urgência a crise cedeu com a administração de 5 mg de diazepam rectal.

Tratava-se de uma criança com atraso do desenvolvimento psicomotor (ADPM) global, que desde os 10 meses tinha tido várias crises febris, algumas das quais seguidas de parésia pós-crítica de curta duração (ora à direita, ora à esquerda). Desde os 15 meses era acompanhada em consulta de Neuropediatria e de Desenvolvimento tendo efectuado estudo etiológico até à data inconclusivo (Tabela I), embora a elevação do lactato após prova de sobrecarga de glicose associada a surdez neurossensorial faça suspeitar de citopatia mitocondrial. Encontrava-se medicada com valproato de sódio e topiramato desde os 17 meses.

Ao exame objectivo no Serviço de Urgência apresentava sonolência e hemiparésia esquerda, que evoluiu ao 3º dia de internamento para hemiplegia flácida.

Analiticamente não apresentava alterações relevantes.

**Tabela I.** Investigação etiológica efectuada na consulta de neuropediatria e desenvolvimento (prévia ao Síndroma HHE).

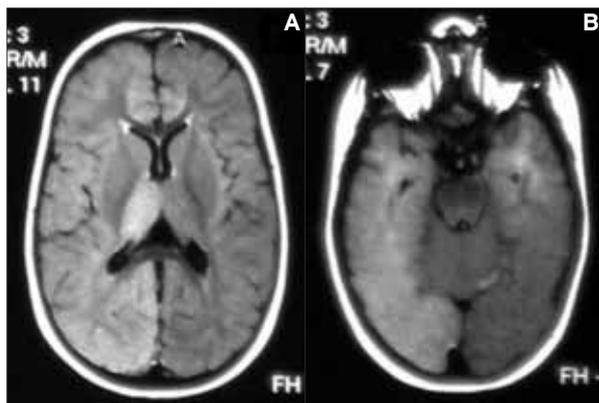
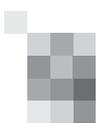
<b>RMN cerebral:</b> Normal
<b>EEG:</b> Actividade paroxística onda abrupta/ onda lenta, temporal esquerda e generalizada ao mesmo hemisfério, de carácter periódico
<b>Estudo metabólico (sérico e urinário):</b> Lactato 2,38 mmol/L (0,63-2,44), Piruvato 85 µmol/L (54,1-119,9), Lactato/Piruvato 184 (45-80); <b>Após prova de sobrecarga com glicose:</b> Lactato 4,52 mmol/L (0,63-2,44), Piruvato 176 µmol/L (54,1-119,9), Lactato/Piruvato 26 (10-25)
<b>CDT:</b> Normal
<b>Perfil das acilcarnitinas:</b> Normal
<b>Biópsia muscular:</b> Normal
<b>Estudo molecular das mutações do DNA mitocondrial no sangue e músculo:</b> Normal
<b>Actividade enzimática nos fibroblastos:</b> Normal
<b>Cromatografia dos a.a. séricos e urinários:</b> Alanina 500 µmol/L (100-400) na urina
<b>Estudo das enzimas da cadeia respiratória no músculo:</b> Normal
<b>Estudo molecular para RETT e Angelman:</b> Negativo
<b>Potenciais auditivos evocados:</b> Surdez neurossensorial à esquerda

O estudo pró-trombótico foi normal e a hemocultura estéril. O exame citoquímico, metabólico, virológico e cultural do liquor foi negativo. Efectuou TC cerebral (D2 e D3) que foi normal. O electroencefalograma revelou actividade paroxística (onda-abrupta) temporo-parietal direita em sono. O estudo molecular para MELAS (no sangue e músculo) foi negativo. Ao 5º dia de internamento realizou RMN cerebral e Angio-RMN que evidenciou hypersinal difuso do hemisfério cerebral direito, com atingimento do córtex, substância branca subcortical, tálamo e parte posterior da cápsula interna adjacente, mas sem demarcação de territórios cerebrais vasculares específicos (Figura 1).

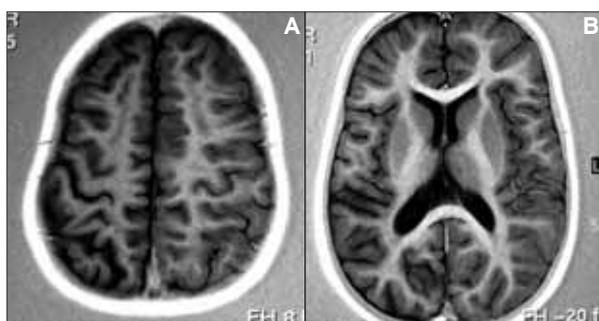
Ainda durante o internamento iniciou fisioterapia diária, com melhoria gradual da força muscular. Três meses

depois, repetiu RMN cerebral que revelou marcada redução de volume do hemisfério cerebral direito, com alargamento atrofico dos sulcos da convexidade e sistema ventricular, manifestando atrofia do hemisfério cerebral direito e hypersinal cortico-subcortical em T2 ao nível do lobo temporal direito e hipocampo (Figura 2).

Aos 4,5 anos teve a 1ª crise focal esquerda sem febre. Actualmente, aos 6 anos, mantém uma a duas crises focais por ano em apirexia e persiste hemiparésia de atingimento predominantemente distal no membro superior esquerdo. Relativamente à avaliação intelectual, é evidente o seu défice cognitivo grave bem como a marcada dependência de terceiros (Escala de *Vineland*: comportamento adaptativo ao nível dos 8 meses) <sup>(5)</sup>.



**Figura 1.** RMN cerebral efectuada ao 5º dia de instalação do S. HHE. A e B) T2-Flair Axial - Hipersinal difuso do córtex temporo-occipital direito, tálamo direito e do lobo temporal esquerdo; sulcos ligeiramente mais apagados à direita; ausência evidente de efeito de massa.



**Figura 1.** RMN cerebral 3 meses após S. HHE. A T1-IR Axial - Observa-se alargamento dos sulcos corticais frontoparietais do hemisfério cerebral direito, secundário a atrofia cerebral. B T1-IR Axial - Assimetria ligeira das dimensões dos ventrículos laterais (com predomínio do ventrículo lateral direito) a indicar retração condicionada por atrofia cerebral.

## Discussão

A Síndrome HHE caracteriza-se pela ocorrência de uma crise hemiclónica prolongada, seguida de hemiplegia flácida ipsilateral <sup>(6)</sup>. Tipicamente ocorre na criança antes dos 4 anos de idade. Pode ser observado em múltiplos contextos, incluindo doenças infecciosas e lesões cerebrais pré-existentes (ex. encefalopatia hipóxico-isquémica, agenesia do corpo caloso, esclerose tuberosa, displasia cortical), embora na maioria das vezes seja idiopático <sup>(7,8)</sup>.

Relativamente à classificação entre S. HHE idiopático (tipo I) ou secundário (tipo II), no caso clínico descrito, atendendo aos antecedentes de múltiplos episódios convulsivos, ao ADPM global e aos resultados analíticos prévios (a sugerir hipótese de citopatia mitocondrial), consideramos altamente provável o facto de se tratar de um S. HHE secundário.

A patogénese desta entidade permanece desconhecida <sup>(9)</sup>. Alguns autores enfatizam a importância dos factores genéticos, nomeadamente os mesmos factores que favorecem a ocorrência de convulsões febris na mesma família. Por outro lado, há outros autores que defendem a influência ambiental e, mais concretamente, a etiologia

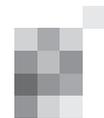
infecciosa (apesar de não ter sido comprovada associação viral ou bacteriana específica). Um elemento que parece crucial para o desenvolvimento desta síndrome, é a imaturidade cerebral, uma vez que foi apenas documentado em crianças com idade inferior a 4 anos <sup>(10)</sup>.

O estudo neuro-radiológico nestes casos permite estabelecer uma relação sequencial entre a hemiconvulsão, o edema citotóxico do hemisfério afectado e a atrofia cortico-subcortical que se instala cerca de 4 semanas depois, tal como se observou no caso clínico descrito. As alterações na RMN cerebral na fase aguda, nomeadamente quando se usam imagens em T2 e *Flair*, são características e permitem sugerir o diagnóstico definitivo precocemente <sup>(9-11)</sup>. Obviamente, na abordagem destes doentes é sempre importante excluir outras entidades patológicas mais frequentes e potencialmente tratáveis, como a meningite ou meningoencefalite, as alterações vasculares e as lesões expansivas.

Esta síndrome tem como principais diagnósticos diferenciais a Paralisia de Todd e a Epilepsia Parcialis Continua (Encefalite de Rasmussen).

Na S. HHE, semiologicamente, as convulsões geralmente são unilaterais, mas podem começar em um dos hemisférios, e terminar no outro, ou ser inicialmente generalizadas e posteriormente focalizar; o último local envolvido é o que geralmente desenvolve hemiplegia <sup>(4)</sup>. Na Encefalite de Rasmussen, as crises geralmente têm um início mais tardio (média etária 6 anos) e não se sucedem a um estado de mal epilético. Na Encefalite de Rasmussen as convulsões são limitadas a um dos lados do corpo e tipicamente são mioclonias contínuas que evoluem para uma hemiplegia de agravamento progressivo e deterioração mental de instalação gradual em meses a anos. As imagens de RMN cerebral em fase aguda ajudam também no diagnóstico diferencial entre estas duas entidades: na S. HHE há edema citotóxico difuso com atingimento generalizado de todo hemisfério; na Encefalite de Rasmussen ocorre uma atrofia cortical focal uni-hemisférica e atrofia da cabeça do caudado ipsilateral com ou sem a coexistência de hipersinal da substância branca ou cinzenta em T2/*Flair* <sup>(12)</sup>.

Na S. HHE a hemiplegia de início é flácida, podendo eventualmente tornar-se espástica. Tipicamente este síndrome é diferenciado da Paralisia de Todd onde a paralisia não ultrapassa o limite de 7 dias. Pelo contrário, no S. HHE a paralisia é geralmente persistente e, mesmo que se resolva a hemiplegia, alguns autores defendem a persistência de algum grau de espasticidade, hiperreflexia e sinais extra-piramidais <sup>(13)</sup>.



Grande parte dos doentes desenvolve posteriormente epilepsia temporal ou multifocal, de difícil controlo ou mesmo resistente aos anti-epilépticos. O tratamento cirúrgico tem sido eficaz no controlo das crises nos doentes intratáveis medicamente <sup>(14)</sup>. No nosso caso clínico, a criança iniciou crises epilépticas cerca de ano e meio depois da instalação da hemiplegia, apesar de medicada com dois anti-epilépticos e mantém epilepsia parcialmente controlada.

O atraso mental surge na maioria dos doentes, contudo, existem poucas descrições da avaliação cognitiva a longo prazo <sup>(13)</sup>.

Relativamente à intervenção terapêutica nestes doentes, alguns autores defendem que o uso de fármacos anti-edematosos ou antagonistas dos receptores do glutamato (subtipo N-metil-D-aspartato) na fase aguda da doença poderá ter algum benefício, ao minimizar a lesão neurológica <sup>(9)</sup>. Contudo, esta teoria necessita ainda de evidência científica, não sendo consensual.

Em síntese, os autores destacam este caso clínico pela sua raridade na actualidade, e pretendem relembrar uma complicação grave do estado de mal epiléptico, cuja intervenção passa inequivocamente pela prevenção, ou seja, pelo reconhecimento precoce dos casos de crise febril/hemiconvulsão e tratamento apropriado. ■

#### Bibliografia

1. Sadleir LG, Scheffer I. Febrile seizures. *BMJ* 2007, 334:307-311.
2. Engel JJ. International League Against Epilepsy (ILAE). A proposed diagnostic scheme for people with epileptic seizures and epilepsy. A report of the ILAE Task Force on Classification and Terminology. *Epilepsia* 2001, 42(6):796-803.
3. Chauvel P, Dravet C, Di Leo M, Roger J, Bancaud J, Talairach J. The HHE syndrome. In: Luders H, editor. *Epilepsy surgery*. New York: Raven Press, 1991:183-96.
4. Salih M, Kabiraj M, Al-Jarallah A, Desoiki M, Othman S, Palkar V. Hemiconvulsion-hemiplegia-epilepsy syndrome: A clinical, electroencephalographic and neuroradiological study. *Child's Nerv Syst* 1997, 13:257-263.
5. Sparrow S, Balla D, Cicchetti D. *Vineland Adaptive Behavior Scales*. 2nd edition, American Guidance Service 2005.
6. Gastaut H, Vigoroux M, Trevisan C, Regis H. Le syndrome "hemiconvulsion-hemiplegie-epilepsie" (syndrome HHE). *Rev Neurol* 1957, 97:37-52.
7. Mondal RK, Chakravorty D, Das S. Hemiconvulsion-hemiplegia-epilepsy syndrome and Inherited protein S deficiency. *Indian J Pediatr* 2006, 73(2):157-9.
8. Bahi-Buisson N, Kossorotoff M, Barnerias C, *et al*. Atypical case of hemiconvulsions-hemiplegia-epilepsy syndrome revealing contralateral focal cortical dysplasia. *Dev Med Child Neurol* 2005, 47:830-34.
9. Auvin S, Devisme L, Maurage CA, Sot-Ares G, Cuisset JM, Leclerc F, Valée L. Neuropathological and MRI findings in acute presentation of hemiconvulsion-hemiplegia: A report with pathophysiological implications. *Seizure* 2007, 16:371-376.
10. Toldo I, Calderone M, Boniver C, Dravet C, Guerrini R, Laverda A. Hemiconvulsion-hemiplegia-epilepsy syndrome: Early magnetic resonance imaging findings and neuroradiological follow-up. *Brain and Development* 2007, 29:109-111.
11. Freeman J, *et al*. Hemiconvulsion-hemiplegia-epilepsy syndrome. Characteristic Early Magnetic Resonance Imaging Findings. *J Child Neurol* 2002, 17:10-16.
12. Bien CG, Granata T, Antozzi C, *et al*. Pathogenesis, diagnosis and treatment of Rasmussen encephalitis: a European consensus statement. *Brain* 2005, 128(Pt 3):454-71.
13. Mirsattari SM, Wilde NJ, Pigott SE. Long-term cognitive outcome of hemiconvulsion-hemiplegia-epilepsy syndrome affecting the left cerebral hemisphere. *Epilepsy and Behavior* 2008, 30:1-3.
14. Kim KK, Kim DW, Lee SK, Lee SY, Kim JY. Early onset hemiparesis

with epilepsy: pattern of surgical outcome according to ictal onset zone. *J Korean Epilepsy Soc* 2006; 10(1):51-5.

#### Abreviaturas

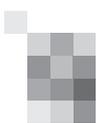
- S. HHE – Síndrome Hemiconvulsão-Hemiplegia-Epilepsia  
 ADPM – Atraso de desenvolvimento psicomotor  
 RMN – Ressonância magnética  
 EEG – Electroencefalograma  
 MELAS – Síndrome Myopathy, Encefalopathy, Lactic Acidosis and Strokelike episodes  
 CDT – Carbohydrate Deficient Transferrin

**Conflitos de interesse:** ausentes

**Agradecimentos:** Ao Doutor António Vilarinho (Director do Serviço de Pediatria do CHVNG/E) pelo seu apoio na leitura e revisão deste manuscrito; Ao Doutor António Rui (Serviço de Neuroradiologia do CHVNG/E) na escolha e caracterização do suporte imagiológico.

#### Correspondência:

Ana Luísa Leite  
 Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Gaia Espinho, EPE,  
 Rua Dr. Francisco Sá Carneiro  
 4400 VILA NOVA DE GAIA, Portugal  
 ana.luisa20@gmail.com



## Mielite transversa - complicação da vacinação anti-papiloma vírus humano?

Sara Freitas Oliveira, Joana Rodrigues, Isabel Pinto Pais, Lúcia Rodrigues, Marta Vila Real, Fátima Santos  
Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia / Espinho, EPE.

### Introdução

A mielite transversa consiste numa lesão segmentar da medula espinal, causada por uma inflamação aguda. É uma patologia rara na infância e na adolescência. O diagnóstico é feito pela combinação de achados clínicos, analíticos e imagiológicos.

### Caso Clínico

Adolescente do sexo feminino, 13 anos de idade, previamente saudável, internada por mialgias, lombalgia, incapacidade funcional dos membros inferiores e cefaleias com cerca de um mês de evolução. No início do quadro, apresentou febre durante uma semana.

Dos seus antecedentes pessoais, de referir a vacinação anti-papiloma vírus humano (HPV) - 2 doses, a última das quais 16 dias antes do início dos sintomas.

Ao exame neurológico, apresentava diminuição da força muscular dos membros inferiores, com reflexos rotulianos e aquilianos diminuídos, reflexo cutâneo-plantar indifferente bilateralmente, nível sensitivo algico em T10 e incapacidade da marcha. Sem alterações esfinterianas.

A evolução clínica e os exames complementares de diagnóstico foram compatíveis com a hipótese de mielite transversa. Efetuou terapêutica com gabapentina, com melhoria significativa da dor, permitindo, à data da alta, ter marcha autónoma.

Após a alta, iniciou sessões de fisioterapia mantendo a terapêutica com gabapentina no domicílio.

Dois meses após o internamento a doente estava assintomática e com exame neurológico normal.

### Conclusões

Na nossa paciente, apesar da investigação diagnóstica, não fomos capazes de descobrir um agente etiológico. Contudo, a história de febre no início e a melhoria clínica sem sequelas sugerem uma causa pós-infecciosa. Não podemos também excluir a possibilidade de um processo imunológico pós-vacinal.

**Palavras-chave:** mielite transversa; vacina anti-papiloma vírus humano

### Introduction

Transverse myelitis is a segmental spinal cord injury caused by acute inflammation. It is a rare disorder in infancy and adolescence. The diagnosis is made based on clinical, laboratorial and imagiological findings.

### Clinical Case

The authors describe a case of a previously healthy 13-year-old female, admitted in our department with myalgias, back pain, inability to walk and headache with one month of evolution. In the beginning she also presented fever for one week.

She received human papillomavirus (HPV) vaccine (two shots), the last shot, 16 days before symptoms presented.

Neurologic examination revealed decreased muscle strength of lower limbs, hyporeflexia of patellar and Achilles tendons, cutaneous plantar reflex indifferent bilaterally, T10 algic sensory level and inability to walk. Sphincters control was preserved.

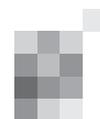
Clinical evolution and diagnostic tests were consistent with the hypothesis of transverse myelitis. Gabapentin was started with progressive relief of pain and, at the time of discharge, she was able to walk.

After discharge, she began a program of physiotherapy rehabilitation. Two months later the patient was asymptomatic and without neurologic sequelae.

### Conclusions

Although we couldn't find an etiologic factor, the history of fever and the clinical evolution without sequelae suggest a post-infectious etiology. There is also the possibility of a post-vaccinal immunological process.

**Key-words:** transverse myelitis; human papillomavirus vaccine



## Introdução

A mielite transversa (MT) consiste numa doença inflamatória focal da medula espinal (ME), resultando em disfunção motora, sensitiva e autónoma <sup>(1)</sup>.

Esta patologia tem uma incidência de um a quatro novos casos por milhão de pessoas por ano. Afecta indivíduos de todas as idades, embora haja dois picos etários com maior incidência que são a segunda e quarta décadas de vida. Não há uma predisposição de género ou familiar, nem variações sazonais <sup>(1,2)</sup>.

Caracteriza-se clinicamente, pelo desenvolvimento agudo ou subagudo de sinais e sintomas de disfunção neurológica em nervos motores, sensitivos e autónomos e tractos nervosos da medula espinal. Muitas vezes há um nível sensitivo claramente definido e a ressonância magnética (RMN) vertebro-medular e a punção lombar (PL) podem demonstrar evidência de inflamação aguda <sup>(1)</sup>.

O espectro de possíveis causas é grande e o processo fisiopatológico não está, muitas vezes, bem definido. Múltiplos agentes infecciosos, incluindo vírus (ex. vírus varicela-zoster, vírus Epstein-Barr), parasitas (ex. *Schistosoma*) e bactérias (ex. *Mycoplasma pneumoniae*), têm sido relacionados com uma forma de MT de etiologia auto-imune mediada por células. Os casos de MT observados após vacinação são provavelmente o resultado de um processo auto-imune semelhante. Contudo, em algumas circunstâncias, a MT resulta da invasão directa da ME por um microorganismo e da resposta inflamatória que se segue. A MT também tem sido observada em doenças inflamatórias sistémicas, como o lúpus eritematoso sistémico e doenças auto-imunes do sistema nervoso central, como a esclerose múltipla. No entanto, a causa permanece desconhecida num elevado número de casos <sup>(3)</sup>.

A investigação diagnóstica dos pacientes com MT tem de assegurar a presença de inflamação da ME e a exclusão de outras patologias com achados clínicos semelhantes <sup>(4)</sup>.

O caso clínico descrito, corresponde a uma adolescente de 13 anos de idade com o diagnóstico de mielite transversa, sem agente causal identificado.

## Caso Clínico

Doente de 13 anos de idade, sexo feminino, que um mês antes de ser internada, iniciou febre que durou uma semana, acompanhada de dor nos membros inferiores e lombalgia intensa, com incapacidade na locomoção. Durante este período, foi observada duas vezes no Serviço de Urgência, tendo sido medicada sintomaticamente (paracetamol e anti-inflamatórios não esteróides), dado não apresentar alterações no exame objectivo efectuado.

Por persistência das queixas, foi então decidido o seu internamento. Nessa altura, referia cefaleias e melhoria parcial das restantes queixas álgicas, mantendo contudo incapacidade funcional dos membros inferiores. Sem referência a traumatismo prévio. Apresentava o esquema vacinal cumprido, com duas doses da vacina anti-HPV, a última dose 16 dias antes do início dos sintomas. Sem outros antecedentes pessoais ou familiares relevantes.

Nessa altura, apresentava ao exame neurológico diminuição da força muscular dos membros inferiores, reflexos rotulianos e aquilianos diminuídos, reflexo cutâneo-plantar indiferente bilateralmente, nível sensitivo álgico em T10 e incapacidade da marcha. Sem sinais meníngeos, sem alterações dos esfíncteres e sem outras alterações relevantes ao exame objectivo.

A avaliação analítica que incluiu hemograma, bioquímica com função renal, hepática e proteína C reactiva foi negativa. A velocidade de sedimentação era de 25 mm/1h. As serologias para *Campylobacter jejuni*, *Mycoplasma pneumoniae*, *Chlamydia pneumoniae*, *Legionella pneumophila* ser.1, toxoplasmose, reacção de Wright, citomegalovírus, herpes simples vírus I e II, parvovírus e vírus Epstein-Barr foram negativas. A análise do líquido cefalorraquidiano revelou discreta pleocitose (7 leuc/uL), com glicose e proteínas normais, e o exame bacteriológico e a pesquisa de vírus por técnica de *Polimerase Chain Reaction* para Enterovírus e Herpes vírus foram negativos. O estudo imunológico com doseamento de imunoglobulinas, complemento, ANA e ANCA não revelou alterações.

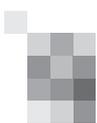
Realizou RMN encefálica e vertebro-medular que foi normal. A electromiografia revelou potenciais motores e sensitivos nos membros superiores e inferiores dentro da normalidade, alteração da activação muscular no tibial anterior e vasto lateral direitos com recrutamento normal e potenciais de unidade motora de características normais a sugerir lesão proximal (medular / pré-ganglionar).

Durante o internamento, verificou-se melhoria gradual da incapacidade motora dos membros inferiores. Foi medicada com gabapentina (600 mg, 3id), com melhoria significativa da dor, permitindo, à data da alta (8º dia de internamento), ter marcha autónoma.

Após a alta, iniciou sessões de fisioterapia, mantendo a terapêutica com gabapentina no domicílio.

Cerca de dois meses depois, a doente estava assintomática e com exame neurológico normal, tendo iniciado redução gradual da medicação instituída. Repetiu RMN encefálica e vertebro-medular e electromiografia que não demonstraram alterações.

Dez meses depois, continua sem sequelas neurológicas.



## Discussão

A evolução clínica, os achados neurológicos e os exames complementares da nossa paciente suportam o diagnóstico de mielite transversa. Esta doença está geralmente associada com algum grau de envolvimento das raízes nervosas e é, ocasionalmente, referida como radiculomielite <sup>(5)</sup>.

O *Transverse Myelitis Consortium Working Group* estabeleceu os critérios de diagnóstico da MT. São eles: o desenvolvimento de sinais ou sintomas neurológicos bilaterais atribuíveis à ME com um nível sensitivo claramente definido e um agravamento progressivo que atinge o máximo em 4 horas a 21 dias após o início; ausência de sintomas cerebrais e de alterações na RMN encefálica; exclusão de compressão da medula espinal através da RMN e exclusão de qualquer outra etiologia; inflamação da medula espinal demonstrada por pleocitose do LCR ou por aumento do índice de imunoglobulina G ou pela RMN contrastada com gadolínio, no início ou dentro de 7 dias <sup>(1)</sup>.

No caso clínico descrito, o atraso no diagnóstico pode ser explicado pelas queixas sobretudo subjectivas (alteração da sensibilidade) e pelo facto da doente pertencer a um grupo etário em que estas são muitas vezes subvalorizadas.

Embora a contagem de leucócitos no LCR seja inferior à média descrita em alguns estudos <sup>(6,7)</sup>, esta deverá ser tida em conta no contexto clínico da paciente. A presença de bandas oligoclonais no LCR tem sido associada com um risco elevado de desenvolver esclerose múltipla <sup>(8)</sup>. Contudo, no caso descrito não podemos avaliar esse risco pois não foi solicitada a imunoelectroforese do LCR.

O achado de RMN normal não é infrequente em pacientes com MT, mesmo naqueles que apresentam sintomas de secção completa da medula espinal <sup>(9)</sup>. Segundo um estudo de Bruna *et al* (10), que incluiu 45 pacientes, 36% apresentavam RMN vertebro-medular normal, um número superior ao descrito por Harzheim *et al* <sup>(7)</sup> e por Prabhakar *et al* <sup>(11)</sup>, mas inferior ao de outras séries que era de 50% <sup>(12)</sup>.

Apesar da investigação diagnóstica, não foi possível descobrir um agente etiológico. Contudo, a história de febre no início e a melhoria clínica sem sequelas sugere uma causa pós-infecciosa. Não podemos também excluir a possibilidade de um processo imunológico pós-vacinal, uma vez que os sintomas ocorreram 16 dias após a vacinação anti-papiloma vírus humano.

Um artigo de revisão recente, descreve os casos de MT que ocorreram após vacinação. Esta revisão sistemática da PubMed, EMBASE e DynaMed feita entre 1970 e 2009 reporta 37 casos de MT associados a diferentes vacinas, sendo que a maioria dos casos (73%) ocorreram durante o

primeiro mês após a vacinação. Existem 13 casos descritos de MT após vacinação anti-hepatite B, 6 após a vacina tríplice contra o sarampo, parotidite e rubéola, 4 após a vacina contra a difteria e tétano, 4 após a vacina contra a raiva, 3 após a vacina oral contra a poliomielite, 2 após vacinação contra o vírus Influenza, 1 após a vacina contra a febre tifóide, 1 após a vacina contra a tosse convulsa, 1 após vacinação contra a encefalite japonesa B e 2 após regimes vacinais múltiplos <sup>(2)</sup>.

Actualmente, não existe nenhum tratamento que altere claramente o prognóstico dos pacientes com MT(13). Apesar da terapêutica com corticóides ser muitas vezes oferecida a estes doentes durante a fase aguda, não há estudos randomizados e controlados com placebo que suportem esta opção <sup>(14)</sup>. A gabapentina é um dos fármacos que pode ser prescrito para o alívio da dor e desconforto dos pacientes com MT. As sessões de fisioterapia ajudam os pacientes a recuperar a força e a coordenação motora.

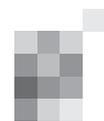
Tal como nos adultos, a MT nas crianças é uma doença auto-limitada e a melhoria ocorre dentro de 2 a 12 semanas após o défice máximo <sup>(15)</sup>.

No caso clínico descrito, identificaram-se alguns factores de bom prognóstico (paciente jovem, com progressão subaguda dos sintomas sensitivos e motores por um período de dias/semanas, recuperação precoce) <sup>(4)</sup>, o que esteve de acordo com a sua evolução clínica.

Esta descrição ilustra o caso de uma adolescente com o diagnóstico de mielite transversa, 16 dias após a vacinação anti-papiloma vírus humano. Até ao momento, não temos conhecimento de nenhum caso descrito. Apesar de haver uma relação temporal entre o desenvolvimento de MT e a vacinação, é difícil estabelecer uma relação causal entre os dois acontecimentos. ■

## Bibliografia

1. Transverse Myelitis Consortium Working Group. Proposal diagnostic criteria and nosology of acute transverse myelitis. *Neurology* 2002; 59: 499-505
2. Bhat A, Naguwa S, Cheema G, Gershwin E. The epidemiology of transverse myelitis. *Autoimmunity Rev* 2010; 9: A395-A399
3. *Textbook of Pediatric Infectious Diseases*. Philadelphia. Elsevier Inc. 2004; 518-521
4. Sá MJ. Acute transverse myelitis: A practical reappraisal. *Autoimmun Rev* (2009), doi: 10.1016/j.autrev.2009.04.005
5. Pourhassan A, Shoja MM, Tubbs RS, Sadeghilar A, Kerr D. Acute transverse myelitis secondary to Salmonella paratyphi B infection. *Infection* 2008; 36: 170-173
6. Misra U, Kalita J, Kumar S. A clinical, MRI and neuriphysiological study of acute transverse myelitis. *J Neurol Sci* 1996; 138: 150-156
7. Harzheim M, Schlegel U, Urbach H, Klockgether T, Schmidt S. Discriminatory features of acute transverse myelitis: a retrospective analysis of 45 patients. *J Neurol Sci* 2004; 217: 217-223
8. Perumal J, Zabad R, Caon C *et al*. Acute transverse myelitis with normal brain MRI – long-term risk of MS. *J Neurol* 2008; 255: 89-93
9. Brinar V, Habek M, Brinar M, Malojeje B, Boban M. The differential diagnosis of acute transverse myelitis. *Clin Neurol Neurosurg* 2006; 108: 278-283
10. Bruna J, Martínez-Yélamos S, Martínez-Yélamos A, Rubio F, Arbizu T. Idiopathic acute transverse myelitis: a clinical study and prognostic markers in 45 cases. *Mult Scler* 2006; 12: 169-173



11. Prabhakar S, Syal P, Singh P, Lal V, Khandelwal N, Das CP. Non-compressive myelopathy: clinical and radiological study. *Neurol India* 1999; 47: 253-254
12. Campi A, Filippi M, Comi G *et al.* Acute transverse myelopathy: spinal and cranial MR study with clinical follow-up. *AJNR Am J Neuroradiol* 1995; 16: 115-123
13. Gómez-Argüelles JM, Sánchez-Solla A, López-Dolado E, Díez-De la Lastra E, Florensa J. Mielitis transversa aguda: revisión clínica y algoritmo de actuación diagnóstica. *Rev Neurol* 2009; 49: 533-540
14. Kerr DA, Ayetey H. Immunopathogenesis of acute transverse myelitis. *Curr Opin Neurol* 2002; 15: 339-347
15. Romero RMS Riel. Acute transverse myelitis in a 7-month-old boy after diphtheria-tetanus-pertussis immunization. *Spinal Cord* 2006; 44: 688-691

**Correspondência:**

Sara Freitas Oliveira  
Serviço de Pediatria  
Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho – Unidade 2  
Rua Dr. Francisco Sá Carneiro  
4400 VILA NOVA DE GAIA, PORTUGAL  
saraoliv83@hotmail.com

## Neuroética, a emergência de uma nova disciplina em Neurociências

J. Alexandre Ribeiro, Inst de Farmacol e Neurociências, Fac de Medicina e Unidade de Neurociências, Inst Med Mol, Univ de Lisboa

No tempo de Platão e Aristóteles era tido como obrigatório que todos os cidadãos tivessem uma educação moral e que todos participassem nas deliberações éticas da sociedade.

As Neurociências além de reunirem, de forma translacional, a Neurobiologia (Morfologia, Fisiologia, Biologia Molecular e Genética) e a Psicologia, incorporaram recentemente a Filosofia no que respeita à Ética, construindo uma nova área de investigação - a Neuroética. Esta área compreende a Ética das Neurociências e as Neurociências da Ética.

A Ética das Neurociências é o equivalente à Bioética, considerando a especificidade do Sistema Nervoso. Abrange por um lado a ética da prática das neurociências relativamente ao planeamento e execução das investigações sobre a actividade do sistema nervoso, e por outro lado o impacto dos estudos em Neurociências sobre as estruturas sociais e legais. Por exemplo, fazem parte desta área a optimização das linhas orientadoras para um ensaio clínico e/ou uso de tecidos fetais ou células progenitoras; acautelar os direitos de *privacidade* a que devem estar sujeitos os actos da prática clínica e de investigação, nomeadamente a questão da informação consentida para a realização de actos médicos em doentes neurológicos, que podem estar impedidos de dar o seu consentimento. Um segundo e muito importante aspecto em que incide a Ética das Neurociências inclui as implicações do conhecimento das funções cerebrais para a sociedade, isto é, constituir um conhecimento capaz de 'formatar a sociedade'. Afinal como conciliar os saberes provenientes da investigação em Neurociências com a possibilidade de a sociedade funcionar de forma estável sem afectar a capacidade de as pessoas se sentirem livres?

Através de técnicas de imagiologia cerebral é possível saber quando uma pessoa está a mentir, se confunde memórias falsas com memórias verdadeiras; é possível diagnosticar motivações comportamentais e crenças. O poder de obter este tipo de informação levanta a questão da legitimidade em intervir para 'regular', 'controlar', 'prevenir'.

Outros aspectos relevantes decorrem da Psicofarmacologia, essa área da Farmacologia que através de fármacos altamente potentes e selectivos nos permite influenciar comportamentos e decisões. Um exemplo é o caso dos potenciadores da actividade cognitiva utilizados em indivíduos possuidores de disfunções cognitivas como é o caso das crianças que sofrem de ADHD (Attention Deficit/Hyperactivity Disorder). A grande questão ética é a legitimidade de utilizar estes fármacos que são eficazes nesta situação como potenciadores da actividade cognitiva em indivíduos 'normais'. A definição de normalidade é ela própria uma questão em permanente discussão relativamente às suas fronteiras. Um problema ético semelhante respeita ao uso da hormona de crescimento em jovens que querem ser de estatura mais elevada que a dos seus progenitores.

As Neurociências da Ética, área de investigação mais recente, procuram aplicar ao estudo da Ética e dos seus princípios a metodologia da investigação científica e quando possível experimental, de forma a conhecer quais os locais do cérebro onde são tomadas as decisões éticas, quais os circuitos envolvidos, numa palavra 'biologizar' ou 'dar substância biológica' aos conceitos da Ética. Esta tendência resultou em grande parte dos avanços marcados da neuroimagem funcional, dos implantes cerebrais, do uso de interfaces cérebro-máquinas através do uso de estimuladores em regiões específicas do cérebro, assim como do intenso e crescente desejo de conhecer as bases neuronais do comportamento, da personalidade, da consciência, e dos estados de transcendência espiritual.

As Neurociências da Ética preocupam-se também com a possibilidade de investigar experimentalmente as funções cerebrais que definem as nossas noções de *Liberdade*, *Identidade pessoal*, *Intenção*, *Decisão moral*, isto é, onde estão localizados e qual a natureza dos circuitos envolvidos, quais os mediadores químicos que operam nas sinapses especificamente reforçadas para o estabelecimento daqueles conceitos no cérebro. É da maior importância saber se o raciocínio ético é meramente uma variante do pensamento racional. Será que quando tomamos decisões

éticas o fazemos da mesma forma como resolvemos uma questão aritmética?

Gostaria de concluir que os neurocientistas adoptaram a ideia do 'Neuroessencialismo' em que mais do que os nossos genes, o que define o que nós somos e para onde vamos são os nossos cérebros, são eles que em última análise vão decidir os progressos das Neurociências que para muitos constituem a 'última fronteira do conhecimento'. ■

**Correspondência:**  
J. Alexandre Ribeiro  
jaribeiro@fm.ul.pt

## Dostoiévski - um génio com epilepsia

Francisco Pinto

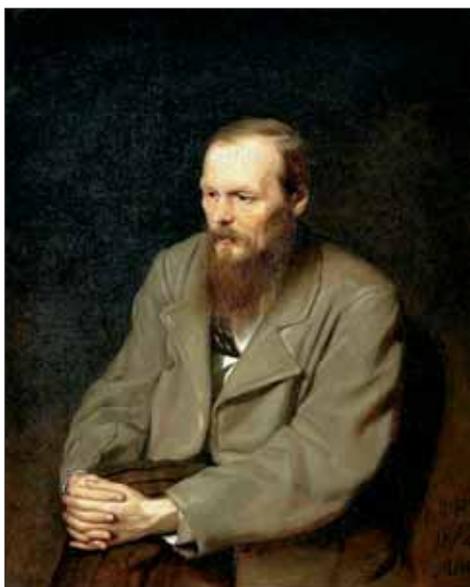


Figura 1. Fyodor Mikhailovitch Dostoiévski (1821 - 1881)

Fiódor Mikhailovich Dostoiévski nasce em Moscovo a 11 de Novembro de 1821 no Hospital Marinski onde o pai era médico. Após ter sido educado em casa entra para a Escola Militar de Engenharia de São Petersburgo, onde conclui os estudos.

Em 1846 escreve *Gente Pobre* e, em 1849, é preso e condenado à morte, acusado de participar numa conspiração contra o czar Nicolau I. Durante a estadia na prisão tem as primeiras crises epilépticas. A sentença é comutada para exílio e trabalhos forçados na Sibéria, sendo libertado em 1854 e colocado no Cazaquistão. Em 1857 casa-se com Maria Dmitriévna Issáieva tendo sofrido um ataque na noite de núpcias.

Após dez anos de degredo volta à Rússia e, em 1859, publica os *Humilhados e Ofendidos*. Em 1864 enviúva e, no ano seguinte, publica, com grande sucesso, *Crime e Castigo*. Em 1867, para poder cumprir os prazos de entrega de *O Jogador*, contrata Anna Grigórievna Snítkina para o estenografar. No mesmo ano contraem matrimónio.

A primeira filha morre com um ano de idade, o mesmo sucedendo ao filho Aliocha, vítima de epilepsia. Em 1868 escreve *O Idiota* e, em 1871, termina *Os Possessos* publicado no ano seguinte. Em 1879 dá à estampa *Os Irmãos*

*Karamazov*, considerado por Freud como uma das maiores obras da literatura mundial.

Existem vários testemunhos das suas crises. Nikolay Strákhov, filósofo, crítico literário e amigo de Dostoiévski, testemunha, em 1863, um dos ataques: "... andava pela sala enquanto eu me sentei à mesa. Dizia algo grandioso e alegre; quando incentivei a sua ideia com um comentário virou-se para mim com um olhar exaltado, mostrando que a emoção estava no seu auge. Parou por um instante, como se procurasse palavras para exprimir o seu pensamento, com a boca aberta. Olhei-o com mais atenção, sentindo que estava prestes a dizer algo incomum, que eu ia ouvir qualquer revelação. De repente veio, da boca aberta, um estranho e prolongado som, sem sentido, e ele caiu inconsciente no chão. Desta vez, o ataque não foi forte. Com a convulsão esticava todo o corpo e espumava pela boca. Em meia hora recobrou a consciência..."

A primeira mulher, Maria Dmitriévna refere "é um homem sem futuro, um ex-forçado e, além de tudo, tem ataques epilépticos".

A segunda mulher, Anna Grigórievna, descreve o primeiro episódio que presenciou: "Fyodor Mikhailovich estava a falar com minha irmã muito animado e, de repente, ficou pálido, cambaleou no divã e começou a inclinar-se para o meu lado. Olhei muito espantada a mudança do seu rosto; de repente, veio um grito terrível, um grito que nada tinha de humano - quase um uivo - e o meu marido continuou a curvar-se cada vez mais". Afirma ainda: "O que desesperava sobretudo Fiodor Mikhailovitch é que o nosso filho (Aliocha Dostoiévski) morreu por causa da epilepsia, uma doença herdada do pai"

O seu médico, Dr. Yanovski, reconhece a natureza das crises: "No dia 7 de Julho de 1847 Dostoiévski teve um ataque na rua, era uma convulsão de epilepsia".

Em carta ao irmão Mikhail escreve: "frequentemente sou hospitalizado doente. Os meus nervos frágeis dão origem aos ataques epilépticos" (Sibéria, 22-2-1854).

As crises eram seguidas de estado confusional, depressão, distúrbios transitórios da memória e da linguagem. Nunca as trata com brometos, o único medicamento disponível na época, estimando-se ter sofrido, ao longo da sua vida, cerca de 400 crises convulsivas.

Descreve vários tipos de crises epiléticas e de certos estados anormais antes de qualquer descrição médica como, por exemplo, estados oníricos, percepção anormal do tempo, *déjà vu*, automatismos, pensamento forçado, fuga de ideias, bem como as crises de prazer (crises extáticas) – crises de Dostoiévski.

Mencionou, como factores desencadeantes, a privação de sono, o abuso do álcool, e, sobretudo, o *stress* associado a intenso trabalho criativo (durante a criação de *O Idiota* teve 12 ataques generalizados em 3 meses).

Narra as crises de prazer a Strákhov: “Fyodor Mikhailovich muitas vezes me disse que, minutos antes do início de um ataque, entrava em êxtase. «Durante alguns instantes sinto uma felicidade tal, impossível de se conceber na vida quotidiana, que os outros não são capazes de imaginar. Sinto em mim e no mundo a mais completa harmonia e esse sentimento é tão forte e doce que, por alguns segundos de êxtase, eu daria dez ou mais anos da minha vida, talvez toda a vida»”.

À amiga Kovalevskaya, que o visita na noite de Páscoa, durante o seu exílio na Sibéria, relata: “O ar encheu-se com um grande barulho... Senti o céu a cair sobre a terra e a englobar-me. Toquei em Deus. Ele entrou em mim; sim, Deus existe, eu chorei. Todos vós, pessoas saudáveis, não tendes ideia da alegria que nós, epiléticos, vivemos no segundo antes de uma convulsão. Maomé, no seu Corão, disse ter visto o Paraíso e aí ter ido... ele não mentiu, realmente estive no Paraíso durante um ataque de epilepsia; foi vítima desta doença tal como eu. Não sei se essa alegria dura segundos ou horas ou meses, mas acreditem, não a trocava por todos os prazeres deste mundo”

Anota, no seu *Diário*, outras manifestações: “Esta manhã, às 8h45, os meus pensamentos interromperam-se, fui transportado a outros anos, estados de sonho, devaneio e culpa... Deslocamento de um disco vertebral ou uma lesão muscular” No seu livro, *O Jogador*, faz considerações sobre os ataques: “Caí e fiquei ferido na frente”, “Caí ...e fiquei estendido no chão”. Descreve o pós-crítico: “Após a crise o corpo está quebrado, dor de cabeça, dificuldade com a palavra...”. Não ocultava a doença, a qual não lhe diminuiu o génio: “Sim, eu tenho a doença das quedas, a qual não é causa de vergonha para ninguém. E a doença das quedas não impede a vida”.

Vários dos personagens dos seus livros têm epilepsia. Em *A Senhoria* (1847) o velho Murin, cujos ataques estão ligados ao abuso de álcool, tem uma convulsão quando tenta assassinar Ordynov, um artista com crises extáticas.

Nos *Humilhados e Ofendidos* “... Nelly jazia inanimada no chão, debatia-se com terríveis convulsões, tinha um ataque de epilepsia”.

Dostoiévski transpõe o seu próprio discurso e a vivência das suas crises para dois dos seus personagens, Míchkin e Kiríllov. O príncipe Míchkin, protagonista de *O Idiota*, confessa “Mesmo no último momento consciente, anterior ao ataque, tinha tempo para dizer a si próprio: Sim, apenas por este momento daria toda a minha vida”.

Descreve as auras de Míchkin: “Sonhou com a fase em que se anunciavam os ataques epiléticos quando estes o surpreendiam em estado de vigília. Em plena crise de angústia, embrutecimento e opressão, parecia-lhe, de repente, que seu cérebro se agitava e as suas forças vitais tomavam um prodigioso impulso. Nesses instantes, rápidos como um relâmpago, o sentimento da vida e da consciência decuplicavam-se nele. O seu espírito e o seu coração iluminavam-se com uma claridade intensa; todas as suas emoções, todas as suas dúvidas, todas as suas preocupações se acalmavam ao mesmo tempo para se converterem numa serenidade soberana, feita de alegria luminosa, de harmonia e de esperança, em favor da qual a sua razão se elevava à compreensão das causas finais. (...) Estes instantes, para defini-los numa palavra, caracterizavam-se por uma fulguração da consciência e por uma suprema exaltação da emotividade subjectiva. Se nesse segundo, isto é, no último período de consciência antes do acesso, ele tivesse tempo de dizer a si mesmo clara e deliberadamente: «Sim, por este momento dar-se-ia toda uma vida», é porque, para ele, este momento valeria de facto toda uma vida”.

A doença acabará por salvar Míchkin de um assassinato; no momento em que seu rival Rogojin vai golpeá-lo com uma faca, Míchkin sofre uma crise, o que faz Rogojin “fugir como um louco”.

Ao contrário de Dostoiévski, Míchkin tinha receio de ter manifestações da doença perante outrem: “Mas, aquela noite, estando em subdelírio, sobreveio-lhe um pensamento: e se, no dia seguinte, diante de todo o mundo, tivesse um ataque? Já tivera ataques em público. Tal pensamento gelou-o”.

Smerdiakov, em *Os Irmãos Karamazov*, assassina o próprio pai simulando uma crise epilética para lhe servir de álibi. “A epilepsia de Smerdiakov não dava margem a nenhuma dúvida”. “... de repente um espasmo apanhou-me a garganta, rolei para baixo”.

Kiríllov, o ateu místico e suicida de *Os Possessos* revela: « Há momentos - duram cinco ou seis segundos – em que sentimos, de repente, a presença da harmonia eterna. Este fenómeno não é terrestre nem celeste, mas é algo que o homem, no seu envólucro terreno, não pode suportar. Deve transformar-se fisicamente ou morrer. É um sentimento claro e indiscutível. Parece estar-se, de repente, em

contacto com toda a natureza, e dizemos : Sim, isso é verdade. Quando Deus criou o mundo, disse no final de cada dia da criação: "Sim, isso é verdade, isso é bom. ... não é ternura, é alegria. ... oh! este sentimento é mais que amor ! A pior coisa é a clareza assustadora com a qual ele se revela e a alegria que nos preenche. Se este estado dura mais que cinco segundos, a alma não pode resistir e deve desaparecer. Durante esses cinco segundos eu vivo toda uma existência humana, e por eles eu daria minha vida inteira, o que não seria pagá-los muito caro. Para suportar estes dez segundos, é preciso transformar-se fisicamente. Eu acredito que o homem deve deixar de gerar. Porquê as crianças, porquê o desenvolvimento se o objetivo foi alcançado? Diz o Evangelho que, após a ressurreição, não se gerará mais, seremos como os anjos de Deus...

– Kirílov, quantas vezes isso lhe acontece ?

– Uma vez cada três dias, uma vez por semana.

– Você é epiléptico?

– Não.

– Pois vai ser. Cuidado, Kirílov, ouvi dizer que é precisamente assim que começa. Um homem com essa doença fez-me uma descrição detalhada da sensação que precede o acesso e, ao ouvi-lo a si, parece que o estou a ouvir. Ele também me falou de cerca de cinco segundos, e disse que não podia mais suportar este estado. Lembre-se do jarro de Maomé, enquanto se esvaziava o Profeta cavalgava no Paraíso. O jarro, são os cinco segundos, o céu é a harmonia, e Maomé era um epiléptico. Tenha cuidado em não se tornar também epiléptico Kirílov!"

Morre em 9 de Fevereiro de 1891, em São Petersburgo, vítima de uma hemoptise.

Várias personalidades médicas debruçaram-se sobre a doença de Dostoiévski. Há duas versões sobre a morte do pai. Numa, é assassinado pelos camponeses, os quais maltratava; noutra, a versão do assassinato teria sido inventada por um vizinho, com o fito de baixar o preço da propriedade paterna, para a comprar. De qualquer modo Dostoiévski que nutria alguma animosidade contra o pai, sentiu-se culpado pela morte do seu progenitor, o que levou Freud a escrever um artigo "Dostoiévski e o Parricídio" (1928), onde faz o diagnóstico de "Epilepsia Histérica" resultante de um complexo de Édipo.

Alajouanine acreditava na coexistência de crises generalizadas e focais, Voskuil em crises parciais complexas com crises nocturnas generalizadas e auras extáticas.

Gastaut, numa primeira análise (1978), duvida da existência de crises extáticas, as quais nunca tinha observado em nenhum dos seus pacientes e classifica a epilepsia de generalizada idiopática; mais tarde (1984), postula que o escritor deveria ter sofrido uma lesão temporal discreta, a

qual, devido a uma predisposição genética, daria lugar a crises que generalizavam rapidamente.

Modernamente, Baumann *et al* (2005) acreditam que teria uma epilepsia temporal mesial, não só devido às características semiológicas das crises, também devido à sintomatologia interictal comum nas epilepsias com aquela origem – hiperreligiosidade, euforia, depressão, hipergrafia, hipo ou hipermoralidade, culpabilização. O escritor tinha uma obsessão por problemas religiosos, filosóficos e emocionais, bem como sentimento de culpa, a par de uma hipergrafia (Figuras 2 e 3). O príncipe Míchkin tem, como o seu criador, uma hiperreligiosidade, melancolia, crises de felicidade.



Figura 2. Rascunho de *Os Irmãos Karamazov*

Rossetti e Bogousslavsky (2005) concordam com uma origem focal, provavelmente temporal mesial esquerda; alicerçam esta presunção na aura, no estado corpuscular



Figura 3. Rascunho de *Os Possessos*

prolongado, na alteração progressiva da memória e nas alterações de linguagem pós-críticas. Teria crises focais complexas secundariamente generalizadas, provavelmente desencadeadas por doença ocorrida em 1846. Escreve ao irmão Mikhail: "Estava terrivelmente doente, sofrendo de uma irritação em todo o sistema nervoso, com acometimento do coração, que se tornou congestionado e inflamado, uma condição duramente controlada por sanguessugas e duas sangrias".

As crises extáticas são atribuídas a várias personagens históricas: São Paulo, na Carta aos Coríntios, afirma "ter sido levado ao Paraíso, onde ouviu segredos que os lábios não podem repetir". Santa Teresa de Jesus tinha crises iniciadas

pela visão de uma luz, o corpo ficava paralisado; depois sobrevinham alucinações, seguidas de sensação de prazer. Joana D'Arc começou, aos 13 anos, a viver momentos de êxtase, ouvindo vozes de santos e tendo visões de anjos.

Dostoiévski não ocultava a sua epilepsia, usava-a como uma fonte de inspiração para o seu génio criativo. As centenas de crises de que padeceu não tiveram nenhum impacto nas suas funções cognitivas; bem ao contrário, a sua produção literária desmente a crença que os ataques epilépticos repetidos levam à demência e prova que a epilepsia não é incompatível com o génio. ■

#### Bibliografia

1. Alajouanine T. Dostoiévski's epilepsy. *Brain* 1963;86:209-218.
2. Baumann CR, Novikov VPI, Regard M, Siegel AM. Did Fyodor Mikhailovich Dostoevsky suffer from mesial temporal lobe epilepsy? *Seizure*, 2005;14: 324-330.
3. Dieguez S. O mal sagrado de Dostoiévski.
4. Foote-Smith E, Bayne L. Joan of Arc. *Epilepsia* 1991; 32(6):810-815.
5. Freud, S. Dostoiévski e o Parricídio (1928). In *Obras Completas*. Rio de Janeiro, Imago. Vol. XXI.
6. García-Albea E. Teresa de Jesús: una ilustre epiléptica. *Huerga y Fierro Editores, S.L.* 2002.
7. Gastaut H: Fyodor Michailovitch Dostoevsky's involuntary contribution to the symptomatology and prognosis of epilepsy. *Epilepsia* 1978;19:186-201.
8. Gastaut H: New comments on the epilepsy of Fyodor Dostoevsky. *Epilepsia* 1984;25:408-411.
9. Lima AFR. Dostoyevsky and epilepsy. *Between science and mystique. Arq Neuropsiquiatr* 2010;68(1):140-142.
10. Landsborough D. St Paul and temporal lobe epilepsy. *Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry* 1987;50:659-664.
11. Moura-Vieira MA. Bakhtin e Freud em diálogo com Dostoiévski. *Bakhtiniana*, São Paulo, 2009,1(2):65-79.
12. Rossetti AO, Bogousslavsky J. Dostoevsky and Epilepsy. *An Attempt to Look Through the Frame*. Bogousslavsky J, Boller F (eds). *Neurological Disorders in Famous Artists*. Front Neurol Neurosci. Basel, Karger, 2005;19:65-75.
13. Vallery-Radot P. Epilepsie et génie. *Vingt ans de la vie de Dostoiévski (1837-1857). D'après sa correspondance - Avant et après le bain*. *Presse Méd* 1956;64:2065-2066.
14. Voskuil PH. The epilepsy of Fyodor Mikhailovitch Dostoevsky (1821-1881). *Epilepsia* 1983;24:658-67.
15. [www.comciencia.br/reportagens/epilepsia/ep19.htm/](http://www.comciencia.br/reportagens/epilepsia/ep19.htm/)
16. [www2.uol.com.br/vivermente/reportagens/o\\_mal\\_sagrado\\_de\\_Dostoiévski\\_imprimir.html](http://www2.uol.com.br/vivermente/reportagens/o_mal_sagrado_de_Dostoiévski_imprimir.html)

#### Correspondência:

Francisco Pinto  
 Consultor de Epilepsia do Hospital Fernando da Fonseca  
 fjpinto@netcabo.pt

## Dor crónica após acidente vascular cerebral

**Ana Teresa Gaspar, Filipe Antunes**

Médica Interna de formação específica de Medicina Física e de Reabilitação, Serviço de Medicina Física e de Reabilitação do Hospital de Braga; Médico assistente hospitalar de Medicina Física e de Reabilitação, Serviço de medicina Física e de Reabilitação do Hospital de Braga.

### Resumo

A dor é um problema clínico frequente após um acidente vascular cerebral. Embora muitas vezes subvalorizado, representa um factor limitante da recuperação funcional e da qualidade de vida. Os autores fazem uma revisão sobre as principais causas de dor crónica após um acidente vascular cerebral, as estratégias de diagnóstico e atitudes terapêuticas, salientando a importância de uma abordagem precoce de forma a evitar a cronificação da dor.

**Palavras-chave:** Dor, acidente vascular cerebral, cronificação da dor.

### Abstract

Pain is a common clinical problem after stroke. While often underestimated, it is a limiting factor for functional recovery and quality of life. The authors present a review of the main causes of chronic pain after stroke, the strategies of diagnostic and therapeutic attitudes, emphasizing the importance of an early approach to avoid chronic pain.

**Key-words:** Pain, stroke, chronic pain.

### Introdução:

O acidente vascular cerebral (AVC) representa actualmente a primeira causa de incapacidade grave de origem neurológica no Mundo <sup>(1,2)</sup>.

Estima-se que anualmente, no nosso País, 2 a 3 por cada 1000 habitantes sofram um AVC, com variações consoante a região do país <sup>(1,3)</sup>.

A melhoria dos cuidados em fase aguda, de que é exemplo a criação dos Serviços da Via Verde do AVC em várias Unidades Hospitalares do nosso país, tem conduzido a uma diminuição da taxa de mortalidade associada ao AVC, à custa de um maior número de indivíduos que sobrevivem com algum tipo de sequela neurológica <sup>(4)</sup>.

A dor como sequela de AVC é uma condição frequentemente sub-diagnosticada e desvalorizada <sup>(5)</sup>. Embora existam poucos estudos acerca da sua real incidência, advém da prática clínica a noção de que a dor é um problema frequente nos doentes que sofreram um evento vascular cerebral.

Jonsson e colaboradores <sup>(6)</sup> publicaram em 2006 o resultado de um estudo de seguimento de quase três centenas de pacientes após um primeiro episódio de AVC. Quatro meses após o AVC, 32% dos doentes afirmava ter dor moderada a grave (cotação média na escala visual analógica 6 cm), sendo que mais de metade atribuía ao evento cerebral a etiologia da dor. Aos 16 meses, diminuiu para 21% a percentagem de doentes com dor moderada a grave mas a cotação média na escala visual analógica aumentou para 7 cm. Metade destes doentes afirmava ter dor constante. Nos dois tempos de avaliação, a localização mais frequente das queixas álgicas foi o membro superior.

Vários factores contribuem para a subvalorização da dor no doente que teve um AVC.

Desde logo, o AVC é uma situação de urgência médica, potencialmente ameaçadora da vida, facto muito valorizado quer pelos profissionais quer pelo doente e família. Tal leva a que, após a fase aguda, a actuação médica seja essencialmente dirigida à prevenção secundária e ao tratamento das sequelas major e, neste contexto, qualquer queixa dolorosa pode ser considerada um problema de menor relevância clínica, quer pelos profissionais de saúde quer pelo próprio doente.

Por outro lado, em doentes com alterações da sensibilidade, da percepção espacial ou da comunicação, a interpretação das queixas e o exame físico podem constituir um verdadeiro desafio para o médico.

A importância de compreender e tratar a dor após um AVC, passa pelo facto desta estar associada a uma maior prevalência de depressão e prejuízo da qualidade de vida dos doentes e familiares/cuidadores, constituindo um factor limitante da participação activa num programa de reabilitação e condicionando piores resultados funcionais <sup>(7,8)</sup>.

Pelo exposto, a abordagem da dor neste grupo de doentes assume-se como complexa e exige do clínico duas competências básicas, a de reconhecer a sua prevalência e relevância, e a de perceber que a dor é um processo multifactorial que extravasa largamente o processo biológico da nocicepção, envolvendo aspectos pessoais, sociais e culturais, o que torna imprescindível uma actuação multidisciplinar.

Os autores partem da sua experiência clínica na área de Medicina Física e de Reabilitação, especialidade médica de referência para os doentes com sequelas de AVC, para fazerem uma revisão sobre as principais síndromes dolorosas no doente após AVC, em fase não aguda. Ressalva-se contudo que a categorização da dor em termos temporais é geralmente difícil. Dor aguda/sub-aguda e crónica sobrepõe-se nestes doentes, como na maioria das situações, pelo que optámos por rever os quadros algícos tendencialmente mais comuns durante a evolução do doente após AVC.

### Síndromes dolorosas crónicas após AVC

A primeira premissa a considerar na abordagem etiológica de um quadro doloroso no doente que teve previamente um AVC é que este pode ter uma origem que não tenha qualquer relação de causalidade com o evento cerebral. Dada a sua elevada incidência na população em geral, as cefaleias e a patologia musculo-esquelética degenerativa são causas frequentes de dor também neste grupo de doentes <sup>(5,9,10,11)</sup>.

Por outro lado, alguns quadros nosológicos estão intimamente ligados à ocorrência do evento cérebro-vascular de que são exemplos a dor relacionada com a espasticidade, a omalgia do hemiplégico ou a dor central <sup>(5,9,10,11)</sup> (ver Quadro 1).

**Quadro 1.** Causas mais frequentes de dor crónica como sequela de AVC

Patologia musculo-esquelética (agravamento de condições prévias por alterações biomecânicas condicionadas por défices neurológicos)
Omalgia do hemiplégico
Dor relacionada com espasticidade
Quadros de dor neuropática: <ul style="list-style-type: none"> <li>- Dor central</li> <li>- Síndrome doloroso regional complexo de tipo I</li> </ul>

### Dor relacionada com patologia músculo-esquelética

Um vasto grupo de patologias do foro músculo-esquelético pode ser encontrado no doente após um evento vascular cerebral, constituindo a causa mais frequente de sintomatologia algíca <sup>(8,9)</sup>.

Tal como já referido, a maioria das situações encontradas na prática clínica são independentes da ocorrência do AVC. Dado o aumento da incidência de AVC com a idade, a maioria dos doentes por nós observados são idosos, com algum tipo de patologia osteoarticular degenerativa.

Referimos contudo que, nalgumas situações, as queixas musculo-esqueléticas podem ser consideradas consequências indirectas de sequelas de AVC. As alterações bio-

mecânicas resultantes de défices motores e /ou sensitivos podem originar situações de sobrecarga musculo-tendinosa dos membros sãos e conseqüentemente lesões microtraumáticas tendinosas e aceleração de patologia degenerativa, nomeadamente nas articulações de carga como a anca e joelho <sup>(12,13)</sup>.

Seria exaustiva a descrição das numerosas patologias osteoarticulares e musculo-tendinosas que observamos com frequência na nossa prática clínica. De forma global a apresentação clínica não difere significativamente da população em geral (ressalvando a dificuldade da valorização sintomática no doente com alterações da comunicação e/ou da sensibilidade), assim como as estratégias diagnósticas. Em relação à terapêutica e, embora também nesta área, não se verifiquem diferenças substanciais em relação à população em geral, salvaguardam-se algumas precauções, citadas na secção *Particularidades da terapêutica analgésica no doente que sofreu AVC*.

Um outro aspecto a ter em conta é o facto de os défices neurológicos, cognitivos, motores ou sensitivos, estarem associados com risco acrescido de traumatismos, particularmente as quedas, que por sua vez podem constituir causa de quadros dolorosos com sequelas a longo prazo. <sup>(12,13,14)</sup> Nesta área, a prevenção é primordial e envolve essencialmente acções de ensino dos cuidados de segurança em relação a transferências e à marcha aos familiares e/ou cuidadores e, quando colaborante, ao doente, e estudo da necessidade de adaptações no domicílio.

Uma causa pouco frequente de dor no doente após AVC é a ossificação heterotópica. Esta condição caracteriza-se pelo surgimento de tecido ósseo de localização ectópica, particularmente periarticular, afectando as grandes articulações do hemicorpo onde se verifica défice motor e pode ocorrer desde as três semanas até vários meses após a ocorrência do acidente vascular cerebral <sup>(15,16)</sup>.

A fisiopatologia desta condição não está ainda completamente esclarecida. Numerosos mecanismos, entre os quais o aumento de actividade de prostaglandinas, a hipercalcemia, a hipoxia tecidual, alterações na actividade do sistema nervoso simpático, a imobilização prolongada e desregulação entre a actividade da hormona paratiroideia e da calcitonina, têm sido apontados como factores potenciadores da diferenciação inapropriada de células mesenquimatosas pluripotenciais em precursores osteoblásticos <sup>(15,16)</sup>.

A apresentação clínica é dominada pela dor e limitação das amplitudes articulares, podendo surgir sinais inflamatórios locais e febre. O diagnóstico é feito com base na cli-

nica, complementado por alterações analíticas (a mais frequente o aumento dos níveis séricos de fosfatase alcalina), radiologia convencional (sendo que o tecido ósseo só é visível cerca de 4 semanas após início da sua formação) e cintigrafia óssea, apontado como o exame de maior sensibilidade <sup>(15,16)</sup>.

O tratamento ideal continua a suscitar controvérsia na comunidade científica, sendo de maior consenso o uso de crioterapia local, a mobilização articular suave e anti-inflamatórios não esteróides sistémicos, dos quais a indometacina tem sido o mais largamente estudado. O uso de bifosfonatos é preconizado como terapêutica de primeira linha por alguns autores mas não encontra consenso na comunidade científica. Também o papel e o agendamento em termos temporais de radioterapia e cirurgia não são consensuais, sendo que a maioria dos autores advoga que a exérese cirúrgica deve ser atrasada até que se verifique maturação do tecido ósseo ectópico, quer pela menor taxa de complicações peri-operatórias, quer pela menor taxa de recorrência <sup>(15,16,17)</sup>.

### O caso particular da omalgia

A omalgia, conhecida na prática clínica como o ombro doloroso do hemiplégico, é um dos paradigmas da dor após AVC. Desde logo, por ser a condição dolorosa mais frequente após um evento vascular cerebral, estimando-se que afecte até cerca de 70-80% dos doentes hemiplégicos no primeiro ano <sup>(12,14,18,19,20)</sup>.

Embora encarada como um problema da fase sub-aguda/crónica, curiosamente em alguns estudos dois terços dos doentes identifica o início das queixas nas primeiras 2 semanas após AVC. <sup>(12,18)</sup> Assim, parece-nos de fulcral importância que os profissionais que seguem estes doentes na fase aguda, estejam sensibilizados para este problema que, se não tratado adequadamente, pode persistir indefinidamente, tornando-se um factor limitante da qualidade de vida e da participação efectiva num programa de reabilitação. Neste contexto parece-nos pertinente alertar para a importância do apoio precoce da Medicina Física e de Reabilitação nos serviços hospitalares onde se tratam os doentes com AVC em fase aguda, particularmente na concepção de programas precoces de actuação terapêutica, enfatizando a vertente cinesiológica <sup>(12,18,21)</sup>.

Muito se tem especulado sobre a causa da omalgia após AVC. Da experiência clínica ressalta o facto de que são os doentes com défices motores mais graves do membro superior os que mais vezes sofrem de omalgia. Neste contexto, um dos mecanismos proposto e extensamente estudado é que a fraqueza muscular da cintura escapular contribui para a perda de congruência da articulação do

ombro, intrinsecamente pouco estável e muito dependente do suporte muscular. Tal situação levaria à luxação no sentido inferior da cabeça umeral em relação à cavidade glenóide, designada comumente por subluxação gleno-umeral. No entanto, muitos doentes com dor não apresentam radiologicamente subluxação e alguns doentes com subluxação não têm dor, pelo que actualmente, o ombro doloroso após AVC é considerado uma condição multifactorial (ver Quadro 2) <sup>(12,18,22,23)</sup>.

**Quadro 2.** Condições mais frequentemente associadas a omalgia após AVC

Alterações da biomecânica articular relacionadas com défice motor <ul style="list-style-type: none"> <li>- sub-luxação gleno-umeral</li> <li>- perda do ritmo normal dos arcos de movimento da articulação</li> </ul>
Espasticidade
Patologia musculo-tendinosa (capsulite adesiva, conflito ou ruptura da coifa dos rotadores, outras tendinopatias ou bursites)
Síndrome doloroso regional complexo de tipo I.

Dado que a dor associada a espasticidade e o síndrome doloroso regional complexo serão abordados em secções posteriores, focamos aqui aspectos relacionados essencialmente com a dor relacionada com as alterações biomecânicas articulares.

Nestes casos, a dor é essencialmente mecânica.

Alguns autores têm estudado que outros factores podem ser preditivos de omalgia. Os mais consistentemente citados incluem défice motor grave, alterações do tónus muscular, alterações sensitivas e limitação das amplitudes de movimento do ombro, particularmente a rotação externa <sup>(12,18,19)</sup>.

Quando há uma verdadeira luxação inferior gleno-umeral, é geralmente possível, na ausência de pânículo adiposo abundante, palpar o aumento do espaço interarticular. A situação pode ser confirmada com a realização de radiografia. Quando há suspeita clínica de associadamente existir patologia musculo-tendinosa, podem ser necessários estudos complementares como a ecografia articular, a tomografia computadorizada ou a ressonância magnética nuclear <sup>(21,22,24)</sup>.

No que concerne à abordagem terapêutica, certas medidas assumem-se essenciais quer na prevenção da omalgia quer no agravamento de quadros álgicos já estabelecidos.

Desde a fase aguda, o correcto posicionamento do membro, evitando a sua suspensão sem qualquer apoio, é uma medida simples, mas valiosa. Quando o doente deambula em cadeira de rodas, o membro superior deve

ser posicionado sobre uma superfície de apoio. Em ortostatismo, o correcto posicionamento do membro superior com défice motor grave pode ser conseguido com o uso de um sling axilar, preferencialmente do tipo cruzado posterior, pela maior capacidade de suspensão <sup>(12,18,21,25,26,27)</sup>.

No doente dependente, deve ser realizado ensino ao cuidador relativamente ao seu posicionamento e manipulação.

Por outro lado, é imprescindível a mobilização de forma a manter as amplitudes articulares. Alguns estudos mostram benefício do fortalecimento muscular através de electroestimulação com correntes excitomotoras, sobretudo dos músculos deltóide e supraespinhoso, como forma de prevenir a amiotrofia e consequentemente minorar o risco de subluxação gleno-umeral <sup>(12,18,28)</sup>.

Estudos recentes mostraram também benefício na infiltração com toxina botulínica tipo A na musculatura peri-articular no alívio das queixas algicas, particularmente nos casos em que há espasticidade associada <sup>(29)</sup>.

### Dor relacionada com espasticidade

A espasticidade é uma sequela frequente das lesões do neurónio motor superior. <sup>(12,30)</sup> Pode ser dolorosa por si mesma, muitas vezes em relação com a existência de espasmos musculares. Mas também, os padrões de posicionamento que condiciona, se não contrariados, podem estar na origem de contracturas e retracções musculotendinosas associadas, que só por si podem constituir uma outra causa de dor <sup>(12,25,30)</sup>.

A abordagem da espasticidade vai além do âmbito desta revisão mas, de forma sumária, citamos alguns cuidados essenciais na sua prevenção e tratamento.

A conduta inicial deve ser prática comum em todos os doentes com sequelas motoras após AVC e inclui a mobilização articular, os cuidados de posicionamento do hemi-corpo afectado e os estiramentos passivos. <sup>(12,25,31)</sup> Particularmente no membro superior pode ser considerado o uso de ortóteses de posicionamento <sup>(12,25)</sup>.

É preciso ter em mente que a espasticidade também pode trazer benefícios ao doente, como por exemplo na facilitação da posição ortostática. Assim, deve ser tratada a espasticidade que causa dor e/ou prejudica cuidados ao doente <sup>(12,25,30)</sup>.

De entre os fármacos comumente usados como anti-espásticos, alguns estudos mostraram vantagens no uso da tizanidina em relação ao baclofeno, sobretudo no que concerne a uma melhor tolerabilidade. <sup>(32,33)</sup> O uso de benzodiazepinas deve ser tanto quanto possível evitado, dada a interferência com o estado de vigília e participação do doente. <sup>(12,30)</sup> A infiltração de toxina botulínica tipo A em determinados músculos pode ser uma opção terapêutica

para tratamento de espasticidade focal. <sup>(12,29,30,34,35)</sup> Estratégias mais invasivas como a administração intratecal de baclofeno ou intervenções neurocirúrgicas do tipo da rizotomia selectiva dorsal podem ser consideradas em casos de longa evolução refractários às abordagens convencionais <sup>(12,30)</sup>.

### Dor central

A dor central pós-AVC tem várias designações, como sejam dor talâmica, síndrome talâmico ou retrolenticular ou síndrome de Déjerine-Roussy. Este quadro doloroso neuropático surge em consequência de AVC envolvendo território da circulação posterior. O atingimento talâmico, considerado como a estrutura por excelência da integração dos estímulos sensitivos, ou das vias espinho-talâmicas, estará assim na base de um processamento central alterado de estímulos sensitivos, incluindo os nociceptivos <sup>(10,12,36,37,38,39,40)</sup>.

A dor talâmica é rara. A sua incidência varia nas séries de diferentes trabalhos mas, na maioria delas, ronda os 1 a 12% dos sobreviventes de AVC. <sup>(10,36,39,41)</sup> Nalgumas séries atinge até 18% dos indivíduos com alterações da sensibilidade e até 50% de doentes com AVC talâmico. <sup>(38)</sup> Contudo, estes últimos números parecem-nos inflacionados em relação à nossa prática clínica.

A dor de características neuropáticas é descrita pelos doentes como intensa, lancinante, tipo queimadura ou choque eléctrico e tem distribuição corporal sobreponível à do atingimento do AVC. Pode começar pouco tempo após o evento vascular cerebral mas o mais comum é ter início vários meses depois. Para além da dor, são características outras alterações da sensibilidade como a hiperalgesia (sensação dolorosa exagerada a estímulo nóxico) ou a alodinia (sensação dolorosa de estímulo habitualmente inócuo). <sup>(10,36,38)</sup> Tal poderá ser explicado pela disfunção talâmica na integração dos estímulos sensitivos <sup>(10,37,40)</sup>.

O diagnóstico desta situação é essencialmente clínico e de exclusão (ver Quadro 3) <sup>(10)</sup>.

Este tipo de dor representa um verdadeiro desafio para os profissionais de saúde, dado ser extremamente difícil de tratar.

Em relação a farmacoterapia, observam-se resultados díspares em relação ao benefício da maioria dos fármacos. Em consonância com as suas características neuropáticas centrais, a dor talâmica parece responder pouco aos AINE e aos analgésicos não opióides <sup>(41)</sup>, duas das principais classes de fármacos utilizados em analgesia. Os anticonvulsivantes e os antidepressivos tricíclicos são frequentemente utilizados. Com evidência de classe IIb, a amitriptilina e a lamotrigina são apontados como fármacos de primeira linha e a gabapentina como uma alternativa de segunda-linha <sup>(42,43)</sup>.

**Quadro 3.** Critérios diagnósticos de dor central após AVC

<p><b>Critérios major</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Dor em área corporal correspondente a lesão do sistema nervoso central (SNC)</li> <li>- História prévia de AVC e início da dor após AVC</li> <li>- Confirmação de lesão do SNC por exame imagiológico ou pela presença de sintomas sensitivos positivos ou negativos confinados à área corporal correspondente à lesão</li> <li>- Outras causas de dor, de origem nociceptiva ou neuropática periférica, são excluídas ou consideradas altamente improváveis</li> </ul>
<p><b>Critérios acessórios</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Dor sem relação primária com movimento, inflamação ou outras lesões tecidulares locais</li> <li>- Descriptores de dor como queimadura, frio doloroso, choque eléctrico, facada, pressão</li> <li>- Alodinia ou disestesias ao toque ou com o frio</li> </ul>

A analgesia eléctrica, nomeadamente através da estimulação eléctrica transcutânea (TENS) a altas frequências (100-150 Hz) é utilizada com resultados positivos em diversos contextos de dor neuropática e, apesar de não existirem evidências claras do seu benefício na dor talâmica, pode ser um recurso terapêutico a ter em linha de conta, com a mais-valia de ser uma terapêutica com efeitos adversos mínimos <sup>(44,45)</sup>.

Dado que muitos casos são refractários à abordagem conservadora, procedimentos mais invasivos têm sido testados, particularmente na última década. Salientam-se as técnicas de neuromodulação <sup>(40,42)</sup>, como a implantação intratecal de electroestimuladores ou de depósitos para libertação de fármacos (de que é exemplo a bomba de morfina).

Certos procedimentos neurocirúrgicos, como a talamotomia por estereotaxia, podem constituir opção terapêutica na dor refractária a abordagens mais conservadoras <sup>(46)</sup>.

**Outros quadros de dor neuropática**

O uso de auxiliares de marcha pode estar associada a mononeuropatias por compressão, particularmente do membro superior. <sup>(12,13)</sup> Estas situações, com clínica dominada pela sintomatologia álgica e défices sensitivos e/ou motores variáveis consoante o nervo periférico lesado, são diagnosticadas e tratadas globalmente sem diferenças significativas em relação à população em geral, à excepção da dificuldade de valorização clínica das queixas em doentes com alterações da sensibilidade, como já foi referido em relação a outras condições.

Nesta secção damos enfoque a uma condição neuropática relativamente frequente após AVC, o síndrome doloroso regional complexo (SDRC) de tipo I.

A incidência deste quadro álgico após AVC é difícil de estabelecer, variando em diferentes estudos entre 10 e 50%

(2,18,47,48). Atinge mais frequentemente o membro superior, sendo muitas vezes descrito na literatura mais antiga como síndrome ombro-mão <sup>(12,18,47)</sup>.

A sua fisiopatologia não se encontra ainda totalmente esclarecida, sendo a hipótese mais consensualmente aceite a de que o défice motor estaria na base de algum grau de disfunção autonómica, actuando como factor promotor da cascata inflamatória local (sensibilização periférica). A imobilidade, quando há persistência de défice motor grave, julga-se que será o factor perpetuador da resposta inflamatória que, quando prolongada, condicionará mecanismos de sensibilização central com possibilidade de cronificação da dor <sup>(12,18,49,50)</sup>. A dor é de facto o sintoma dominante na maioria dos casos. O início das queixas álgicas situa-se tipicamente nos primeiros meses após o AVC, sendo raro após os 5 meses. A dor, de características essencialmente neuropáticas, pode ser acompanhada por outras alterações da sensibilidade, edema e alterações vaso e/ou sudomotoras locais <sup>(12,18,20)</sup>.

O diagnóstico é essencialmente clínico (ver Quadro 4), dado que a maioria dos exames tem pouca sensibilidade e especificidade. Em radiologia convencional está descrita desmineralização óssea local com padrão punctiforme mas este aspecto, para além de não ser específico, não está presente na fase inicial até cerca das 3 a 6 semanas de evolução. A cintigrafia óssea de três fases é considerado um dos exames mais específicos, com alterações em fases precoces da doença, mas tem baixa sensibilidade para o diagnóstico <sup>(12,51)</sup>.

**Quadro 4.** Critérios de diagnóstico de síndrome doloroso regional complexo (SDRC) de tipo I.

História de evento traumático prévio ou causa de imobilização
Dor prolongada ou outras alterações sensitivas (como alodinia ou hiperalgesia) desproporcionadas em relação ao esperado para a lesão inicial.
Edema, alterações circulatórias ou actividade sudomotora anómala na região dolorosa
Inexistência de outra condição compatível como causa da dor/impotência

Existem poucos consensos sobre o tratamento adequado nestas situações.

No que respeita a fármacos, muitos têm sido experimentados, quer por via sistémica quer tópica, desde anti-inflamatórios não esteróides e corticoesteróides a anti-convulsivantes e antidepressivos tricíclicos, mas com poucas evidências sobre os benefícios relativos de uns sobre os outros <sup>(12,18,50,52)</sup>.

Em alguns estudos tem surgido como factor de bom prognóstico a mobilização precoce do membro afectado e

neste contexto o tratamento fisioterápico assume um papel relevante. Alguns métodos de hidroterapia como os banhos de contraste e imersão em tanque equipado com redemoinho são usados para estimular a dinâmica vascular. Agentes físicos, particularmente a electroterapia, podem ser usados na analgesia <sup>(12,18,49,53)</sup>.

A prática de bloqueios simpáticos e simpatectomia, durante décadas considerados como tratamentos de primeira linha nestas situações, tem caído em desuso, à medida que evolui o conhecimento sobre da fisiopatologia do SDRC, no sentido de que a sua origem vai muito além da disfunção autonómica isolada <sup>(49,54)</sup>.

Recentemente têm surgido estudos acerca da utilização da terapia com caixa de espelhos como forma de trabalhar a representação cerebral do membro afectado, actuando simultaneamente na dor e na reeducação neuro-motora. Este parece ser um caminho promissor, nomeadamente no que diz respeito ao mecanismo de neuroplasticidade cerebral, cada vez mais mencionado como fundamental na génese, desenvolvimento e cronificação da dor <sup>(55,56)</sup>.

### Particularidades da terapêutica analgésica no doente que sofreu AVC

É necessário ter em mente que alguns métodos terapêuticos preconizados para analgesia devem ser usados com precaução ou podem estar mesmo contra-indicados em doentes que tiveram AVC prévio.

No que respeita a fármacos, a prescrição de anti-inflamatórios não esteróides (AINE), largamente usados em muitos quadros dolorosos, nomeadamente musculoesqueléticos, deve ser tendencialmente evitada, sobretudo pela preocupação existente em relação a possíveis interações farmacológicas com o ácido acetilsalicílico frequentemente usado em doses antiagregantes após AVC isquémico e com os anticoagulantes orais, como a varfarina <sup>(57,58)</sup>.

Também na área dos agentes físicos, a prescrição de certas técnicas ou agentes, como a termoterapia ou o uso de correntes analgésicas, deve ser criteriosa e com precaução em indivíduos com alterações da sensibilidade ou défices graves da comunicação, pelo risco acrescido de queimaduras térmicas ou eléctricas <sup>(59)</sup>.

### Conclusão

A dor é um problema clínico relevante após o AVC, constituindo um dos mais importantes factores de limitação da qualidade de vida e do potencial de recuperação funcional.

É fundamental conhecer as principais causas de dor após AVC, bem como as estratégias diagnósticas e terapêuticas.

Qualquer que seja a etiologia do quadro algico, o tratamento precoce da dor é primordial para evitar a sua cronificação. ■

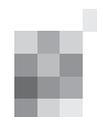
### Referências

1. www.spavc.org
2. www.stroke.org
3. Correia M, Silva MR, Matos I et al. *Prospective community-based study of stroke in northern Portugal*. Stroke 2004;35:2048-2053.
4. *Risco de morrer em Portugal*, 1999, Lisboa, Portugal: Direcção Geral de Saúde.
5. Jensen TS, Klit H, Marcussen NS, Finnerup NB. *Post stroke pain*. Ugerskr Laeger. 2007 Oct 1; 169(40):3395-8.
6. Jonsson AC, Lindgren I, Hallstrom B, Norving B, Lindgren A. *Prevalence and intensity of pain after stroke: a population based study focusing on patient's perspectives*. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2006;77(5):590-95.
7. Widdar M, Ahlstrom G, Ek AC. *Health-related quality of life in persons with long-term pain after stroke*. J Clin Nurs 2004 May;13(4):497-505.
8. Kong KH, Woon VC, Yang SY. *Prevalence of chronic pain and its impact on health-related quality of life in stroke survivors*. Arch Phys Med Rehabil 2004;85:35-40.
9. Widdar M, Samuelsson L, Karlsson-Tivenus S, Ahlstrom G. *Long-term pain conditions after a stroke*. J Rehab Med. 2002 Jul;34(4):165-70.
10. Klit H, Finnerup NB, Jensen TS. *Central post-stroke pain: clinical characteristics, pathophysiology, and management*. The Lancet 2009 Sept (8): 857-868.
11. Kumar S, Selim MH, Caplan LR. *Medical complications after stroke*. The Lancet 2010 Jan(9): 105-118.
12. Randall L. Braddom, Physical Medicine & Rehabilitation, Elsevier, 2006: 1175-1212.
13. Gardner MJ, Ong BC, Liporace F, Koval KJ. *Orthopedic issues after cerebrovascular accident*. Am J Orthop. 2002 Oct; 31(10):559-68.
14. Sackley C, Brittle N, Patel S, Ellins J, Scott M, Wright C, Dewey ME. *The prevalence of joint contractures, pressure sores, painful shoulder, other pain, falls, and depression in the year after a severely disabling stroke*. Stroke. 2008 Dec;39(12):3329-34. Epub 2008 Sep 11.
15. Shehab D, Abdelhamid H, Elgazzar, Collier BD. *Heterotopic ossification*, The J of Nuclear Med, 2002 Mar vol 43(3): 346-43.
16. Baird EO, Kang QK. *Prophylaxis of heterotopic ossification – an updated review*. J Orthop Surg and Research 2009, 4(12).
17. Chao ST, Joyce MJ, Suh JH. *Treatment of heterotopic ossification*. Orthopedics. 2007 Jun;30(6):457-64; quiz 465-6.
18. Gould R. *Shoulder and hemiplegia* in www.medline.com, 2007.
19. Aras MD, Gokkaya NK, Comert D, Kaya A, Cakci A. *Shoulder pain in hemiplegia: results from a national rehabilitation hospital in Turkey*. Am J Phys Med Rehabil. 2004 Sep;33(9):713-9.
20. Pinedo S, de la Villa FM. *Complications in the hemiplegic patient in the first year after the stroke*. Rev Neurol. 2001 Feb 1-15;32(3):206-9.
21. Walsh K. *Management of shoulder pain in patients with stroke*. Postgrad Med J. 2001 Oct;77(912):645-9.
22. Dromerick AW, Edwards DF, Kumar A. *Hemiplegic shoulder pain syndrome: frequency and characteristics during inpatient stroke rehabilitation*. Arch Phys Med Rehabil. 2008 Aug;89(8):1589-93.
23. Shah RR, Haghpanah S, Elovic EP et al. *MRI findings in the painful poststroke shoulder*. Stroke 2008 Jun;39(6):1808-13.
24. Koog YH, Jin SS, Yoon K, Min BI. *Interventions for hemiplegic shoulder pain: systematic review of randomised controlled trials*. Disabil Rehabil. 2010;32(4): 282-91.
25. Davies PM. *Steps to follow, a guide to the treatment of adult hemiplegia*. Berlin, Springer-Verlag Berlin Heidelberg, 1991.
26. Hanger HC, Whitewood P, Brown G et al. *A randomized controlled trial of strapping to prevent post-stroke shoulder pain*. Clin Rehabil 2000 Aug;14(4):370-80.
27. Ada L, Foongchomcheay A, Canning C. *Supportive devices for preventing and treating subluxation of the shoulder after stroke*. Cochrane Database Syst Rev. 2005 Jan 25;(1).
28. Price CI, Pandyan AD. *Electrical stimulation for preventing and treating post-stroke shoulder pain: a systematic Cochrane review*. Clin Rehabil 2001 Feb;15(1):5-19.
29. Kong KH, Neo JJ, Chua KS. *A randomized controlled study of botulinum toxin A in the treatment of hemiplegic shoulder pain associated with spasticity*. Clin Rehabil 2007 Jan;21(1):28-35.
30. Stevenson VL. *Rehabilitation in practice: Spasticity management*. Clin Rehabil. 2010 Apr;24(4):293-304.
31. Bovend'Eerd TJ, Newman M, Barker K, Dawes H, Minelli C, Wade DT. *The effects of stretching in spasticity: a systematic review*. Arch Phys Med Rehabil. 2008 Jul;89(7):1395-406. Epub 2008 Jun 13.
32. Medici M, Pebet M, Ciblis D. *A double-blind, long-term study of tizanidine ("Sirdalud") in spasticity due to cerebrovascular lesions*. Curr Med Res Opin. 1989;11(6):398-407.

33. Kamen L, Henney HR 3rd, Runyan JD. *A practical overview of tizanidine use for spasticity secondary to multiple sclerosis, stroke, and spinal cord injury.* Curr Med Res Opin. 2008 Feb; 24(2):425-39.
34. Baricich A, Carda S, Bertoni M, Maderna L, Cisari C. *A single-blinded randomized pilot study of botulinum toxin type A combined with non-pharmacological treatment for spastic foot.* J Rehabil Med. 2008 Nov;40(10):870-2.
35. McCrory P, Turner-Stokes L, Baguley IJ et al. *Botulinum toxin A for treatment of upper limb spasticity following stroke: a multi-centre randomized placebo-controlled study of the effects on quality of life and other person-centred outcomes.* J Rehabil Med. 2009 Jun;41(7):536-44.
36. Henry JL, Lalloo C, Yashpal K. *Central poststroke pain: an abstruse outcome.* Pain Res Manag. 2008 Jan-Feb;13(1):41-9.
37. Wasserman JK, Koeberle PD. *Development and characterization of a hemorrhagic rat model of central post-stroke pain.* Neuroscience 2009 Jun 16;161(181): 173-83.
38. Hansson P. *Poststroke pain case study: clinical characteristics, therapeutic options and long-term follow-up.* Eur J Neurol 2004 Apr;11 suppl 1:22-30.
39. Kumar G, Soni CR. *Central post-stroke pain: current evidence.* J Neurol Sci. 2009 Sep 15;284(1-2):10-7. Epub 2009 May 6. Review
40. Demasles S, Peyron R, Garcia Larrea L, Laurent B. *Central post-stroke pain.* Rev Neurol (Paris). 2008 Oct;164(10):825-31. Epub 2008 Sep 6. Review.
41. Bowsher D. *The management of central post-stroke pain.* Postgrad Med J. 1995 Oct;71(840):598-604.
42. Kumar B, Kalita J, Kumar G, Misra UK. *Central poststroke pain: a review of pathophysiology and treatment.* Anesth Analg. 2009 May;108(5):1645-57.
43. Frese A, Husstedt IW, Ringelstein EB, Evers S. *Pharmacologic treatment of central post-stroke pain.* Clin J Pain. 2006 Mar-Apr;22(3):252-60.
44. Cruccu G, Aziz TZ, Garcia-Larrea L et al. *EFNS guidelines on neurostimulation therapy for neuropathic pain.* Eur J Neurol. 2007 Sep;14(9):952-70.
45. Gaspar AT, Antunes F. *Analgesia e electroestimulação cutânea.* Dor 2007 vol 15(2): 9- 12.
46. Hirato M, Takahashi A, Miyagishima T, Saito N. *Surgical treatment for central pain after stroke based on its neural mechanism.* Advances in Neurol Sciences 2006; vol 50(6): 877-887.
47. Gokkaya NK, Aras M, Yesiltepe E, Koseoglu F. *Reflex sympathetic dystrophy in hemiplegia.* Int J Rehab Res 2006 Dec;29(4):275-9.
48. Kocabas H, Levendoglu F, Ozerbil OM, Yuruten B. *Complex regional pain syndrome in stroke patients.* Int J Rehabil Res 2007 Mar;30(1):33-8.
49. Gaer B, Scharzt L, Allen RJ. *Complex regional pain syndromes – type I: reflex sympathetic dystrophy and type II: causalgia in Loeser JD et al, Bonica's Management of Pain, Lippincott Williams & Wilkins, 2001:389-408.*
50. Ribbers GM, Geurts AC, Stam HJ, Mulder T. *Pharmacologic treatment of CRPS I: a conceptual framework.* Arch Phys Med Rehabil. 2003 (84): 141-146.
51. Schürmann M, Zaspel J, Lohr P et al. *Imaging in early posttraumatic complex regional pain syndrome: a comparison of diagnostic methods.* Clin J Pain 2007 Jun;23(5):449-57.
52. Rowbotham MC. *Pharmacologic management of complex regional pain syndrome.* Clin J Pain. 2006 Jun;22(5):425-9
53. Oerlemans HM, Oostendorp RA, de Boo T, van der Laan L, Severens JL, Goris JA. *Adjuvant physical therapy versus occupational therapy in patients with reflex sympathetic dystrophy/complex regional pain syndrome type I.* Arch Phys Med Rehabil 2000;81:49-56.
54. Cordon FC, LEMONICA L. *Síndrome dolorosa complexa regional: epidemiologia, fisiopatologia, manifestações clínicas, testes diagnósticos e propostas terapêuticas.* Ver Brás Anestesiol 2002 Sept-Oct; 52(5).
55. Butler AJ, Page SJ. *Mental practice with motor imagery: evidence for motor recovery and cortical reorganization after stroke.* Arch Phys Med Rehabil. 2006 Dec;87(12 Suppl 2):S2-11.
56. Kamarker A., Lieberman I. *Mirror box therapy for CRPS.* Anaesthesia, 2006, 61: 412-413.
57. Patrono C, Rocca B. *Nonsteroidal anti-inflammatory drugs: past, present and future.* Pharmacolo Res 2009 May;59(5): 285-9.
58. Rainsford D. *Anti-inflammatory drugs in the 21<sup>st</sup> century.* Subcell Biochem. 2007;42:3-27.
59. Toro JR. *Electroterapia y electrodiagnostico.* Sanofi Winthrop, Valladolid, 1996

## Correspondência:

Ana Teresa Gaspar  
Médica Interna de formação específica  
de Medicina Física e de Reabilitação,  
Serviço de Medicina Física e de Reabilitação  
do Hospital de Braga,  
Largo Carlos Amarante, Apartado 2242  
4701-912 BRAGA, Portugal  
tergaspar@gmail.com



## Prevalência de Demência e Defeito Cognitivo - comentário ao artigo

Nunes B, Silva RD, Cruz VT, Roriz JM, Pais J, Silva MC.

*Prevalence and pattern of cognitive impairment in rural and urban populations from Northern Portugal*. BMC Neurol. 2010 Jun 11;10:42.

Belina Nunes, José Mário Roriz

Serviço de Neurologia, ULS Matosinhos

bnunes@weblink.pt

A demência representa um dos problemas de saúde pública mais relevantes na actualidade, com custos estimados no relatório de 2010 da *Alzheimer International* em cerca de 1% da riqueza mundial<sup>(1)</sup>.

Portugal, embora seja formalmente considerado um país do mundo desenvolvido, mantém ainda características sócio-demográficas distintas de outros países europeus ocidentais, tais como a assimetria acentuada entre localidades rurais e urbanas, a elevada taxa de analfabetismo (cerca de 9% da população, ou seja cerca de 838,000 habitantes pelo Censo de 2001) uma prevalência de doença vascular cerebral mais elevada do que os restantes países da Europa ocidental<sup>(2,3)</sup>, coincidente com a maior frequência de hipertensão arterial<sup>(4)</sup>.

Até à presente data, as estimativas sobre a situação das demências em Portugal fundamentavam-se na extrapolação das taxas europeias para o nosso país<sup>(5,6)</sup>, tornando-se assim pertinente conhecer a prevalência efectiva de demência e defeito cognitivo sem demência (CIND – Cognitive Impairment No Dementia) na nossa população.

Com base nestes pressupostos levámos a cabo, entre 2003 e 2008, um estudo de base populacional destinado a estimar a prevalência e a incidência da demência e CIND.

O artigo agora comentado apresenta os resultados do estudo de prevalência.

Os concelhos de Arouca (rural) e S. João da Madeira (urbano) foram escolhidos pelas suas características sócio-demográficas distintas, pretendendo fazer contrastar eventuais diferenças na frequência de demência e CIND e respectivos factores de risco associados, tais como o analfabetismo ou o isolamento sócio-cultural.

Foi seleccionada uma população-alvo entre os 55 e os 79 anos, mais nova do que na maioria dos estudos de prevalência, por se pretender caracterizar os eventuais factores de risco presentes nessas idades mais jovens, bem como focar a atenção sobre os segmentos da população com maior potencial benefício de uma intervenção.

Com base nas listas de beneficiários do SNS inscritos nos Centros de Saúde foram convocados 1315 indivíduos da área rural (26.8% da população) e 863 da área urbana (21.0%), com uma taxa de adesão global de 52,6%.

O estudo consistiu, numa primeira fase, na aplicação de uma bateria de avaliação neuropsicológica (*vide* metodologia do artigo original) que permitiu detectar 97 indivíduos positivos para os critérios estabelecidos de demência e 167 preenchendo os critérios estabelecidos para CIND.

Os casos testados positivos para défice cognitivo na primeira fase foram então investigados e formalmente validados em consulta de Neurologia, tendo sido fixado o diagnóstico de compromisso cognitivo num total de 172 indivíduos (16.8% da amostra rural e 12.0% da amostra urbana testada).

Os resultados revelaram, em todos os grupos etários, uma maior prevalência de compromisso cognitivo na população rural em comparação com a urbana, com diferenças (*ratio* rural/urbano) particularmente expressivas para os subgrupos de idosos (2.16), analfabetos (2.05) e dependentes (2.21).

No grupo da população rural dependente de terceira pessoa, quase metade apresentou evidência de compromisso cognitivo, por oposição a menos de um quarto do grupo com as mesmas características na população urbana.

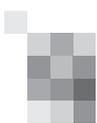
Em paralelo, foram documentadas prevalências agregadas de factores de risco vascular cifradas em 24.8% na área rural e de 11.3% na área urbana.

A prevalência global de demência encontrada foi de 2.7% (95% CI:1.9-3.8), aumentando com a idade e decrescendo com o nível de escolaridade.

A prevalência de CIND foi de 12.3% (95% CI: 10.4-14.4), seguindo os padrões da demência em termos de idade e educação, mas ao contrário da demência, tendendo a ser maior nas mulheres do que nos homens (14.2% vs. 9.5%).

Tanto a prevalência de CIND como de demência foi maior na área rural, entre os agricultores e entre as pessoas reformadas ou dependentes.

Considerando o efeito conjunto das características sócio-demográficas e comorbilidades num modelo de regressão logística, a prevalência de demência revelou associar-se com a idade (aumento do OR=11% por cada



ano de idade, 95% CI: 3-18%), doença cerebrovascular (OR=9.2, 95% CI:4.1-20.5) ou a presença de outra doença neurológica (OR=3.6, 95% CI:1.6-8.0).

O CIND associou-se com os mesmos factores que a Demência, mas também com a educação, factores de risco vascular e depressão. Verificou-se uma significativa interacção entre residência e idade, com o *odds ratio* rural/urbano de CIND a aumentar em 1.07 (95% CI: 1.0-1.13) por cada ano de idade. Pessoas com menos escolaridade (OR=1.54, 95% CI:1.02-2.33) e com comorbilidades estão em maior risco de ter CIND.

Entre os 31 casos de demência, foram encontradas proporções idênticas de doença de Alzheimer e de demência vascular, cada uma com uma prevalência próxima de 10.5:1000 indivíduos no total da população testada.

Ambas as entidades foram mais prevalentes na área rural (*ratios* rural/urbano de respectivamente 3.0 e 1.8) mas enquanto a DA demonstrou ser mais prevalente entre as mulheres (*ratio* feminino/masculino=2.0) e com uma média de idades de 75 anos, a demência vascular foi mais prevalente entre os homens (*ratio* feminino/masculino=0.3) com uma média de idades de 70.4 anos.

Os diagnósticos de CIND foram classificados quanto às comorbilidades mais proeminentes, prefigurando-se como categorias de CIND mais frequentes a associação com factores de risco vascular cumulativos em 31.4%, seguida da associação com depressão (18.4%) e da associação com doença cerebrovascular em 14.2%.

As categorias de CIND apresentaram diferentes padrões em termos de género, nível de escolaridade e pontuação no MMSE.

A associação de CIND com depressão foi mais frequente entre as mulheres (*ratio* feminino/masculino=8.1), ao passo que a associação de CIND com lesão cerebral traumática ou abuso de álcool foram mais prevalentes nos homens (*ratio* feminino/masculino de 0.1 e 0.4 respectivamente), sendo o abuso de álcool mais prevalente na área rural. A associação de CIND com isolamento sócio-cultural ou atraso mental apenas se verificou em mulheres.

A estratificação das várias categorias de CIND quanto às pontuações no MMSE e nível de escolaridade permitiu definir dois grupos: o primeiro, com pontuação baixa no MMSE e baixo nível de escolaridade, nas categorias de isolamento sócio-cultural, atraso mental e abuso de álcool; o segundo, com pontuações mais elevadas no MMSE e maior nível de escolaridade, nas categorias de CIND associado a doenças neurológicas/psiquiátricas. As restantes categorias apresentaram valores intermédios.

## Em suma

Os dados agora disponíveis para a população rural e urbana confirmam o aumento da prevalência global de demência e de CIND com a idade e a respectiva diminuição com o acréscimo de escolaridade, à semelhança do já verificado em outros estudos internacionais.

Embora a prevalência entre os mais novos tenha sido semelhante à encontrada noutro estudo europeu<sup>(7)</sup>, a prevalência de compromisso cognitivo entre os mais idosos parece ser superior à já reportada em vários estudos de países europeus<sup>(5,7-11)</sup>, possivelmente em linha com a maior ruralidade, a menor literacia e o maior risco vascular dos nossos idosos.

Com efeito, a prevalência de demência mais do que duplicou na população sem educação formal (4.1 vs 1.7%) e mais de metade dos doentes com demência não ultrapassava os dois anos de escolaridade – números seguramente difíceis de encontrar noutros países desenvolvidos.

Em conformidade, o CIND foi constatado como mais frequente entre as mulheres, associando-se a um menor grau de escolaridade (23.1% das mulheres e 13.4% dos homens avaliados eram analfabetos) e ao maior isolamento sócio-cultural. Os factores de risco vascular permaneceram, no entanto, como a associação etiológica mais comum do CIND, tanto nos homens como nas mulheres.

A maior frequência relativa de demência nos homens, em comparação com outros estudos, poderá estar relacionada com a maior prevalência de factores de risco vascular no nosso país, afastando-nos dos outros países europeus e assemelhando-se aos valores encontrados em estudos efectuados no Japão e na China<sup>(12)</sup>.

A demência de causa vascular é assim invulgarmente frequente no nosso país nestes grupos etários, ombreando em prevalência com a doença de Alzheimer nestes grupos etários. Os doentes com demência vascular no nosso estudo apresentaram, à semelhança do já descrito na literatura, idade média inferior à dos doentes com DA, sublinhando o maior prejuízo pessoal, económico e social associado a esta situação.

O tamanho da amostra e a taxa de participação, inferiores a outros estudos populacionais, são reconhecidos como potenciais limitações deste trabalho, possivelmente decorrentes do facto de se ter seleccionado uma população mais jovem e ainda activa. Estas circunstâncias fazem-nos admitir a possibilidade de alguma sobre-estimativa da prevalência de limitação cognitiva, em particular na população urbana masculina.

Acreditamos, não obstante, que os dados apresentados providenciam evidência robusta quanto à peculiar importância dos factores de risco vascular, do analfabetismo, da

ruralidade, e do isolamento sócio-cultural na epidemiologia das condições de défice cognitivo na população portuguesa, situação que é agravada pelas desigualdades culturais nas oportunidades de género e pelo paradoxo de as populações de maior risco serem precisamente as que vivem em zonas mais remotas, com menor acesso aos recursos de diagnóstico e tratamento.

Estes achados não deveriam, por isso, deixar de ser capitalizados no reforço das medidas globais de prevenção cerebrovascular, no investimento na educação e diferenciação sócio-cultural da população e no encurtamento das distâncias e melhoria das acessibilidades. A expressividade dos números alerta ainda para a necessidade urgente no ajuste dos recursos médicos e sociais existentes a nível nacional para enfrentar este problema.

O estudo de incidência, que seguiu longitudinalmente as mesmas duas comunidades no período de 2003 a 2008, será publicado em breve, esperando-se que possa contribuir para o melhor conhecimento dos factores envolvidos na progressão do defeito cognitivo na nossa população. ■

#### Referências:

1. Alzheimer's Disease International. World Alzheimer Report 2010.
2. Correia M, Silva MR, Matos I *et al.* Prospective Community-Based Study of Stroke in Northern Portugal. Incidence and case fatality in rural and urban populations. *Stroke* 2004; 35: 2048-2053.
3. Correia M, Silva MR, Magalhães R, Guimarães L, Silva MC. Transient Ischemic Attacks in rural and urban Northern Portugal. Incidence and short-term prognosis. *Stroke* 2006; 37: 50-55.
4. INSA/INE - Quarto Inquérito Nacional de Saúde (2005-2006).
5. Hofman A, Rocca WA, Brayne C *et al.* The prevalence of dementia in Europe: a collaborative study of 1980-1990 findings. *Int J Epidemiol* 1991; 20: 736-748.
6. Garcia C, Costa C, Guerreiro M, Leitão O, de Mendonça A, Umbelino J. An estimate of the prevalence of dementia and Alzheimer's disease in Portugal. *Acta Med Port* 1994; 7: 487-91.
7. Ott A, Breteler M, Claus J, van der Cammen T, Grobbee D. Prevalence of Alzheimer's disease and vascular dementia: association with education. The Rotterdam study. *BMJ* 1995; 310: 970-973.
8. Di Carlo A, Baldereschi M, Amaducci L, Maggi S, Grigoletto F, Scarlato G, Inzitari D. Cognitive impairment without dementia in older people: prevalence, vascular risk factors, impact on disability. The Italian Longitudinal Study on Aging. *JAGS* 2000; 48: 775-782.
9. Rocca WA, Hofman A, Brayne C, Breteler MMB, Clarke M, Copeland JRM, *et al.* for the EURODEM- Prevalence Research Group. Frequency and distribution of Alzheimer's disease in Europe: a collaborative study of 1980-1990 prevalence findings. *Ann Neurol* 1991; 30: 381-390.
10. Rocca WA, Hofman A, Brayne C, Breteler MMB, Copeland JRM, Dartigues J-F, Engedal K, Hagnell O, Heereen TJ, Jonker C, Lindesay J, Lobo A, Mann AH, Mölsä PK, Morgan K, O' Connor DW, da Silva Droux A, Sulkava R, Kay DWK, Amaducci L, for the EURODEM-Prevalence Research Group. The prevalence of vascular dementia in Europe: facts and fragments from 1980-1990 studies. *Ann Neurol* 1991; 30: 817-824.
11. Jorm AE. Cross-national comparisons of the occurrence of Alzheimer's disease and vascular dementia. *Eur Arch Psychiatry Clin Neurosci* 1991; 240: 218-222.
12. Ferri CP, Prince M, Brayne C, Brodaty H, Fratiglioni L *et al.* Alzheimer Disease International. Global prevalence of dementia: a Delphi consensus study. *Lancet* 2005; 366: 2122-7.

#### Correspondência

Belina Nunes  
Serviço de Neurologia, ULS Matosinhos  
bnunes@weblink.pt



# Congresso de Neurologia 2010

## Plasticidade, Reorganização e Recuperação Funcional nas Doenças do Sistema Nervoso

**Espinho, 5-7 Novembro | Hotel Solverde**

### **Comissão Organizadora SPN**

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

### **Comissão Científica SPN**

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

### **Secretariado SPN**

Sónia Barroso  
Anabela Mateus

### **Sociedade Portuguesa de Neurologia**

Gabinete 215, Rua da Misericórdia, n.º 76  
1200-273 LISBOA, Portugal  
Tel./Fax: +351 213 210 112  
Tm.: +351 938 149 887  
spn.dir@spneurologia.org

[www.spneurologia.org](http://www.spneurologia.org)

### **Patrocinadores**

A. Menarini Portugal  
Allergan  
Almirall - Produtos Farmacêuticos  
Angelini Farmacêutica  
Bial  
Biogen Idec Portugal  
Boehringer Ingelheim - Portugal  
Eisai Farmacêutica  
GE Healthcare  
Genzyme Portugal  
GlaxoSmithKline Produtos Farmacêuticos  
Grunenthal  
IBMC, CGPP - Centro Genética Preditiva e Preventiva  
Janssen-Cilag Farmacêutica  
Laboratórios Pfizer  
Lundbeck Portugal  
Merck Serono  
Novartis  
RV Raúl Vieira Biotecnologia  
Tecnifar SA  
UCB Pharma Produtos Farmacêuticos

### **Design**

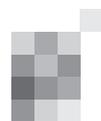
Isabel Monteiro (Next Color, Lda.)

### **Versão electrónica**

CGMdesign.NET

### **Fotografias**

Luís Pavão para a SPN

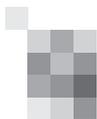


# Congresso de Neurologia 2010

Plasticidade, Reorganização e Recuperação Funcional  
nas Doenças do Sistema Nervoso

**Espinho, 5-7 Novembro**  
Hotel Solverde

## PROGRAMA



## **Quinta-feira, 4 de Novembro**

### **Reuniões Pré-Congresso**

#### **Secção de Neurologia do Comportamento (Sala A)**

**15:30-17:30** Comunicações orais e Discussão de casos  
**Apresentação da Bateria BBRC**  
Gilberto Pereira

**Adaptação e Validação do Ineco Frontal Screening**  
M<sup>a</sup> João V. Caldeira

**Apresentação frontal de D. Huntington**  
Elia Baeta

**17:30** Assembleia-Geral do Grupo SNNC

**4º Encontro de Investigadores Portugueses da Rede Europeia da Doença de Huntington (Sala B)**

**15:00-15:15** Introdução  
Joaquim Ferreira

**15:15-15:45** EURO-HD 2010 - A rede e Portugal  
Leonor Correia Guedes

**15:45-16:30** Apresentação dos Centros de Investigação

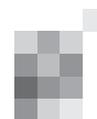
**16:30-16:45** Coffee-Break (15 minutos)

**16:45-17:10** REGISTRY VERSÃO 3  
Leonor Correia Guedes

**17:10-18:00** Comunicações Orais

**18:00-19:00** Discussão projectos futuros

**20:00-22:00** Abertura do secretariado



Sexta-feira, 5 de Novembro

08:00-09:00 Sessão de Posters 1 (Sala A)

**Tema: Neuropediatria, Genética, Ataxias**

**Moderadores: Rita Lopes da Silva, Paula Coutinho, José Vale**

- PO1. Paraparesia espástica com corpo caloso fino e hiperpigmentação cutânea**  
Eva Brandão<sup>1</sup>, André Oliveira<sup>2</sup>, Ivânia Alves<sup>1</sup>, Augusto Ferreira<sup>1</sup>, Giovanni Stevanin<sup>4</sup>, J. Leal Loureiro<sup>1,3</sup>, Paula Coutinho<sup>1,3</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital São Sebastião, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira; 2-Serviço de Dermatologia, Hospital Curry Cabral, Lisboa; 3-Unidade de Investigação Genética e Epidemiológica em Doenças Neurológicas (UnIGENE), Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), Porto; 4-INSERM CRicm UMR\_S975 H. Pitié-Salpêtrière, Paris.
- PO2. Paraparesia espástica autossómica recessiva devida a mutações do gene CYP7B1 (SPG5): primeiras famílias portuguesas**  
Eva Brandão<sup>1</sup>, João Guimarães<sup>2</sup>, Cyril Goizet<sup>3</sup>, Giovanni Stevanin<sup>3</sup>, J. Leal Loureiro<sup>1,4</sup>, Paula Coutinho<sup>1,4</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital São Sebastião, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira; 2-British Hospital, Lisboa; 3-INSERM CRicm UMR\_S975 H. Pitié-Salpêtrière, Paris; 4-UnIGENE, IBMC, Porto.
- PO3. Duas famílias portuguesas com ataxia espástica autossómica recessiva de Charlevoix-Saguenay**  
Ivânia Alves<sup>1</sup>, Vitor Tedim Cruz<sup>1</sup>, Eva Brandão<sup>1</sup>, Augusto Ferreira<sup>1</sup>, Assunção Tuna<sup>2</sup>, José Barros<sup>2</sup>, Filippo Santorelli<sup>5</sup>, Giovanni Stevanin<sup>4</sup>, Isabel P Martins<sup>3</sup>, J. Leal Loureiro<sup>1,6</sup>, Paula Coutinho<sup>1,6</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital São Sebastião, Santa Maria da Feira; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Geral Santo António, Porto; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Santa Maria, Lisboa; 4-INSERM CRicm UMR\_S975 H. Pitié-Salpêtrière, Paris; 5-Molecular Medicine, Dep. Neurosciences, Osp. Bambino Gesù, Roma; 6-Unidade de Investigação Genética e Epidemiológica em Doenças Neurológicas (UnIGENE), Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), Porto.
- PO4. Resultados genéticos dum paciente com coreia-acantocitose – descrição de três novas variantes no gene VPS13A**  
Gabriel Miltenberger-Miltenyi<sup>1</sup>, Dulce Neutel<sup>2</sup>, Ines Silva<sup>3</sup>, Helena Coelho<sup>2</sup>, Mamede de Carvalho<sup>1,2</sup>  
1-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa; 2-Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Hospital Santa Maria, Lisboa; 3-Laboratório de Diagnóstico de Medicina Molecular (GenoMed), Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa.
- PO5. Sialidose tipo I: Uma causa rara de ataxia cerebelosa e mioclonias corticais do adulto**  
Tânia Lamprea<sup>1</sup>, Henrique Delgado<sup>1</sup>, Alberto Leal<sup>2</sup>, José Vale<sup>1,3</sup>, Orlando Leitão<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa; 2- Hospital de Júlio de Matos, Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa, Lisboa; 3-Faculdade de Medicina da Universidade Nova de Lisboa, Lisboa.
- PO6. Deficiência da Acil-CoA Desidrogenase dos Ácidos Gordos de Cadeia Muito Longa - Miopatia Metabólica com Início na Idade Adulta**  
Ana Patrícia Antunes<sup>1</sup>, Célia Nogueira<sup>2</sup>, Hugo Rocha<sup>2</sup>, Laura Vilarinho<sup>2</sup>, Teresinha Evangelista<sup>1</sup>  
1-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa; 2-Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Hospital Santa Maria, Lisboa; 3-Laboratório de Diagnóstico de Medicina Molecular (GenoMed), Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa.
- PO7. A evolução clínica e diagnóstica de uma distrofinopatia**  
Joel Freitas<sup>1</sup>, Ana Rita Gonçalves<sup>3</sup>, Rosário Santos<sup>3</sup>, Manuela Santos<sup>2</sup>  
1-Serviço Neurologia, Hospital Santo António; 2-Consulta Neuromusculares, Serviço Neurologia Pediátrica, Centro Hospitalar do Porto, Porto; 3-Unidade Biologia Molecular, Instituto de Genética Médica Jacinto Magalhães, Porto.
- PO8. Doença de Alexander do adulto**  
Tânia Lamprea<sup>1</sup>, Elmira Medeiros<sup>1</sup>, Purificação Tavares<sup>2</sup>, José Vale<sup>1,3</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa; 2-Centro de Genética Clínica; 3-Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa, Lisboa.
- PO9. Encefalopatia recorrente associada a hiperamoniémia extra-hepática**  
Fradique Moreira, Margarida Beato Prata, Cristina Januário  
Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra.

**PO10. Nistagmo do tipo congénito de início tardio - uma forma rara de apresentação da variante de Dandy-Walker**

João Lemos<sup>1</sup>, Miguel Cordeiro<sup>2</sup>, João Ribeiro<sup>3</sup>, Margarida Amorim<sup>3</sup>, Cristina Januário<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Neurorradiologia; 3-Serviço de Otorrinolaringologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra.

**PO11. Insolação e suas manifestações neurológicas: a história de um lenhador**

Ana Teresa Carvalho<sup>1</sup>, Pedro Carneiro<sup>1</sup>, Vasco Tavares<sup>2</sup>, Luís Andrade<sup>3</sup>, Pedro Barros<sup>1</sup>, Graça Sousa<sup>1</sup>  
1-Serviço Neurologia; 2-Serviço Medicina Interna; 3-UCIP, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho, EPE.

**8:00-9:00 Sessão de Posters 2 (Sala A)**

**Tema: Cefaleias**

**Moderadores: Pereira Monteiro, Fernando Matias, Jorge Machado**

**PO12. Neuropatia do nervo mentoniano associada a dor de tipo nevrálgico como primeira manifestação de neoplasia**

Raquel Real, Madalena Pinto  
Serviço de Neurologia, Hospital de São João, Porto.

**PO13. Nevralgia do Trigémio Familiar**

Rui Manilha, Elsa Parreira  
Hospital Prof. Doutor. Fernando Fonseca, Amadora.

**PO14. Cefaleia por hipotensão espontânea de líquido**

Joana Domingos<sup>1</sup>, Fernando Dias Correia<sup>1</sup>, Nuno Vila-Chã<sup>1</sup>, Assunção Tuna<sup>1</sup>, José Pedro Pereira<sup>2</sup>, Manuela Casal<sup>3</sup>, Alexandre Mendes<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Neurorradiologia; 3-Serviço de Anestesiologia, Centro Hospitalar do Porto, Hospital de Santo António, Porto.

**PO15. Neuroimagem na hipotensão intracraniana**

Marco Bousende, Cristina Gonçalves, Isabel Cravo, Leonor Lopes, Teresa Palma.  
Unidade Autónoma de Neurorradiologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, Amadora.

**PO16. Diagnóstico de Fistula ArterioVenosa Dural pós-punção lombar no Tratamento de Hipertensão Intracraniana Benigna: Associação vs Coincidência.**

Célia Cruz<sup>1</sup>, Pedro Vilela<sup>2</sup>, Irene Mendes<sup>1</sup>  
1-Department of Neurology; 2-Department of Neuroradiology, Hospital Garcia de Orta, Almada.

**PO17. Cefaleias nocturnas**

Rui Manilha, Elsa Parreira  
Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, Amadora.

**PO18. Cefaleia em Salvas associada a dissecação da artéria carótida interna**

Patrícia Pita Lobo, Carolina Pires, Patrícia Canhão, Joaquim Ferreira  
Serviço de Neurologia, Centro Hospital Lisboa Norte, Hospital de Santa Maria, Lisboa.

**PO19. Ensaio sobre a cegueira- miopização aguda por topiramato.**

Henrique Costa<sup>1</sup>, Madalena Pinto<sup>1</sup>, Sérgio Silva<sup>2</sup>, Carolina Garrett<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Oftalmologia, Hospital de S. João, Porto.

**PO20. Uma inexpressável cefaleia febril - desafio diagnóstico**

Andreia Godinho, Catarina Santos, Ana Ribeiro, Fátima Oliveira, Isabel Luzeiro, Grilo Gonçalves  
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Coimbra, Coimbra.

**PO21. Cefaleia no Serviço de Urgência: Que Papel para a TC-CE?**

Miguel Grunho, Cláudia Guarda  
Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.

**9:00 Abertura da Reunião (Sala A)**

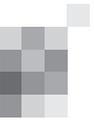
**9:00-10:00 Comunicações Orais 1 (Sala A)**

**Tema: Epilepsia e Neurofisiologia**

**Moderadores: A. Martins da Silva, Francisco Sales**

**CO1. Caracterização neuropsicológica e mapeamento funcional nas epilepsias posteriores benignas em idade pediátrica**

Ricardo Lopes<sup>1,2,3</sup>, Mário R Simões<sup>2</sup>, Ana Isabel Dias<sup>1</sup>, Ana Moreira<sup>1</sup>, Eulália Calado<sup>1</sup>, José Pedro Vieira<sup>1</sup>, Rita Silva<sup>1</sup>, Alberto Leal<sup>1,4</sup>.  
1-Serviço de Neurologia Pediátrica, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa; 2-Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação - Universidade de Coimbra, Coimbra; 4-Centro de Investigação Social - ISCTE, Lisboa.



- CO2. Caracterização clínica e electroencefalográfica de uma população fotossensível**  
Tânia Lampreia<sup>1</sup>, Paulo de Jesus<sup>1</sup>, Malfada Maia<sup>1</sup>, Rita Peleção<sup>1</sup>, Nuno Canas<sup>1,2</sup>, José Carlos Ferreira<sup>1</sup>, Pedro Cabral<sup>1</sup>, Dina Pinto<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa;  
2-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa.
- CO3. Epilepsia nas Displasia Focais Corticais – Caracterização Clínica**  
Rute Teotónio<sup>1</sup>, Francisca Sá<sup>2</sup>, Conceição Bento<sup>1</sup>, Francisco Sales<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Faro, EPE, Faro.
- CO4. Epilepsia na Heterotopia Nodular Subependimária – Caracterização Clínica e Electroencefalográfica.**  
Francisca Sá<sup>1</sup>, Rute Teotónio<sup>2</sup>, Conceição Bento<sup>2</sup>, Francisco Sales<sup>2</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital de Faro, EPE, Faro; 2-Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra.
- CO5. Mapeamento funcional da actividade frontal através de registos electrocorticográficos de alta densidade**  
Alberto Leal<sup>1,2</sup>, Ricardo Lopes<sup>3</sup>  
1-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa, Lisboa; 2-IS-IUL;  
3-Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação, Universidade de Coimbra, Coimbra.
- CO6. Inflamação e epilepsia do lobo temporal mesial com esclerose do hipocampo: Um estudo preliminar**  
Bárbara Leal<sup>1</sup>, Raquel C. Branco<sup>1</sup>, Rui Rangel<sup>2</sup>, Cláudia Carvalho<sup>1</sup>, Luciana Moreira<sup>3</sup>, João Chaves<sup>2</sup>, António M. Silva<sup>1,2</sup>, José L. Lima<sup>2</sup>, Agostinho Santos<sup>4</sup>, Teresa Magalhães<sup>4</sup>, Manuel Melo Pires<sup>1,2</sup>, Mrinalini Honavar<sup>5</sup>, Berta M. Silva<sup>1</sup>, Paulo P. Costa<sup>1,2</sup>  
1-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto; 2-Hospital de Santo António, Porto; 3-Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, Porto; 4-Instituto Nacional de Medicina Legal–Delegação Porto, Porto, 5-Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Hospital Pedro Hispano, Matosinhos.

**10:00-11:00 Sociedade Portuguesa de Neuropediatria - Mesa Redonda (Sala A)**  
**“Plasticidade Cerebral na Criança”**

**Palestrantes: Sofia Nunes - Tumores do Sistema nervoso central**  
**Sofia Quintas - Traumatismos cranianos**  
**José Carlos Ferreira - Cirurgia da Epilepsia**  
**Moderador: Pedro Cabral**

**11:00-11:30 Café**

**11:30-12:30 Conferência 1 (Sala A)**

**“Neuroplasticity during Language acquisition”**  
**Palestrante: B.Schlaggar**  
**Moderadores: Teresa Temudo, Pedro Vassalo Cabral**

**12:30-13:30 Simpósio Satélite UCB (Sala A)**

**Novas perspectivas no tratamento da epilepsia | New perspectives in epilepsy management**  
**Chair: Prof. Doutor José Pimentel | Co-chair: Dr. Francisco Sales**

**Tratamento farmacológico da epilepsia | Pharmacological treatment of epilepsy**  
José Pimentel, MD PhD  
**Novos fármacos no tratamento da epilepsia | New medicines in epilepsy management**  
Günter Krämer, MD  
**Discussão | Discussion**  
Francisco Sales, MD

**13:30-15:00 Almoço**

## 15:00-16:00 Sessão de Posters 3 (Sala A)

### Tema: Epilepsia e Doenças Infecciosas

Moderadores: Lopes Lima, Francisco Sales, Mário Rui Silva

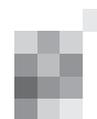
- PO22. Hipersinal cortical giriforme em ressonância magnética: diversidade etiológica**  
João Pinho<sup>1</sup>, João Rocha<sup>1</sup>, Sofia Rocha<sup>1</sup>, João Soares-Fernandes<sup>2</sup>  
1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Braga, Braga.
- PO23. Sintomas premonitórios na epilepsia generalizada idiopática**  
Ana Luísa Massano, Rute Teotónio, Liliana Letra, Conceição Bento, Francisco Sales  
Serviço de Neurologia, Hospitais Universidade de Coimbra, Coimbra.
- PO24. Crises epilépticas pilomotoras após encefalite herpética**  
Sofia Rocha, João Pinho, Álvaro Machado  
Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga.
- PO25. Encefalite herpética - recorrência tardia rara em grávida de 25 semanas**  
Paulo Coelho, Andreia Godinho, Carla Nunes, Isabel Luzeiro, Fátima Oliveira  
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Coimbra, Coimbra.
- PO26. Epilepsia refractária como forma de apresentação de Encefalite límbica com anticorpos anti-VGKC**  
Ana Oliveira, Henrique Costa, Miguel Gago, Madalena Pinto  
Serviço de Neurologia, Hospital de São João, EPE, Porto.
- PO27. Primeira crise convulsiva como forma de apresentação de Síndrome de Fahr**  
Sofia Rocha, João Rocha, Margarida Rodrigues, Álvaro Machado.  
Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga.
- PO28. Hipertermia pós-ictal recorrente**  
Sofia Rocha, Filipa Sousa, João Pinho, Ricardo Maré, Álvaro Machado.  
Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga.
- PO29. Tuberculose Meníngea com apresentação atípica: revisão de um caso**  
Ana Margarida Romeiro, Paulo Santos, Rui Matos, Miguel Rodrigues, José Pinto Marques  
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal, Hospital de São Bernardo, Setúbal.
- PO30. Manifestações neurológicas da infecção por VIH**  
Andreia Veiga<sup>1</sup>, Alexandre Costa<sup>1</sup>, Sandra Tavares<sup>2</sup>, João Paulo Gabriel<sup>1</sup>, Fernando Guimarães<sup>2</sup>,  
Mário Rui Silva<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar de Trás os Montes e Alto Douro, Vila Real; 2-Serviço de Neurologia do Hospital Garcia de Orta, Almada.
- PO31. Leucoencefalopatia multifocal progressiva em doentes VIH negativos**  
Joana Damásio<sup>2</sup>, Ester Coutinho<sup>2</sup>, Ernestina Santos<sup>1,2</sup>, Pedro Pinto<sup>3</sup>, António Marinho<sup>1,4,5</sup>, Carlos Vasconcelos<sup>1,5,6</sup>, Manuel Melo Pires<sup>7</sup>, Ana Martins da Silva<sup>1,2,5</sup>  
1-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica (UMIB), Instituto de Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), Porto; 2-Serviço de Neurologia; 3-Serviço de Neurorradiologia; 4-Serviço de Medicina B; 5-Unidade de Imunologia Clínica; 6-Serviço de Medicina C; 7-Unidade de Neuropatologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto, Porto.

## 15:00-16:00 Sessão de Posters 4 (Sala B)

### Tema: Cognição e Demência

Moderadores: Ana Valverde, Belina Nunes, Élia Baeta

- PO32. MMSE, ADAS-cog e MoCA: Características psicométricas numa amostra com DCL**  
Raquel Lemos<sup>1</sup>, Sandra Freitas<sup>2</sup>, Ana Massano<sup>1</sup>, Mário R. Simões<sup>3</sup>, Isabel Santana<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra; 2-Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação da Universidade de Coimbra, Coimbra; 3-Serviço de Avaliação Psicológica, Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação da Universidade de Coimbra, Coimbra.
- PO33. As alterações do Índice de Massa Corporal no Défice Cognitivo Ligeiro e sua relação com a conversão para demência**  
Liliana Letra<sup>1</sup>, Rute Teotónio<sup>1</sup>, Ana Massano<sup>1</sup>, Diana Duro<sup>1</sup>, Ana Afonso<sup>2</sup>, Isabel Santana<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra; 2-Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação da Universidade de Coimbra, Coimbra.
- PO34. Leucoencefalopatia reversível e microhemorragias**  
Sónia Costa<sup>1</sup>, Carla Conceição<sup>2</sup>, Ana Valverde<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE, Amadora; 2-Serviço de Neuroradiologia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa.
- PO35. Demência rapidamente progressiva com crises epilépticas e rigidez emocional**  
Eva Brandão, Ivânia Alves, Vitor Tedim Cruz, J. Leal Loureiro



Serviço de Neurologia, Hospital São Sebastião, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira.

**PO36. Encefalopatia de Wernicke em doente não alcoólica**

Ana Teresa Carvalho<sup>1</sup>, Nuno Roriz<sup>2</sup>, Henrique Sousa<sup>3</sup>, Pedro Barros<sup>1</sup>, Graça Sousa<sup>1</sup>

1-Serviço Neurologia; 2-Serviço Medicina Física e Reabilitação; 3-Serviço Medicina Interna, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho, EPE.

**PO37. Leucoencefalopatia Hipóxico-Isquémica Tardia**

Hipólito Nzwaló, Francisca Sá, Fátima Ferreira, Carlos Basílio

Serviço de Neurologia, Hospital de Faro, EPE, Faro.

**PO38. Caso Clínico: Síndrome de Gerstmann em doente com Síndrome do anticorpo anti-fosfolípido**

Luís Isidoro<sup>1,2</sup>, Isabel Santana<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de São Teotónio, Viseu.

**PO39. Estimação da Inteligência Pré-Mórbida em doentes com declínio cognitivo: Estudo de validação do Teste de Leitura de Palavras Irregulares (TeLPI)**

Lara Alves<sup>1</sup>, Mário Rodrigues Simões<sup>2</sup>, Cristina Martins<sup>3</sup>, Sandra Freitas<sup>1</sup>, Isabel Santana<sup>4</sup>

1-Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação; 2-Serviço de Avaliação Psicológica, Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação/Centro de Psicopedagogia da Universidade de Coimbra, Coimbra; 3-Centro de Estudos de Linguística Geral e Aplicada, Faculdade de Letras da Universidade de Coimbra, Coimbra; 4-Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra.

**PO40. Montreal Cognitive Assessment (MoCA): Estudo Normativo para a população portuguesa**

Sandra Freitas<sup>1</sup>, Mário R. Simões<sup>2</sup>, Lara Alves<sup>1</sup>, Isabel Santana<sup>3</sup>

1-Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação da Universidade de Coimbra, Coimbra; 2-Serviço de Avaliação Psicológica, Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação da Universidade de Coimbra, Coimbra; 3-Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra e Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra.

**PO41. Conceção e desenvolvimento de plataforma de treino cognitivo à distância - COGWEB®**

Vitor Tedim Cruz<sup>1,2</sup>, Joana Pais<sup>1</sup>, Cátia Mateus<sup>1</sup>, Ivânia Alves<sup>1</sup>, Paula Coutinho<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital São Sebastião, Centro Hospitalar de Entre Douro e Vouga, Santa Maria da Feira; 2-Secção Autónoma de Ciências da Saúde, Universidade de Aveiro, Aveiro.

**PO42. Apneia do Sono ou Deterioração Cognitiva? – um caso clínico**

Rute Teotónio, Catarina Cunha, Paula Pires, Ana Massano, Luís Isidoro, Isabel Santana

Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra.

**PO43. Defeitos de campo visual e deterioração cognitiva em doentes com Atrofia Cortical Posterior**

João Pinho<sup>1</sup>, Varun Sethi<sup>2</sup>, Merle James-Galton<sup>3</sup>, Gordon Plant<sup>3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga; 2-Institute of Neurology, University College London, Londres; 3-Departamento de Neurooftalmologia, The National Hospital for Neurology and Neurosurgery (NHNN), Londres.

**16:00-17:00 Comunicações Orais 2 (Sala A)**

**Tema: Neurociências, Genética e Doenças Metabólicas**

**Moderadores: Catarina Oliveira, Jorge Sequeiros**

**CO7. Doenças primárias do metabolismo dos Neurotransmissores: Casuística do Serviço de Neuropediatria do Hospital de D. Estefânia, CHLC**

Sofia Duarte<sup>1</sup>, Sílvia Sequeira<sup>2</sup>, Rosário Rodrigues<sup>3</sup>, Eulália Calado<sup>1</sup>

1-Serviço de Neuropediatria; 2-Unidade de Doenças Metabólicas, Hospital D. Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa; 3-Centro de Genética Médica, Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, Porto.

**CO8. Paraparésias espásticas hereditárias autossómicas dominantes: revisão de 89 famílias portuguesas.**

Augusto Ferreira<sup>1</sup>, Mafalda Barbosa<sup>3</sup>, Ana F Brandão<sup>2</sup>, Eva Brandão<sup>1</sup>, Carolina Matos<sup>1</sup>, Leonor Fleming<sup>1</sup>, Ana M Lopes<sup>2</sup>, Paula Ribeiro<sup>1</sup>, Ivânia Alves<sup>1</sup>, Isabel Silveira<sup>2</sup>, J Pinto Basto<sup>1</sup>, Giovanni Stevanin<sup>4</sup>, J Leal Loureiro<sup>1,2</sup>, Isabel Alonso<sup>2</sup>, Jorge Sequeiros<sup>2</sup>, Paula Coutinho<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital S. Sebastião, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira; 2-Unidade de Investigação Genética e Epidemiológica em Doenças Neurológicas (UnIGENE), Instituto de Biologia Molecular e Celular, Porto; 3-Instituto de Genética Médica Jacinto Magalhães, Porto; 4-INSERM CRICm UMR S\_975, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris.

**CO9. Visualization of mutant huntingtin oligomerization in living cells**

Federico Herrera, Sandra Tenreiro, Tiago Fleming Outeiro

Cell and Molecular Neuroscience Unit, Instituto de Medicina Molecular, Lisboa; Instituto de Fisiologia, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa.

- CO10. Receptores "Killer Cell Immunoglobulin-like" em doentes com Esclerose Múltipla**  
 Andreia Bettencourt<sup>1</sup>, Ana Martins da Silva<sup>1,2</sup>, Ernestina Santos<sup>2</sup>, Ester Coutinho<sup>2</sup>, Cláudia Carvalho<sup>1</sup>, Bárbara Leal<sup>1</sup>, Paulo Pinho e Costa<sup>1,3</sup>, Berta Martins da Silva<sup>1</sup>  
 1-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica (UMIB), Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto (ICBAS-UP), Porto; 2-Centro Hospitalar do Porto, Hospital de Santo António, Porto; 3-Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge (INSA), Porto.
- CO11. Developmental pattern of GABAA receptor physiology in humans: KCC2 predominance is significant after 7 months of postnatal life**  
 Sofia Duarte<sup>1,2</sup>, Carlos Ortez<sup>3</sup>, Eulalia Calado<sup>1</sup>, Miguel Seabra<sup>2</sup>, Angels Garcia-Cazorla<sup>3,4</sup>  
 1-Serviço de Neuropediatria, Hospital de D. Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa; 2-CEDOC, Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa, Lisboa; 3-Serviço de Neuropediatria, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, Espanha; 4-CIBER-ER, Biomedical Network Research Centre on Rare Diseases, Instituto de Salud Carlos III, Barcelona, Espanha.
- CO12. O enriquecimento cognitivo melhora selectivamente os défices de memória induzidos pelo stresse.**  
 João José Cerqueira<sup>1,3</sup>, Pedro Morgado<sup>2,3</sup>, Vítor Hugo Pereira<sup>3,4</sup>, José Miguel Pêgo<sup>3</sup>, Nuno Sousa<sup>3</sup>, Osborne Almeida<sup>3</sup>  
 1-Serviço de Neurologia; 2-Departamento de Psiquiatria e Saúde Mental, Hospital de Braga, Braga; 3-Escola de Ciências da Saúde, Universidade do Minho, Braga; 4-Serviço de Cardiologia, Centro Hospitalar do Alto Ave, Guimarães.

**17:00-17:30** Café

**17:30-18:30 Conferência 2 (Sala A)**

**"Neuroplasticity and functional recovery after brain lesions"**

**Palestrante: A. Pascual Leone**

**Moderadores: A. Castro Caldas, Isabel Pavão Martins**

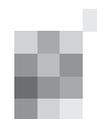
**18:30-19:30 Comunicações Orais 3 (Sala A)**

**Tema: Cognição, Imagiologia e Doenças do Movimento**

**Moderadores: Celso Pontes, Bastos Lima**

- CO13. Défice cognitivo ligeiro e evolução para doença de Alzheimer: progressão ou conversão?**  
 João do Carmo<sup>2</sup>, Ana Afonso<sup>2</sup>, Liliana Letra<sup>1,2</sup>, Diana Duro<sup>1,3</sup>, Isabel Santana<sup>1</sup>  
 1-Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra; 3-Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação da Universidade de Coimbra, Coimbra.
- CO14. Utilidade dos marcadores do Líquido Cefalo-Raquídeo no Defeito Cognitivo Ligeiro**  
 Inês Baldeiras<sup>1,3</sup>, Isabel Santana<sup>2,3</sup>, Maria Helena Garrucho<sup>1,3</sup>, Rui Pascoal<sup>1</sup>, Raquel Lemos<sup>2</sup>, Beatriz Santiago<sup>2</sup>, Catarina Oliveira<sup>1,3</sup>  
 1-Laboratório de Neuroquímica, Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra.
- CO15. Estádio avançado da doença de Huntington- um coorte da rede europeia de Huntington**  
 Miguel Coelho, Tiago Mestre, Joaquim J. Ferreira  
 Departamento de Neurociências, Hospital Santa Maria, Centro Hospital Lisboa Norte, Lisboa; Unidade Neurológica de Investigação Clínica, Instituto de Medicina Molecular, Universidade de Lisboa, Lisboa.
- CO16. Doença de Huntington-Alterações Neuropsiquiátricas em portadores assintomáticos**  
 Fradique Moreira<sup>1</sup>, César Nunes<sup>2</sup>, Filipa Júlio<sup>3</sup>, Cristina Januário<sup>1</sup>  
 1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra; 3-Instituto Biomédico de Investigação da Luz e Imagem (IBILI), Coimbra.
- CO17. Recuperar de afasia adquirida na infância - 20 anos depois, aprender sobre a neuroplasticidade para a linguagem**  
 Martin Lauterbach<sup>1</sup>, Ricardo Gil-da-Costa<sup>2</sup>, Gabriela Leal<sup>3</sup>, Isabel Pavão-Martins<sup>1</sup>  
 1-Laboratório de Estudos de Linguagem, Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa; 2-Salk Institute for Biological Studies, La Jolla, USA; 3-Hospital Santa Maria, Lisboa.
- CO18. Avaliação por tensor difusão e tractografia - em crianças com hemiparésia congénita**  
 Carla Conceição<sup>1</sup>, Madalena Patrício<sup>1</sup>, Rita Lopes da Silva<sup>2</sup>  
 1-Serviço de Neurorradiologia; 2-Serviço de Neurologia Pediátrica, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa.

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



**Sábado, 6 de Novembro**

**8:30-9:30 Sessão de Posters 5 (Sala A)**

**Tema: Doenças Vasculares I**

**Moderadores: Teresa Pinho e Melo, Vítor Tedim Cruz, Gustavo Cordeiro**

- PO44. Encefalopatia, enfartes retinianos e perda auditiva: não esquecer Síndrome de Susac!**  
Pedro Barros<sup>1</sup>, Sara França<sup>1</sup>, Diana Ferreira<sup>2</sup>, Madalena Pinto<sup>1</sup>, João Massano<sup>1,3</sup>, Pedro Abreu<sup>1,3</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital S. João, Porto; 2-Serviço de Neuroradiologia, Hospital S. João, Porto;  
3-Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto.
- PO45. Síndrome de Susac na gravidez – um caso raro**  
Mariana Leitão Marques, Joana Nunes, Motasem Shamasna, Ana Morgadinho, Alexandre Dionísio, Isabel Luzeiro  
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Coimbra, EPE, Hospital Geral, Coimbra.
- PO46. “Angiopatia Proliferativa Cerebral” – um novo subtipo de Malformação Arteriovenosa**  
Ana Cláudia Ribeiro<sup>1</sup>, Bruno Costa Gomes<sup>2</sup>, José Nubélio Duarte<sup>3</sup>, Ricardo Veiga<sup>2</sup>, Ana Morgadinho<sup>1</sup>, J. Grilo Gonçalves<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Neuroradiologia; 3-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de Coimbra, Coimbra.
- PO47. Uma forma fatal de arterite temporal: necrose do escalpe e enfartes em território vertebro-basilar**  
Filipe Correia, Ricardo Rego  
Serviço de Neurologia; Hospital Pedro Hispano; Matosinhos.
- PO48. Hemossiderose Superficial do Sistema Nervoso Central de causa oculta – Descrição de um caso**  
Ana Margarida Romeiro<sup>1</sup>, Paulo Santos<sup>1</sup>, Rui Matos<sup>1</sup>, José Pinto Marques<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia; Centro Hospitalar de Setúbal; Hospital de São Bernardo, Setúbal.
- PO49. Eclâmpsia, hemorragia intracerebral e CADASIL**  
Ana Graça Velon<sup>1</sup>, Andreia Veiga<sup>1</sup>, Francisco Esteves<sup>2</sup>, Mário Rui Silva<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Cuidados Intensivos e Cuidados Intermédios, Centro Hospitalar de Trás os Montes e Alto Douro, Vila Real.
- PO50. Trombólise acima dos 100 anos... porque não?**  
Sara França<sup>1</sup>, Luís Augusto<sup>2</sup>, Elsa Azevedo<sup>1</sup>, Teresa Mendonça<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Neuroradiologia, pelo Grupo de Estudo da Doença Vascular Cerebral, Hospital de São João, Porto.
- PO51. O homem que não podia levantar o braço!**  
Pedro Barros<sup>1,4</sup>, Isabel Vilaça<sup>2</sup>, Elsa Azevedo<sup>1,3</sup>, Pedro Abreu<sup>1,3</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital S. João, Porto; 2-Serviço de Cirurgia Vascular, Hospital S. João, Porto;  
3-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto; 4-Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade Fernando Pessoa, Porto.

**8:30-9:30 Sessão de Posters 6 (Sala B)**

**Tema: Doenças Neuromusculares**

**Moderadores: Teresa Coelho, Luís Negrão, Luís Santos**

- PO52. Miopatia inflamatória na Miastenia gravis. Questões clínicas, serológicas e patológicas**  
Ester Coutinho<sup>1</sup>, Cecília Monteiro<sup>1</sup>, Miguel Milheiro<sup>4</sup>, Ana Martins Silva<sup>1</sup>, Luís Maia<sup>1</sup>, Maria Isabel Leite<sup>3</sup>, Manuel Melo Pires<sup>2</sup>, Ernestina Santos<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia; 2- Unidade de Neuropatologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto, Porto; 3-Neurology Department John Radcliffe Hospital; Oxford, UK; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de São Sebastião, Centro Hospitalar de Entre Douro e Vouga, Santa Maria da Feira.
- PO53. Mononeuropatia como forma de apresentação da doença de Buerger (tromboangeíte obliterante)**  
Gonçalo Matias<sup>1</sup>, Laura Pinto<sup>2</sup>, Patrícia Nero<sup>2</sup>, Carlos Lima<sup>3</sup>, Paulo Alegria<sup>1,4</sup>  
1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Reumatologia; 3-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa; 4-Departamento de Neurologia, Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa, Lisboa.

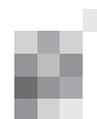
- PO54. Miastenia gravis ocular em associação com oftalmopatia tiroideia**  
Raquel Real, Goreti Nadaís  
Serviço de Neurologia, Hospital de São João, Porto.
- PO55. Síndrome de Gougerot-Sjogren apresentando-se sob a forma de mononeuropatia múltipla.**  
Gonçalo Matias<sup>1</sup>, Antón Formigo<sup>3</sup>, Elmira Medeiros<sup>2</sup>, Paulo Alegria<sup>1,4</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz; 2-Laboratório de Electromiografia, Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa; 3-Serviço de Medicina Interna, Hospital Nossa Senhora do Rosário, Barreiro; 4-Departamento de Neurologia, Faculdade de Ciências Médicas da Universidade da Universidade Nova de Lisboa, Lisboa.
- PO56. Compressão extrínseca do plexo braquial em doente com Neuropatia Motora Multifocal com envolvimento de nervos desse plexo braquial**  
Bruno Maia<sup>1</sup>, Ana Paula Sousa<sup>1</sup>, Pedro Alves<sup>2</sup>, João Alcântara<sup>1</sup>, Luísa Medeiros<sup>1</sup>  
1-Departamento de Neurociências; 2-Departamento de Imagiologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa.
- PO57. Disfagia grave e permanente num doente com Polineuropatia Amiloidótica Familiar tipo I**  
Cecília Monteiro, Ricardo Taipa, Marina Magalhães, Carlos Correia  
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto, Porto.
- PO58. Um caso atípico de Coreia-acantocitose com manifestação motora**  
Dulce Neutel<sup>1</sup>, Gabriel Miltenberger-Miltenyi<sup>3</sup>, Ines Silva<sup>2</sup>, Helena Coelho<sup>1</sup>, Mamede de Carvalho<sup>1,3</sup>  
1-Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Hospital Santa Maria, Lisboa; 2-Laboratório de Diagnóstico de Medicina Molecular (GenoMed), Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa; 3-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa.
- PO59. Síndrome de sobreposição MELAS\Neuropatia Óptica Hereditária de Leber numa mulher com a mutação G13513A**  
Dulce Neutel, Miguel Coelho, Cândida Barroso, Teresinha Evangelista  
Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Hospital Santa Maria, Lisboa.
- PO60. Associação rara de distrofias musculares das cinturas autossómicas recessivas numa família portuguesa**  
Anabela Matos<sup>1</sup>, Olinda Rebelo<sup>1</sup>, Argemiro Geraldo<sup>1</sup>, Rosário Santos<sup>2</sup>, Luís Negrão<sup>1</sup>  
1-Consulta Externa de Doenças Neuromusculares, Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra; 2-Instituto de Genética Médica Jacinto Magalhães, Unidade de Genética Molecular, Porto.
- PO61. Biparésia facial isolada como variante de Síndrome Guillain-Barré**  
Carolina Pires<sup>1</sup>, Bruno Miranda<sup>1</sup>, Ana Geraldo<sup>2</sup>, Ruth Gerales<sup>1</sup>, Miguel Coelho<sup>1</sup>, Luísa Albuquerque<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Imagiologia Neurológica, Centro Hospitalar de Lisboa Norte, EPE, Lisboa.
- PO62. Síndrome de POEMS – Um Caso Clínico**  
Francisca Sá<sup>1</sup>, Anabela Matos<sup>2</sup>, Nuno Silva<sup>3</sup>, Luís Negrão<sup>2</sup>  
1-Serviço de Neurologia; 2-Consulta Externa de Doenças Neuromusculares - Serviço de Neurologia; 3-Serviço de Medicina Interna, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra.
- PO63. The first Portuguese patient with distal myopathy caused by a homozygous mutation in the titin gene**  
Luis Negrão<sup>1</sup>, Anabela Matos<sup>1</sup>, Olinda Rebelo<sup>1</sup>, Argemiro Geraldo<sup>1</sup>, Cristina Marques<sup>2</sup>  
1-Neuromuscular Outpatient Clinic, University Hospital of Coimbra, Coimbra; 2-Imagiology Department, University Hospital of Coimbra, Coimbra.

## 9:30-10:30 Comunicações Orais 4 (Sala A)

### Tema: Doenças Vasculares e Desmielinizantes

Moderadores: Manuel Correia, Freire Gonçalves

- CO19. Impacto do Uso Prévio de Estatinas em Procedimentos de Revascularização Intra-arterial**  
João Sargento-Freitas<sup>1</sup>, Jorge Pagola<sup>2</sup>, Marta Rubiera<sup>2</sup>, Alan Flores<sup>2</sup>, Fernando Silva<sup>1</sup>, Nuno Mendonça<sup>1</sup>, Gustavo Cordeiro<sup>1</sup>, David Rodríguez-Luna<sup>2</sup>, Socorro Piñeiro<sup>2</sup>, José Alvarez-Sabín<sup>2</sup>, Carlos Molina<sup>2</sup>, Marc Ribó<sup>2</sup>  
1-Unidade de AVC, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Vall d'Hebron, Barcelona, Espanha.
- CO20. A trombólise endovenosa é mais eficaz nos acidentes vasculares cerebrais isquémicos cardioembólicos ou não cardioembólicos?**  
Sofia Rocha<sup>1</sup>, Arnaldo Pires<sup>2</sup>, João Rocha<sup>1</sup>, Filipa Sousa<sup>1</sup>, João Pinho<sup>1</sup>, Margarida Rodrigues<sup>1</sup>,



Álvaro Machado<sup>1</sup>, Ricardo Maré<sup>1</sup>, Carla Ferreira<sup>1</sup>, João Ramalho Fontes<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Medicina Interna, Hospital de Braga, Braga.

**CO21. O valor do Doppler Transcraniano na detecção de vasospasmo cerebral em doentes com Hemorragia Subaracnoideia: experiência de 1 ano**

Bruno Maia<sup>1</sup>, Gil Nunes<sup>2</sup>, Fortunata Quintino<sup>2</sup>, Susana Ferreira<sup>2</sup>, Rafael Roque<sup>1</sup>, João Alcântara<sup>1</sup>, João Reis<sup>3</sup>, Manuel Manita<sup>1</sup>

1-Departamento de Neurociências; 2-Laboratório de Neurossonologia; 3-Neurorradiologia de Intervenção, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa.

**CO22. Punção Lombar em doentes com Trombose Venosa Cerebral – Resultados de um estudo multicêntrico internacional**

Patrícia Canhão, Luís Faria de Abreu, José Manuel Ferro, Investigadores do "International Study on Cerebral Veins and Dural Sinus Thrombosis"

Departamento de Neurociências, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Norte, Hospital de Santa Maria, Lisboa.

**CO23. Sobrevivência e independência funcional após um AVC isquémico: papel do estado funcional aos 3 meses no prognóstico a longo prazo**

Manuel Correia<sup>1</sup>, Assunção Tuna<sup>1</sup>, Rui Magalhães<sup>2</sup>, Carolina Costa e Silva<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Santo António, Centro Hospitalar do Porto, Porto; 2- Unidade de Investigação e Formação sobre Adultos e Idosos (UNIFAI), Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar - Universidade do Porto (ICBAS-UP), Porto.

**10:30-11:00** Café

**11:00-12:00** Conferência 3 (Sala A)

**"Mechanisms underlying functional recovery after stroke"**

**Palestrante: Samuel Weiss**

**Moderadores: Ana Sebastião, José Ferro**

**12:00-13:00** Simpósio Satélite Biogen (Sala A)

**Natalizumab Efficacy : the Real Life Experience**

**Chaiman: Dr. Joaquim Pinheiro**

**Speaker : Dr. Anders Svenningsson (Umea University, Suécia)**

**13:00-14:30** Almoço

**14:30-15:30** Simpósio Satélite Novartis (Sala A)

**Moduladores da esfingosina 1-fosfato: da descoberta à utilização clínica**

**Moderadora: Prof. Dra. M<sup>a</sup> José Sá; Hospital de S. João, Porto**

**14:30** **Abertura**

Prof. Dra. M<sup>a</sup> José Sá; Hospital de S. João, Porto

**14:35** **The sphingosine-1-phosphate biology and its importance to multiple sclerosis**

Dr. Volker Brinkmann; Autoimmunity, Transplantation & Inflammation Laboratory  
Director, Novartis Institutes for BioMedical Research, Basel

**15:00** **Dados clínicos sobre a modulação da esfingosina -1-fosfato no tratamento da esclerose múltipla)**

Dra. Lúvia Sousa; Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra

**15:15** **Discussão**

15:30-16:30 Sessão de *Posters* 7 (Sala A)

**Tema: Doenças Vasculares II**

**Moderadores: Patricia Canhão, Elsa Azevedo, Miguel Viana Batista**

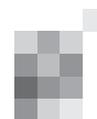
- PO64. Crise focal motora como modo de apresentação de uma estenose carotídea sintomática**  
Miguel Milheiro, Ivânia Alves, Vítor Tedim Cruz, José Leal Loureiro  
Serviço de Neurologia, Hospital São Sebastião, Santa Maria da Feira.
- PO65. Mecanismo hemodinâmico como causa de AVC em doente com dissecção carotídea bilateral**  
Vanessa Silva<sup>1</sup>, Sara Machado<sup>2</sup>, Nuno Inácio<sup>2</sup>, Luísa Biscoito<sup>3</sup>, Amélia N. Pinto<sup>2</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, EPE, Lisboa;  
2-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE, Amadora; 3-Serviço de Imagiologia, Centro Hospital de Lisboa Norte, Hospital de Santa Maria, EPE, Lisboa.
- PO66. Três casos de dissecção carotídea associados a parésia isolada do nervo hipoglosso ipsilateral**  
Joana Domingos<sup>1</sup>, Joana Damásio<sup>1</sup>, Nuno Vila-Chã<sup>1</sup>, José Pedro Pereira<sup>2</sup>, Marina Magalhães<sup>1</sup>, António Bastos Lima<sup>1</sup>, Assunção Tuna<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto, Porto.
- PO67. Caso Clínico: Dissecção espontânea da artéria vertebral**  
Luís Isidoro<sup>1,2</sup>, Rute Teotónio<sup>1</sup>, Paula Pires<sup>1,3</sup>, Vieira Barbosa<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra; 2-Serviço de Neurologia do Hospital de São Teotónio, Viseu; 3-Serviço de Neurologia do Hospital de Santo Espírito, Angra do Heroísmo.
- PO68. Alterações carotídeas extracranianas na Drepanocitose**  
Ana Paula Sousa<sup>1</sup>, Rita Silva<sup>3</sup>, Teresa Almeida<sup>4</sup>, Orquídea Freitas<sup>4</sup>, Lúcia Braga<sup>4</sup>, Susana Ferreira<sup>2</sup>, Fortunata Quintino<sup>2</sup>, Gil Nunes<sup>2</sup>, Manuel Manita<sup>1,2</sup>  
1-Serviço de Neurologia; 2-Unidade Neurosonologia, Hospital São José, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa; 3-Serviço de Neuropediatria; 4-Serviço de Hematologia, Hospital D. Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa.
- PO69. Trombose séptica do seio cavernoso secundária a sinusite**  
Alexandre Costa, Andreia Veiga, João Paulo Gabriel, Mário Rui Silva  
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás os Montes e Alto Douro, Vila Real.
- PO70. Tromboses venosas cerebrais - uma série retrospectiva**  
Pedro Guimarães<sup>1</sup>, Andreia Veiga<sup>1</sup>, João Paulo Gabriel<sup>1</sup>, Fernando Afonso<sup>2</sup>, Mário Rui Silva<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia; 2-Unidade de AVC, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Hospital S. Pedro, Vila Real.
- PO71. Pontine warning syndrome com mioclonias**  
Gonçalo Matias<sup>1</sup>, Claas Kruse<sup>2</sup>, Paulo Alegria<sup>1,3</sup>, Miguel Viana-Baptista<sup>1,3</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa;  
2-Faculdade de Medicina, Universidade de Hamburgo, Hamburgo; 3-Departamento de Neurologia, Faculdade de Ciências Médicas da Universidade de Lisboa, Lisboa.
- PO72. Aneurisma extracraniano assintomático da carótida interna. O que fazer?**  
Inês Menezes Cordeiro<sup>1</sup>, Francisca Sá<sup>1</sup>, Carlos Basílio<sup>1</sup>  
Serviço de Neurologia, Hospital de Faro, EPE, Faro.
- PO73. Síndrome de Sneddon como causa rara de AVC**  
Ana Cláudia Ribeiro, Andreia Godinho, Mariana Leitão Marques, Ana Morgadinho, José Grilo Gonçalves  
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Coimbra, Coimbra.
- PO74. AVC e endocardite marantica: primeira manifestação de adenocarcinoma gástrico**  
Célia Maia Cruz, Irene Mendes  
Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.

15:30-16:30 Sessão de *Posters* 8 (Sala B)

**Tema: Doenças Inflamatórias, Desmielinizantes e Mielopatias**

**Moderadores: Grilo Gonçalves, João de Sá, Maria José Sá**

- PO75. Mal não convulsivo em doente com Esclerose Múltipla aos 58 anos**  
Célia Maia Cruz, Nadine Ferreira, Ana Paula Breia, João Proença  
Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.
- PO76. Identificação de cheiros numa população de doentes com Esclerose Múltipla e associação com curso de doença**  
Ana Martins da Silva<sup>1,2,3,4</sup>, Ernestina Santos<sup>1,2,4</sup>, Inês Moreira<sup>2,4</sup>, Alexandra Gonçalves<sup>2,4</sup>, Cláudia Pinto<sup>2,4</sup>, Andreia Bettencourt<sup>5</sup>, Sara Cavaco<sup>2,4</sup>



1- Serviço de Neurologia; 2- Laboratório de Neurobiologia do Comportamento Humano; 3-Unidade de Imunologia Clínica, Centro Hospitalar do Porto, Hospital de Santo António, Porto; 4-Centro Multidisciplinar de Investigação Biomédica; 5-Laboratório de Imunogenética, Instituto Ciências Biomédicas (ICBAS), Porto.

**PO77. Nevrites Ópticas inflamatórias idiopáticas: um estudo retrospectivo de 41 doentes**

Carlos Andrade<sup>1</sup>, Pedro Barros<sup>1</sup>, Maria José Sá<sup>1,2</sup>, Joana Guimarães<sup>1,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de São João, Porto; 2-Faculdade de Ciências da Saúde da Universidade Fernando Pessoa, Porto; 3-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto.

**PO78. Espectro da neuromielite óptica associada a anticorpos anti-aquaporina4: revisão clínica e imagiológica - alerta para apresentações menos comuns**

Ester Coutinho<sup>1</sup>, Ricardo Taipa<sup>1</sup>, Rui Felgueiras<sup>1</sup>, Pedro Pinto<sup>2</sup>, Ana Martins Silva<sup>1</sup>, Ernestina Santos<sup>1</sup>, Maria Isabel Leite<sup>3</sup>

1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Santo António, Centro Hospitalar do Porto, Porto; 3-Neurology Department; John Radcliffe Hospital, Oxford UK.

**PO79. Apresentação Pseudotumoral de Neuro-Beçhet**

Ana Patrícia Antunes<sup>1</sup>, Diogo Cruz<sup>1</sup>, Sofia Reimão<sup>2</sup>, Carlos Miranda Rosa<sup>3</sup>, Ruth Galdes<sup>1</sup>

1-Unidade AVC; 2-Serviço de Neurorradiologia; 3-Serviço de Reumatologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Hospital Santa Maria, Lisboa.

**PO80. O "milagre" da mulher que voltou a ver**

Fradique Moreira, Inês Marques, Lúcia Sousa

Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra.

**PO81. Neuroplasticidade em Esclerose Múltipla**

Inês Marques, Fradique Moreira, Maria Carmo Macário, Fernando Matias, Lúcia Sousa

Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra.

**PO82. Mielopatia Rádica: A propósito de um caso**

Pedro Barros<sup>1,2</sup>, Carlos Andrade<sup>1</sup>, Joana Guimarães<sup>1,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital S.João, Porto; 2-Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade Fernando Pessoa, Porto; 3-Faculdade Medicina Universidade do Porto, Porto.

**PO83. Estudo Clínico e Epidemiológico de pacientes atendidos com traumatismo raquimedular em um hospital do leste da amazônia brasileira, de Janeiro a Junho de 2010**

José Raphael Naiff Bezerra, Marcele Ferreira Vasconcelos

Instituto de Ciências da Saúde, Universidade Federal do Pará – UFPA, I Brasil.

**PO84. Patologia na região terminal da medula: dúvidas anatómicas e etiológicas**

Carlos Andrade<sup>1</sup>, Joana Guimarães<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de São João, Porto; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto.

16:30-17:00 **Café**

17:00-18:00 **Conferência 4 (Sala A)**

**"Integrated neuroimaging Techniques for tracking Plastic Cerebral Changes during Normal and Abnormal Brain Aging"**

**Palestrante: Paulo Rossini**

**Moderadores: A. Martins da Silva, Carolina Garrett**

18:00-19:00 **Sessão de Posters 9 (Sala A)**

**Tema: Doenças do Movimento**

**Moderadores: Maria José Rosas, Miguel Coelho, José Vale**

**PO85. Hemiparkinsonismo pós-traumático com flutuações motoras**

Patrícia Pita Lobo, Miguel Coelho, Tiago Mestre, Mário Miguel Rosa, Joaquim J Ferreira

Serviço de Neurologia do Centro Hospital Lisboa Norte, Hospital de Santa Maria, Lisboa.

**PO86. A Posturografia Dinâmica Computorizada no estudo da evolução da Doença de Parkinson**

Margarida Dias<sup>1</sup>, Catarina Godinho<sup>3</sup>, Ana Calado<sup>1</sup>, Cristina Semedo<sup>1</sup>, Manuel Almeida<sup>1</sup>, Filipe Melo<sup>2</sup>, Rui Pedrosa<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa; 2-Faculdade Motricidade Humana, Lisboa; 3-Cooperativa de Ensino Superior Egas Moniz, Caparica.

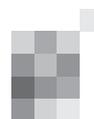
- PO87. Parkinsonismo com manifestação tardia numa família com mutação no gene PARK 2**  
Celia Maia Cruz, João Proença  
Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.
- PO88. Alterações da marcha na doença de Parkinson tratada com estimulação bilateral dos núcleos subtalâmicos**  
Alexandre Mendes<sup>1</sup>, Nuno Vila-Chã<sup>1</sup>, António Verdelho<sup>2</sup>, Carla Silva<sup>2</sup>, Luís Botelho<sup>3</sup>, Sara Cavaco<sup>1</sup>, Bastos Lima<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Neurocirurgia; 3-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar do Porto, Hospital de Santo António, Porto.
- PO89. Movimentos Oculares na Degenerescência Corticobasal**  
João Lemos, Cristina Januário  
Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra.
- PO90. Mioquímia da face em doente com sarcoidose sistémica.**  
Henrique Costa, Amélia Mendes, Raquel Coelho, Madalena Pinto  
Serviço de Neurologia, Hospital de S. João, Porto.
- PO91. Síndrome de pernas inquietas e esclerose múltipla**  
Amélia Mendes<sup>1,2</sup>, Pedro Abreu<sup>1,2</sup>, Teresa Mendonça<sup>1</sup>, Joana Guimarães<sup>1,2</sup>, Jorge Reis<sup>1</sup>, Edite Rio<sup>1</sup>, Maria José Sá<sup>1,3</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital de S. João, Porto; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto; 3-Faculdade de Ciências da Saúde da Universidade Fernando Pessoa, Porto.
- PO92. Um caso infrequente de bradicinésia e necrose palidal bilateral**  
Augusto Ferreira, Ivânia Alves, Eva Brandão, Miguel Milheiro, Peter Grebe, Vitor Tedim Cruz  
Serviço de Neurologia, Hospital S. Sebastião, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira.

#### 18:00-19:00 Sessão de *Posters* 10 (Sala B)

##### **Tema: Neuropatologia e Neuro-oncologia**

**Moderadores: Melo Pires, Bravo Marques, José Pimentel**

- PO93. Ganglioglioma desmoplásico pigmentado não infantil**  
Sónia Costa<sup>1</sup>, Joana Marques<sup>2</sup>, Carla Firmo<sup>3</sup>, José Pimentel<sup>3,4</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando da Fonseca, EPE, Amadora; 2-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa, Francisco Gentil, Lisboa; 3-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte, EPE, Hospital de Santa Maria, Lisboa; 4-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa.
- PO94. Neurossarcoidose isolada**  
Maria José Silva<sup>1</sup>, Mário Resende<sup>2</sup>, Mavilde Arantes<sup>3</sup>, Mrinalini Honovar<sup>4</sup>, Manuela Costa<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Neurocirurgia; 3-Serviço de Neurorradiologia; 4-Serviço de Anatomia Patológica, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Matosinhos.
- PO95. Esclerodermia localizada e distonia**  
Maria José Silva<sup>1</sup>, Marta Pereira<sup>2</sup>, Palmira Lima<sup>3</sup>, Manuela Costa<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Dermatologia; 3-Serviço de Anatomia Patológica, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Matosinhos.
- PO96. Sarcoma com Metaplasia Epitelial Secundário a Glioblastoma Multifforme Irrradiado**  
Joana Marques<sup>1</sup>, Sónia Costa<sup>2</sup>, Carla Firmo<sup>3</sup>, Alexandre Campos<sup>4</sup>, José Pimentel<sup>3,5</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, Lisboa; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, Amadora; 3-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia; 4-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa; 5-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina de Lisboa, Lisboa.
- PO97. Tumor Teratóide/Rabdóide Atípico no Adulto**  
Joana Marques<sup>1</sup>, Sónia Costa<sup>2</sup>, Carla Firmo<sup>3</sup>, Luísa Albuquerque<sup>4</sup>, Eleonora Aronica<sup>5</sup>, José Pimentel<sup>3,6</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, Lisboa; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, Amadora; 3-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia; 4-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa; 5-Dep. Neuro-Pathology, Academisch Medisch Centrum, Amsterdam; 6 - Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina de Lisboa, Lisboa.
- PO98. Tempus Fugit: Ataxia e demência rapidamente progressiva... A propósito de um caso Clínico de Creutzfeldt-Jakob esporádico**  
César Nunes<sup>1</sup>, Inês Baldeias<sup>4</sup>, Olinda Rebelo<sup>4</sup>, Cristina Januario<sup>4</sup>  
1-Sector de Neurorradiologia do Serviço de Radiologia; 2-Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra.



**PO99. Deterioração cognitiva rapidamente progressiva como forma de apresentação de linfoma intravascular**

Ivânia Alves<sup>1</sup>, Eva Brandão<sup>1</sup>, Augusto Ferreira<sup>1</sup>, Vitor Tedim Cruz<sup>1</sup>, Melo Pires<sup>2</sup>, Carlos Veira<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital São Sebastião, Santa Maria da Feira; 2-Unidade de Neuropatologia, Hospital Geral Santo António, Porto.

**PO100. Lesões bilaterais do hipocampo**

Motasem Shamasna, Joana Nunes, Catarina Santos, Florbela Magalhães, Grilo Gonçalves  
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Coimbra, E.P.E., Hospital Geral, Coimbra.

**PO101. Leucoencefalopatia posterior reversível manifestada por estado de mal epiléptico após início de quimioterapia para tratamento de Linfoma Não-Hodgkin**

Henda Foreid<sup>1</sup>, Bruno Miranda<sup>1</sup>, Rita Peralta<sup>1</sup>, Carla Bentes<sup>1</sup>, Luísa Biscoito<sup>2</sup>, Luísa Albuquerque<sup>1</sup>, Sara Valle<sup>3</sup>  
1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Imagiologia Neurológica; 3-Serviço de Hematologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa.

**PO102. Doença de Von Hippel-Lindau – Hemangioblastoma aos 7 anos de idade**

Vera Rodrigues<sup>1</sup>, Rita Silva<sup>1</sup>, Teresa Lourenço<sup>2</sup>, Amets Iraneta<sup>3</sup>, Luis Távora<sup>3</sup>  
1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Genética; 3-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

**19:00-19:30 Comunicações Orais 5 (Sala A)**

**Tema: Terapêutica em várias Patologias Neurológicas**

**Moderadores: Teresinha Evangelista, Livia Sousa**

**CO24. Apresentação dos resultados positivos do ensaio piloto com Tafamidis em doentes com polineuropatia amiloidótica familiar**

Teresa Coelho<sup>1</sup>, Luis Maia<sup>1</sup>, Ana Martins da Silva<sup>1</sup>, Márcia Waddington-Cruz<sup>2</sup>, Violaine Planté-Bordeneuve<sup>3</sup>, Pierre Lozeron<sup>4</sup>, Ole B. Suhr<sup>5</sup>, Josep Campistol<sup>6</sup>, Isabel Conceicao<sup>7</sup>, Hartmut Schmidt<sup>8</sup>, Pedro Trigo<sup>9</sup>, Jeff Packman<sup>10</sup>, Donna Roy Grogan<sup>10</sup>  
1-Hospital Santo Antonio, Porto, Portugal; 2-Hospital Universitário Clementino Fraga Filho-UFRJ, Rio de Janeiro, Brazil; 3-U Henri Mondor, réteil, France; 4-CHU de Bicêtre, Bicêtre, France; 5-Umeå University Hospital, Umeå, Sweden; 6-Hospital Clínic de Barcelona, Barcelona, Spain; 7-Hospital de Santa Maria, Lisboa, Portugal; 8-Universitätsklinikum Münster, Münster, Germany; 9-Fundación para la Lucha contra las Enfermedades Neurológicas de la Infancia (FLENI), Buenos Aires, Argentina; 10-FoldRx Pharmaceuticals, Inc., Cambridge, MA, USA.

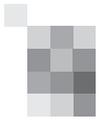
**CO25. Miastenia Gravis generalizada e refractária com resposta favorável a Rituximab**

Sara Machado<sup>1</sup>, Sónia Costa<sup>1</sup>, José Alves<sup>2</sup>, Ana Valverde<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Medicina IV, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE, Amadora.

**CO26. Esclerose múltipla: Administração dos fármacos e comodidade dos doentes**

Patrícia Pita Lobo, Carolina Pires, Carlos Cordeiro, João de Sá  
Serviço de Neurologia, Centro Hospital Lisboa Norte, Hospital de Santa Maria, Lisboa.

**19:30-20:00 Atribuição dos Prémios António Flores  
Encerramento da Reunião**



## **Domingo, 7 de Novembro**

**Course: How do I succeed in publishing a paper in a scientific journal?**

**Course directors: Isabel Pavão Martins, Joaquim Ferreira**

**9:00-9:20 How to structure a medical research paper**

**José Ferro**

**9:30-9:50 How to deal with: journal style, cover letter, suggested peer reviewers, list of authors, disclosures, references, acknowledgments**

**Editing: Catarina Oliveira**

**10:00-10:30 Coffee-break**

**10:30-10:50 How to react to editors' and peer reviewers responses and what to do if your paper is rejected**

**Paula Coutinho**

**11:00-11:15 How to publish a case report**

**Isabel Pavão Martins**

**11:25-11:40 How to publish a clinical study**

**L. Almeida**

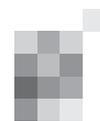
**11:50-12:05 How to publish a neurophysiological study**

**Miguel Castelo-Branco**

**12:15-12:25 How do I write a paper: some concrete suggestions**

**Joaquim Ferreira**

**13:00 Course adjourn**



### Quinta-feira, 4 de Novembro

Reuniões Pré-Congresso		
SALA A	SALA B	
15:00	Grupo de trabalho Coreia de Huntington	
16:30		
17:00		
17:30		
18:30		
19:00	Jantar	
20:00		
20:00	Abertura do Secretariado	
22:00		

### Sexta-feira, 5 de Novembro

8:00	<b>Posters 1 - Sala A</b> Neuropediatria, Genética, Ataxias	<b>Posters 2 - Sala B</b> Cefaleias
8:30	Abertura da reunião	
9:00	<b>Comunicações Orais 1 - Sala A</b> Epilepsia e Neurofisiologia	
9:30		
10:00	<b>Mesa Redonda: Soc. Port. Neuropediatria - Sala A</b> Plasticidade cerebral na criança	
10:30	Café	
11:00	<b>Conferência 1 - B. Schlaggarns - Sala A</b> Neuroplasticity during Language acquisition	
11:30		
12:00	<b>Simpósio Satélite UCB - Sala A</b>	
12:30		
13:00	Almoço	
13:30		
14:00		
14:30		
15:00	<b>Posters 3 - Sala A</b> Epilepsia e Doenças Infecciosas	<b>Posters 4 - Sala B</b> Cognição e Demência
15:30	<b>Comunicações Orais 2 - Sala A</b> Neurociências, Genética e Doenças Metabólicas	
16:00	Café	
16:30	<b>Conferência 2: A. Pascual Leone - Sala A</b> Neuroplasticity and functional recovery after brain lesion	
17:00		
17:30	<b>Comunicações Orais 3 - Sala A</b> Cognição, Imagiologia e Doenças do Movimento	
18:00		
18:30		
19:00	Jantar Atribuição da Bolsa Nunes Vicente e do Prémio Orlando Leitão	
20:00		

### Sábado, 6 de Novembro

8:30	<b>Posters 5 - Sala A</b> Doenças Vasculares I	<b>Posters 6 - Sala B</b> Doenças Neuromusculares
9:00	<b>Comunicações Orais 4 - Sala A</b> Doenças Vasculares e Desmielinizantes	
9:30	Café	
10:00	<b>Conferência 3: Samuel Weiss - Sala A</b> Mechanisms underlying functional recovery after stroke	
10:30		
11:00	<b>Simpósio Satélite Biogen - Sala A</b>	
11:30		
12:00	Almoço	
12:30		
13:00		
13:30		
14:00	<b>Simpósio Satélite Novartis - Sala A</b>	
14:30		
15:00		
15:30	<b>Posters 7 - Sala A</b> Doenças Vasculares II	<b>Posters 8 - Sala B</b> Doenças Inflamatórias, Desmielinizantes e Mielopatias
16:00	Café	
16:30	<b>Conferência 4: Paulo Rossini - Sala A</b> Integrated neuroimaging Techniques for tracking Plastic Cerebral Changes during Normal and Abnormal Brain Aging	
17:00		
17:30	<b>Posters 9 - Sala A</b> Doenças do Movimento	<b>Posters 10 - Sala B</b> Neuropatologia e Neuro-oncologia
18:00		
18:30		
19:00	<b>Comunicações Orais 5 - Sala A</b> Terapêutica em várias Patologias Neurológicas	
19:30	Atribuição dos Prémios A. Flores	
	Encerramento da Reunião	

### Domingo, 7 de Novembro

8:00	Course "How do I succeed publishing a paper in a Scientific Journal?" Sala A
10:00	
10:30	Café
11:00	Course "How do I succeed publishing a paper in a Scientific Journal?" Sala A
12:30	
13:00	Almoço





# Congresso de Neurologia 2010

Plasticidade, Reorganização e Recuperação Funcional  
nas Doenças do Sistema Nervoso

**Espinho, 5-7 Novembro**  
Hotel Solverde

## COMUNICAÇÕES ORAIS

## CO1. Caracterização neuropsicológica e mapeamento funcional nas epilepsias posteriores benignas em idade pediátrica

Ricardo Lopes<sup>1,2,3</sup>, Mário R Simões<sup>2</sup>, Ana Isabel Dias<sup>1</sup>, Ana Moreira<sup>1</sup>, Eulália Calado<sup>1</sup>, José Pedro Vieira<sup>1</sup>, Rita Silva<sup>1</sup>, Alberto Leal<sup>1,4</sup>.

1-Serviço de Neurologia Pediátrica, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa; 2-Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação - Universidade de Coimbra, Coimbra; 4-Centro de Investigação Social - ISCTE, Lisboa.  
r.lopes@clix.pt

**Introdução:** A epilepsia occipital benigna precoce da infância (síndrome de Panayiotopoulos, SP) é uma entidade frequente nas epilepsias focais benignas da infância, representando cerca de 25% das mesmas. Frequentemente, este tipo de epilepsias apresenta actividade paroxística interictal, crises clínicas raras e ausência disfunção cognitiva. O reconhecimento da existência de problemas escolares nesta população justifica a realização de avaliações neurocognitivas mais exaustivas. Contudo são raros os estudos existentes neste contexto. A disponibilização da Bateria de Avaliação Neuropsicológica de Coimbra (BANC) desenvolvida e validada para a população Portuguesa e a possibilidade de associação de métodos electroencefalográficos de mapeamento funcional, permite analisar e compreender o impacto deste tipo de epilepsias no funcionamento cognitivo das crianças.

**Objectivos:** Traçar o perfil neurocognitivo de crianças com SP.

**Metodologia:** Avaliámos 20 crianças (6-15 anos) diagnosticadas com SP. O protocolo de avaliação neuropsicológica integrou a BANC, permitindo caracterizar funções neurocognitivas (memória, linguagem, atenção e funções executivas) de forma individualizada e a Escala de Inteligência de Wechsler para Crianças (WISC-III) que forneceu uma medida de desempenho cognitivo geral. Adquiriu-se o potencial evocado N170, recorrendo a EEG de alta densidade (78 eléctrodos). A assimetria inter-hemisférica deste potencial foi analisada através do ratio de dipolos colocados sobre os gyrus fusiforme de cada hemisfério.

**Resultados:** Não foram observadas diferenças significativas nas pontuações das medidas de desempenho cognitivo geral entre o grupo SP e a população normativa. Não foram identificadas funções neurocognitivas lesadas. A análise individualizada das provas que constituem a BANC permitiu verificar uma diferença significativa isolada no teste Figura Complexa de Rey (FCR; tarefa: Cópia). Apenas um doente apresentou assimetria inter-hemisférica do potencial N170 considerada fora dos parâmetros normais.

**Conclusões:** O SP não afecta o desempenho cognitivo global nem as funções neurocognitivas específicas. O fraco desempenho na tarefa de cópia da FCR, sugere atingimento da capacidade visuocognitiva.

**Agradecimentos:** Os autores agradecem a colaboração dos Técnicos Daniel Carvalho e Adília Seabra do Laboratório de Neurofisiologia do Hospital Dona Estefânia e da Dr.<sup>a</sup> Ana Filipa Lopes.

## CO2. Caracterização clínica e electroencefalográfica de uma população fotossensível

Tânia Lampreia<sup>1</sup>, Paulo de Jesus<sup>1</sup>, Malfada Maia<sup>1</sup>, Rita Peleção<sup>1</sup>, Nuno Canas<sup>1,2</sup>, José Carlos Ferreira<sup>1</sup>, Pedro Cabral<sup>1</sup>, Dina Pinto<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa.  
tania.lampreia@gmail.com

**Introdução:** A fotossensibilidade, caracterizada pela existência de resposta fotoparoxística (PPR) durante a Estimulação Luminosa Intermitente (ELI), está presente em cerca de 5% dos doentes epiléticos, sendo transversal a diversos tipos de epilepsia. Apesar de determinada por factores genéticos, factores individuais influenciam a sua expressão.

**Objectivo:** Caracterização clínica e electroencefalográfica de uma população fotossensível.

**Material e Métodos:** Estudo retrospectivo de população fotossensível do Hospital Egas Moniz, entre Janeiro de 2002 e Março de 2010. ELI efectuada no primeiro EEG de cada doente e em vários EEG's nos doentes epiléticos. Método de ELI e classificação da PPR segundo "Consenso Europeu". Colheita de dados clínicos através do processo clínico e entrevista telefónica. Epilepsia classificada segundo ILAE 1989.

**Resultados:** População de 40 doentes, 67,5% do sexo feminino. Idade média do primeiro EEG com PPR de 21,6 anos. 77,5% têm epilepsia, com idade média de início aos 11,9 anos. A PPR foi unicamente generalizada em 55% dos casos, confinada às regiões occipitais em 30% e occipital com propagação anterior em 20%. 48% dos doentes epiléticos têm Epilepsia Generalizada Idiopática (33% desses com Epilepsia Mioclónica Juvenil), 35,5% têm Epilepsia Focal e 13% têm epilepsia não classificada. Dos doentes com resposta válida quanto à existência de crises fotoinduzidas (n=29), 30% apresentam este tipo de crises. Foram entrevistados 26 doentes (14 excluídos por alteração do contacto), tendo 28% sintomas durante a ELI (dor ocular) e 15% sintomas perante estímulos luminosos na vida quotidiana (dor ocular e autoindução). 64% dos doentes epiléticos estão controlados, a maioria apenas com Ácido Valpróico.

**Discussão/Conclusão:** Apesar da reduzida dimensão da amostra e do viés de selecção, o estudo foi concordante com algumas séries quanto à relação entre Epilepsias Generalizadas e Focais, com percentagem relevante deste último tipo. De salientar a frequência elevada de sintomas ou crises fotoinduzidas não identificados antes da entrevista.

## CO3. Epilepsia nas Displasia Focais Corticais - Caracterização Clínica

Rute Teotónio<sup>1</sup>, Francisca Sá<sup>2</sup>, Conceição Bento<sup>1</sup>, Francisco Sales<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Faro, EPE, Faro.  
rute.teotonio@gmail.com

**Introdução:** As malformações do desenvolvimento cortical (MDC) constituem um grupo heterogéneo caracterizado por alterações da normal estrutura do córtex cerebral. Dentro deste grupo contamos com a Displasia Focal Cortical (DFC), uma entidade resultante de um erro ocorrido durante a proliferação e diferenciação celular cortical. Primeiramente reconhecida em 1971 como substrato epileptogénico, a DFC tem vindo a assumir-se como uma das principais causas de epilepsia refractária, principalmente em idade pediátrica.

**Objectivo:** Caracterização do grupo de doentes com Epilepsia e DFC seguidos na nossa consulta.

**Métodos:** Do grupo de doentes com MDC obtidos na revisão de processos únicos, incluímos os 32 que apresentavam ao exame de Imagem a presença de DFC. A informação foi recolhida através da história clínica e reavaliação das RM-CE.

**Resultados:** Do grupo de 45 doentes encontrados com MDC, 32 (71%) apresentavam DFC. Destes, 23 eram mulheres (71,8%), sendo a idade média de 33,45 e a de início da epilepsia

sia 12,7 anos. A maioria (55%) apresentava pelo menos 1 crise semanal e 34% dos doentes crises diárias. Cerca de 80% dos doentes era polimedicado, com 62% a fazer pelo menos 3 anti-epilépticos. Em 2 doentes era patente a presença de patologia dual, nomeadamente esclerose mesial associada a displasia temporal ipsilateral. A localização extra-temporal constituía a localização preferencial em 84% dos doentes.

**Discussão/Conclusão:** Em concordância com o descrito, a epilepsia na DFC apresenta-se como uma epilepsia de difícil controlo apesar da politerapia a que habitualmente estão sujeitos estes doentes. Também à semelhança do reportado, interessante notar que a displasia quando associada a esclerose mesial, tende a localiza-se ao lobo temporal. Importante lembrar o viés inerente às limitações dos actuais métodos de diagnóstico no que concerne à detecção de displasias com padrões histológicos mais inocentes, que se traduzirão por alterações imagiológicas mais discretas e a quadro clínicos potencialmente mais benignos.

#### C04. Epilepsia na Heterotopia Nodular Subependimária - Caracterização Clínica e Electroencefalográfica.

Francisca Sá<sup>1</sup>, Rute Teotónio<sup>2</sup>, Conceição Bento<sup>2</sup>, Francisco Sales<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Faro, EPE, Faro; 2-Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra. franciscavieirasa@gmail.com

**Introdução:** As Malformações do Desenvolvimento Cortical são uma causa importante de epilepsia refractária. Contudo este grande grupo engloba vários sub-tipos de malformações, que condicionam quadros clínicos e evoluções diversas. A Heterotopia Nodular Subependimária ou Periventricular (HNS) resulta de um erro primário da migração neuronal, levando à formação de massas nodulares arredondadas, com localização periventricular, constituídas por neurónios normais e células gliais sem a normal organização laminar.

**Objectivo:** Caracterizar os doentes com Epilepsia e HNS seguidos na consulta de Epilepsia dos Hospitais da Universidade de Coimbra.

**Metodologia:** Dos doentes seguidos na Consulta de Epilepsia foram revistos os processos dos doentes com Malformações do Desenvolvimento Cortical e seleccionados aqueles cujo estudo por RM-CE revelou HNS. Foram analisados os processos clínicos e realizada avaliação neuropsicológica.

**Resultados:** Foram identificados cinco doentes. Quatro doentes do sexo feminino com envolvimento bilateral e assimétrico e um doente do sexo masculino com envolvimento apenas unilateral. Todos apresentam um padrão clínico semelhante, com crises clínicas habitualmente de início focal, idade média de início aos 17,1 anos (dos 7 aos 27 anos), e EEG inter-ictal com actividade paroxística focal mais frequentemente localizada à região temporal. A maioria (três doentes) está em monoterapia. Um doente está sem crises há mais de dois anos, três doentes apresentam uma a duas crises por ano e apenas uma doente apresenta crises diárias. Esta doente é a única que apresenta alterações no ritmo de base no EEG e alterações malformativas mais extensas na RM-CE. A avaliação neuropsicológica foi normal na maioria dos doentes.

**Conclusões:** Apesar do carácter difuso da malformação, os doentes apresentam crises clínicas de início focal e actividade paroxística no EEG inter-ictal também focal. A maioria dos doentes com HNS simples parece ter bom prognóstico, mas quando as alterações são mais extensas a evolução parece ser menos favorável.

#### C05. Mapeamento funcional da actividade frontal através de registos electrocorticográficos de alta densidade

Alberto Leal<sup>1,2</sup>, Ricardo Lopes<sup>3</sup>

1-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa, Lisboa; 2-IS-IUL; 3-Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação, Universidade de Coimbra, Coimbra. a.leal@netcabo.pt

**Introdução:** A activação das redes neuronais corticais em humanos associa-se a actividade eléctrica síncrona na banda gama do electrocorticograma (ECoG), sendo que a conectividade entre redes espacialmente distintas ocasiona sincronização dos ritmos próprios de cada rede. A dinâmica espaciotemporal dos ritmos corticais permanece no entanto mal caracterizada, em parte pela dificuldade de acesso sistemático a registos ECoG com a qualidade adequada.

**Objectivos:** Descrever a dinâmica da actividade gama no lobo frontal, associada à execução de tarefas de complexidade variável, bem como as correspondentes variações de conectividade funcional.

**Metodologia:** Um doente com epilepsia focal refractária foi submetido a monitorização invasiva com uma grelha de 64 eléctrodos, colocada sobre a região frontal dorso-lateral direita. Cinco eléctrodos com actividade paroxística foram excluídos da presente análise, sendo o ECoG dos restantes registado durante a execução de três tarefas de complexidade variável: Movimento digital e protusão da língua em relação a estímulos visual; nomeação de figuras de animais. Quantificou-se a resposta espectral na banda gama para cada eléctrodo, sendo a posição dos mesmos representada numa reconstrução 3D da superfície cortical. Analisamos também a coerência entre eléctrodos.

**Resultados:** A análise do ritmo gama do ECoG revelou activação das áreas motoras primárias, área suplementar motora e área sensorio-motora secundária (30-50 Hz). Esta activação foi mais acentuada e difusa nas tarefas mais complexas. A coerência entre eléctrodos revelou variações estatisticamente significativas entre áreas distintas do lobo frontal (70 Hz), não sendo aparente sincronização à distância na banda gama de 30-50 Hz. Do mesmo modo as coerências significativas aumentaram com a complexidade da tarefa.

**Conclusões:** A actividade cortical frontal associa-se a aumento da actividade gama baixa do ECoG (30-50 Hz) em diversas áreas, estabelecendo-se relação de conectividade funcional entre as mesmas, numa frequência mais elevada (70 Hz). Os dois tipos de actividade variam conforme a complexidade da tarefa executada.

**Compromissos:** Ricardo Lopes é suportado pela Bolsa Individual de Doutoramento SFRH/BD/65617/2009 atribuída pela Fundação para a Ciência e Tecnologia.

#### C06. Inflamação e epilepsia do lobo temporal mesial com esclerose do hipocampo: Um estudo preliminary

Bárbara Leal<sup>1</sup>, Raquel C. Branco<sup>1</sup>, Rui Rangel<sup>2</sup>, Cláudia Carvalho<sup>1</sup>, Luciana Moreira<sup>3</sup>, João Chaves<sup>2</sup>, António M. Silva<sup>1,2</sup>, José L. Lima<sup>2</sup>, Agostinho Santos<sup>1</sup>, Teresa Magalhães<sup>1</sup>, Manuel Melo Pires<sup>1,2</sup>, Mrinalini Honavar<sup>5</sup>, Berta M. Silva<sup>1</sup>, Paulo P. Costa<sup>1,2</sup>

1- Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto; 2-Hospital de Santo António, Porto; 3-Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, Porto; 4-Instituto Nacional de

Medicina Legal–Delegação Porto, Porto, 5-Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Hospital Pedro Hispano, Matosinhos. baleal@icbas.up.pt

**Introdução:** Tem sido sugerido que a inflamação poderá ter um papel relevante na génese e/ou manutenção do status epilepticus. O processo inflamatório pode ser causa ou consequência da excitabilidade neuronal, da perda celular persistente e/ou gliose reactiva. Neste contexto, foi demonstrada activação da microglia concomitantemente com sobre-expressão da proteína HLA-DR (Human Leukocyte Antigen DR – marcador de inflamação) no hipocampo de doentes com Epilepsia do Lobo Temporal Mesial com Esclerose do Hipocampo (ELTM-EH).

**Objectivo:** Caracterizar o status inflamatório no hipocampo (local da lesão) e também no córtex temporal (área adjacente) de doentes com ELTM-EH.

**Doentes e Métodos:** Foram seleccionados 12 doentes do programa de cirurgia da epilepsia do CHP/Porto – 10 com ELTM-EH e 2 com tumores (1 glioblastoma e 1 ganglioglioma) – e 2 controlos saudáveis (autópsias do INML). A partir da peça cirúrgica – córtex e hipocampo - enviada para anatomia patológica, foram efectuados cortes histológicos de parafina. Nestes cortes foi efectuado exame histológico e imunohistoquímica de expressão da proteína HLA-DR. Foi feita uma avaliação morfo-métrica quantitativa dos resultados.

**Resultados:** Foi observada sobre-expressão da proteína HLA-DR no hipocampo de todos os doentes. No córtex temporal de doentes ELTM-EH, e apenas nestes, observou-se uma maior expressão deste marcador em associação com um processo de gliose.

**Discussão/Conclusão:** Este estudo demonstra a existência, na ELTM-EH, de uma inflamação persistente do hipocampo que se propaga ao córtex temporal contíguo, região considerada normal com base em critérios morfológicos. Estes resultados corroboram a hipótese que a epileptogénese da ELTM-EH é um processo dinâmico e continuado que envolve outras estruturas para lá do hipocampo. Este fenómeno pode ter implicações na manutenção do processo epileptogénico e, directa ou indirectamente, na resistência que estes doentes têm aos fármacos anti-epilépticos.

Trabalho financiado por bolsa FCT PIC/IC/83297/2007

## C07. Doenças primárias do metabolismo dos Neurotransmissores: Casuística do Serviço de Neuropediatria do Hospital de D. Estefânia, CHLC

Sofia Duarte<sup>1</sup>, Sílvia Sequeira<sup>2</sup>, Rosário Rodrigues<sup>3</sup>, Eulália Calado<sup>1</sup>

1-Serviço de Neuropediatria; 2-Unidade de Doenças Metabólicas, Hospital D. Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa; 3-Centro de Genética Médica, Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, Porto. sofia.duarte22@hotmail.com

**Introdução:** As doenças primárias do metabolismo dos neurotransmissores constituem um grupo de doenças hereditárias causadas por defeito enzimático na sua produção. As aminas biógenas, incluindo adrenalina, noradrenalina, dopamina e serotonina, intervêm no controlo de funções motoras, cognitivas, emocionais e endócrinas, bem como nos mecanismos de dor, regulação de temperatura e do ciclo sono-vigília. O espectro de manifestações clínicas é vasto, embora a disfunção motora seja geralmente proeminente.

**Objectivo:** Caracterização clínica de doenças metabólicas raras.

**Metodologia:** Reavaliação clínica de 13 pacientes, provenientes de 5 famílias com doenças primárias do metabolismo dos neurotransmissores, 12 com diagnóstico definitivo e um com diagnóstico provável, sugerido pelo padrão bioquímico das aminas biógenas e pterinas no LCR.

**Resultados:** Foram detectados défices de descarboxilase dos aminoácidos aromáticos (4 pacientes de 2 famílias), GTP-ciclohidrolase (8 pacientes de 2 famílias) e uma suspeita de défice de triptofano-hidroxilase. Clinicamente, os primeiros sintomas surgiram entre os 2 meses e os 6 anos. O atraso de desenvolvimento psicomotor foi patente em todos os casos, excepto em 2 elementos de uma família com défice de GTP-ciclohidrolase. Hipotonia axial associada a hipertonia dos membros com componente distónico, foi também um achado frequente. Nos casos de défice de descarboxilase dos aminoácidos aromáticos surgiram crises oculogiras, alterações da regulação da temperatura corporal e do ritmo sono vigília. De referir também o quadro de bradicinésia, hipomímia e hipertonia, compatível com parkinsonismo, que apresentava o caso índice de uma das famílias com GTP-ciclohidrolase. Relativamente aos exames complementares, o estudo bioquímico do LCR foi fundamental para o diagnóstico dos casos índice. A resposta ao tratamento foi variável, mas em geral fraca e transitória, excepto numa família com défice de GTP-ciclohidrolase.

**Conclusão:** Estas doenças devem ser consideradas precocemente no diagnóstico diferencial de doenças neurodegenerativas pediátricas, permitindo uma intervenção terapêutica precoce e favorecendo o prognóstico.

## C08. Paraparesias espásticas hereditárias autossómicas dominantes: revisão de 89 famílias portuguesas.

Augusto Ferreira<sup>1</sup>, Mafalda Barbosa<sup>3</sup>, Ana F Brandão<sup>2</sup>, Eva Brandão<sup>1</sup>, Carolina Matos<sup>1</sup>, Leonor Fleming<sup>1</sup>, Ana M Lopes<sup>2</sup>, Paula Ribeiro<sup>1</sup>, Ivânia Alves<sup>1</sup>, Isabel Silveira<sup>2</sup>, J Pinto Basto<sup>1</sup>, Giovanni Stevanin<sup>4</sup>, J Leal Loureiro<sup>1,2</sup>, Isabel Alonso<sup>2</sup>, Jorge Sequeiros<sup>2</sup>, Paula Coutinho<sup>1,2</sup>

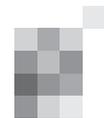
1-Serviço de Neurologia, Hospital S. Sebastião, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira; 2-Unidade de Investigação Genética e Epidemiológica em Doenças Neurológicas (UniGENe), Instituto de Biologia Molecular e Celular, Porto; 3-Instituto de Genética Médica Jacinto Magalhães, Porto; 4-INSERM CRicm UMR S. 975, Hôpital Pitie-Salpêtrière, Paris. augusto.ferreira@chedv.min-saude.pt, leal.loureiro@chedv.min-saude.pt

**Introdução:** As paraparesias espásticas hereditárias dividem-se em formas puras e complexas. Nas puras há atingimento cortico-espinhal exclusivo e nas complexas existem outras alterações neurológicas e extraneurológicas. O modo de transmissão pode ser autossómico dominante, recessivo ou ligado ao cromossoma X. Nas autossómicas dominantes foram encontrados 20 loci e identificados 11 genes. Os mais frequentes são: SPG4/espastina, SPG3/atalastina e SPG31/REEP1.

**Objectivos:** Caracterização das famílias portuguesas com paraparesias espásticas autossómicas dominantes.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo dos dados recolhidos durante e após o rastreio de ataxias e paraparesias hereditárias em Portugal.

**Resultados:** 1) identificámos 223 doentes, pertencentes a 89 famílias, distribuídos por todos os distritos do país; 2) as formas puras representam 92% dos doentes (77 famílias) e as complexas 8% (10 famílias, associando-se a ataxia, demência, atraso cognitivo, epilepsia ou tremor); 3) a idade média do inf-



cio das queixas motoras foi aos 29 anos, existindo uma distribuição bimodal, incidindo na primeira e na quarta décadas de vida; 4) detectamos diversas mutações do SPG4 em 31% dos doentes (25% das famílias), do SPG3 em 7% dos doentes (6% das famílias) e do SPG31 num doente; 5) em média a doença iniciou-se nos doentes SPG4 aos 33 anos, nos SPG3 aos 15 anos e nas famílias sem gene determinado aos 29 anos; 6) verificou-se nas formas puras um início ligeiramente mais tardio (58% dos doentes) e aproximadamente o mesmo nas complexas; 7) os doentes foram observados, em média, ao fim de 23 anos de doença e apenas 9% se encontravam confinados a uma cadeira de rodas.

**Conclusões:** Os doentes distribuem-se sem agrupamentos geográficos, ao contrário de outras doenças neurogenéticas. A frequência dos genes SPG4 e SPG3 é semelhante ao que se conhecia e a do SPG31 é extremamente baixa. A doença é relativamente benigna, levando a grande incapacidade motora numa pequena percentagem de doentes.

## C09. Visualization of mutant huntingtin oligomerization in living cells

**Federico Herrera, Sandra Tenreiro, Tiago Fleming Outeiro**  
Cell and Molecular Neuroscience Unit, Instituto de Medicina Molecular, Lisboa; Instituto de Fisiologia, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa.  
touteiro@gmail.com

**Introduction:** Huntington's disease (HD) is an autosomal dominant movement disorder caused by the expansion of CAG repeats on exon 1 of the IT-15 gene, encoding for the huntingtin protein. Pathologically, HD is characterized by the accumulation of nuclear and cytoplasmic huntingtin inclusions. Current evidence suggests that dimers and oligomers are the most toxic species of mutant huntingtin and that the largest aggregates are rather neuroprotective. In order to prevent huntingtin aggregation and toxicity it is essential to understand the molecular mechanisms of oligomerization. However, existing experimental models of HD do not enable the direct visualization of the smaller intermediary species in the aggregation process, only of the the larger huntingtin aggregates.

**Objectives:** The goal of our project was to develop a novel system to visualize and track the formation of huntingtin oligomeric species in living cells.

**Methods:** We developed a cellular model for the visualization and study of dimers and oligomers of mutant huntingtin in living cells, based on bimolecular fluorescence complementation, a GFP-based protein complementation assay.

**Results:** We generated two different constructs that carried complementary portions of the Venus fluorescent reporter protein fused to the exon-1 of mutant huntingtin (103Q glutamine tract). When the exon-1 of mutant huntingtin dimerizes inside the cells the functional fluorophore is reconstituted and emits fluorescence, which can be visualized and measured. Oligomer generation and toxicity was evaluated over time and confirmed by different methods. We used similar constructs with wild-type huntingtin exon-1 (25Q glutamine tract) as a control for oligomerization and toxicity. The robustness of our model is being tested by analyzing the effect of known modifiers of aggregation, such as heat shock proteins, in our system.

**Conclusions:** Our preliminary results indicate that this model can be a powerful tool for the identification of new molecular targets for the treatment of HD.

## C010. Receptores "Killer Cell Immunoglobulin-like" em doentes com Esclerose Múltipla

**Andreia Bettencourt<sup>1</sup>, Ana Martins da Silva<sup>1,2</sup>, Ernestina Santos<sup>2</sup>, Ester Coutinho<sup>2</sup>, Cláudia Carvalho<sup>1</sup>, Bárbara Leal<sup>1</sup>, Paulo Pinho e Costa<sup>1,3</sup>, Berta Martins da Silva<sup>1</sup>**

1-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica (UMIB), Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto (ICBAS-UP), Porto; 2-Centro Hospitalar do Porto, Hospital de Santo António, Porto; 3-Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge (INSA), Porto.  
ambettencourt@icbas.up.pt

**Introdução:** A Esclerose Múltipla (EM) é uma patologia autoimune, caracterizada por lesão inflamatória do SNC, em que a imunidade celular mediada por células T tem grande relevo. Existe evidência experimental de que as células efectoras mais importantes da imunidade inata, as células "Natural Killer" (NK), suprimem activamente as células T auto-ímmunes. As células NK são reguladas, por sua vez, por receptores "Killer Immunoglobulin-like Receptors" (KIR), inibitórios (KIR2/3DL) ou activatórios (KIR2/3DS), que se ligam a epitópos expressos por diferentes grupos alélicos das moléculas HLA classe I. Combinações de determinados KIRs e ligandos HLA classe I, parecem aumentar a susceptibilidade a doenças auto-ímmunes, assim como a resistência a infecções. Neste contexto, foi recentemente observada uma associação da EM com a molécula HLA-Bw04, um ligando do receptor inibitório KIR3DL1 e activatório KIR3DS1, em doentes Noruegueses.

**Objectivos:** Investigar a contribuição dos genótipos KIR e respectivos ligandos na susceptibilidade à EM.

**Metodologia:** Foram estudados 450 doentes com EM (295 mulheres e 155 homens), segundo os critérios revistos de McDonald, seguidos na Consulta de Neuroimunologia do CHP-HSA e 177 indivíduos saudáveis como grupo controlo. A tipagem dos genes KIR e dos respectivos ligandos HLA foi efectuada por PCR-SSP. Na análise estatística foi utilizado um modelo de regressão logística.

**Resultados:** Não se observaram diferenças estatisticamente significativas nas frequências dos genótipos KIR ou dos seus ligandos entre doentes e controlos.

**Discussão/Conclusão:** Estes resultados sugerem que os genótipos KIR não contribuem para a susceptibilidade da EM no grupo de doentes estudado, contrariamente ao descrito na população Norueguesa. Esta discrepância pode ser explicada pelas diferenças genéticas e ambientais existentes entre populações do norte e do sul da Europa reforçando a ideia da importância da existência de estudos em populações com diferentes perfis genéticos.

Trabalho apoiado pela Merck Serono.

## C011. Developmental pattern of GABAA receptor physiology in humans: KCC2 predominance is significant after 7 months of postnatal life

**Sofia Duarte<sup>1,2</sup>, Carlos Ortez<sup>3</sup>, Eulalia Calado<sup>1</sup>, Miguel Seabra<sup>2</sup>, Angels Garcia-Cazorla<sup>3,4</sup>**

1-Serviço de Neuropediatria, Hospital de D. Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa; 2-CEDOC, Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa, Lisboa; 3-Serviço de Neuropediatria, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, Espanha; 4-CIBER-ER, Biomedical Network Research Centre on Rare Diseases, Instituto de Salud Carlos III, Barcelona, Espanha.  
sofia.duarte22@hotmail.com

**Introduction:** During early development, GABAA-receptor mediated responses are often depolarizing, and lately evolve to a mature pattern of neuronal hyperpolarization, when activated. This functional switch has been attributed to age-related differences in the relative abundance of cation chloride cotransporters, such as KCC2 and NKCC1, which regulate chloride homeostasis.

**Objective:** We aimed to better characterize, in humans, the evolving changes of molecules that play a key role in this process.

**Methods:** NKCC1 and KCC2 were analysed in CSF samples from 55 healthy paediatric controls (1 day to 14 years) by western blot analysis. Since there is evidence that brain derived neurotrophic factor (BDNF) controls the expression of KCC2, this neurotrophin was also quantified in the same samples. GABA vesicular transporter was also studied, in order to give an estimation of GABA synaptic release.

**Results:** All proteins were detected in the CSF. NKCC1 and KCC2 are both highly expressed in the first months of life, without predominance of one type of cation chloride. After 7 months of postnatal life, we detected a significant reduction of NKCC1 and the establishment of KCC2 predominance. Additionally, we found a statistically significant relation between the expression of BDNF and KCC2.

**Interpretation:** According to these results, the global switch to a mature pattern of GABAA receptor physiology is around seven months of life. Until this age, NKCC1 expression is very high, and this finding has relevance to the rational treatment of seizures in the first year of life, since GABAA receptor agonists are commonly used in these ages. Moreover, the recognition of an expected normal pattern of neuronal maturity can be helpful in elucidating disturbances in this process, which may underlie the physiopathology of severe epileptic disorders occurring during the first year of life.

## C012. O enriquecimento cognitivo melhora selectivamente os défices de memória induzidos pelo stresse.

João José Cerqueira<sup>1,3</sup>, Pedro Morgado<sup>2,3</sup>, Vítor Hugo Pereira<sup>3,4</sup>, José Miguel Pêgo<sup>3</sup>, Nuno Sousa<sup>3</sup>, Osborne Almeida<sup>3</sup>

1-Serviço de Neurologia; 2-Departamento de Psiquiatria e Saúde Mental, Hospital de Braga, Braga; 3-Escola de Ciências da Saúde, Universidade do Minho, Braga; 4-Serviço de Cardiologia, Centro Hospitalar do Alto Ave, Guimarães.  
jcerqueira@ecsaude.uminho.pt

**Introdução:** Diversos estudos em modelos animais demonstraram que o stresse crónico altera a estrutura e função do hipocampo e do córtex pré-frontal (PFC). Constatou-se também que estas alterações revertiam parcialmente após o stresse e que a recuperação funcional se correlacionava com plasticidade dendrítica. O enriquecimento ambiental revelou promover plasticidade sináptica em modelos de diversas patologias. Contudo, esta estratégia combina estimulação social e sensorio-motora, dificultando a discriminação do contributo de cada um.

**Objectivos:** Avaliar a possibilidade da estimulação cognitiva compensar os efeitos negativos do stresse.

**Metodologia:** Ratos adultos expostos (CUS) ou não (CON) a stresse crónico foram treinados numa tarefa de memória espacial no "hole-board test" (CUS+RM, CON+RM) enquanto outros foram treinados numa tarefa de memória de trabalho no "T-maze" (CUS+WM, CON+WM), sendo posteriormente avaliados no labirinto aquático ("Water maze"). Posteriormente,

utilizou-se a coloração Golgi para reconstrução tridimensional e análise da morfologia dos neurónios.

**Resultados:** Os dados comportamentais mostraram que treino nas tarefas cognitivas reverteu os défices de memória espacial e de trabalho induzidos pelo stresse. De notar que cada tarefa melhora particularmente o domínio cognitivo treinado pela mesma, reforçando a ideia de que a plasticidade neuronal é específica do circuito recrutado. A análise estrutural de animais submetidos a stresse crónico revela uma tendência para a recuperação das alterações do neurópilo no hipocampo, mas não no PFC, após estimulação da memória espacial. Pelo contrário, após estimulação da memória de trabalho, verificou-se uma tendência para a recuperação das alterações do neurópilo no PFC, mas não no hipocampo.

**Conclusões:** Estes resultados sugerem que o reforço de circuitos cognitivos específicos (enriquecimento cognitivo) desencadeia plasticidade sináptica principalmente nos circuitos envolvidos nessa tarefa. Ao explorar mecanismos de recuperação de défices induzidos pelo stress, estes dados de modelos animais podem revelar-se importantes na compreensão da patogénese e indução de recuperação em diversas patologias neurológicas.

## C013. Défice cognitivo ligeiro e evolução para doença de Alzheimer: progressão ou conversão?

João do Carmo<sup>2</sup>, Ana Afonso<sup>2</sup>, Liliana Letra<sup>1,2</sup>, Diana Duro<sup>1,3</sup>, Isabel Santana<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra; 3-Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação da Universidade de Coimbra, Coimbra.  
isabelsantana@gmail.com, jfgcarmo@gmail.com, lilianarvletra@hotmail.com

**Introdução:** O Defeito Cognitivo Ligeiro é uma entidade de transição entre o envelhecimento normal e a Doença de Alzheimer precoce. A capacidade de prever quais os doentes que progridem mais rapidamente para a demência tem sido uma das maiores áreas de interesse de investigação. Vários factores foram entretanto relatados na literatura incluindo o alelo epsilon 4 da apolipoproteína E, desempenho neurocognitivo, volume do hipocampo e encefálico. No entanto, alguns autores consideram que o conceito de "conversão", entendido com uma transição abrupta e qualitativa de classificação pode ser pouco operacional e inadequado daí o novo conceito de "progressão" versus "não progressão".

**Objectivos:** Este estudo prospectivo foi conduzido no serviço de neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra no sentido de avaliar o padrão de declínio cognitivo ao longo do tempo.

**Metodologia:** 138 indivíduos com défice cognitivo ligeiro foram sujeitos a avaliação compreensiva. Instrumentos: Escala de queixas subjectivas de Memória e Questionário de Falhas Cognitivas; Minimental-State-Examination (MMSE) e Alzheimer Disease Assessment Scale (ADAS-cog); Clinical Demencia Rating; Disability Assessment for Dementia Scale; Escalas Psicopatológicas como o Inventário Neuropsiquiátrico, Escala de Depressão Geriátrica, Escala de Ansiedade de Hamilton. Os dados foram analisados com recurso ao software estatístico SPSS.

**Resultados e conclusões:** 40 dos 138 indivíduos desenvolveram doença de Alzheimer. A idade, escolaridade e follow-up não registaram diferenças significativas entre os progressores

e os não progressores. No entanto, 47,5% dos indivíduos que desenvolveram demência eram portadores do alelo epsilon 4 da apolipoproteína E comparativamente aos 26,3% dos indivíduos que não desenvolveram. O MMSE mostrou um declínio médio anual superior nos progressores (1,47) quando comparado com os não progressores (0,60) e o ADAS-cog mostrou um incremento médio anual superior nos primeiros (2,30) em relação aos últimos (0,20). O padrão de declínio é gradual e o conceito de progressão parece ser mais o adequado.

**Projecto:** PIC/IC/83206/2007

## C014. Utilidade dos marcadores do Líquido Cefalo-Raquídeo no Defeito Cognitivo Ligeiro

**Inês Baldeiras<sup>1,3</sup>, Isabel Santana<sup>2,3</sup>, Maria Helena Garrucho<sup>1,3</sup>, Rui Pascoal<sup>1</sup>, Raquel Lemos<sup>2</sup>, Beatriz Santiago<sup>2</sup>, Catarina Oliveira<sup>1,3</sup>**

1-Laboratório de Neuroquímica, Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra. ines.baldeiras@sapo.pt

**Introdução:** Recentemente tem havido grande interesse em avaliar a utilidade de marcadores biológicos de neurodegenerescência no Líquido Cefalo-Raquídeo (LCR) em doentes com Defeito Cognitivo Ligeiro (DCL). Têm sido encontrados valores diminuídos do peptídeo b-amilóide (Ab42), e aumentados de tau total (t-tau) e tau-fosforilada (p-tau), com níveis de sensibilidade semelhantes aos descritos para a Doença de Alzheimer (DA). Estudos longitudinais sugerem que estes marcadores poderão ser úteis na identificação dos doentes DCL que irão progredir para DA.

**Objectivos:** Avaliar a utilidade dos marcadores do LCR, nomeadamente o peptídeo Ab42, t-tau e p-tau no diagnóstico e prognóstico dos doentes com DCL.

**Metodologia:** Foi estudado um grupo de 39 doentes com DCL, com um tempo de seguimento superior a 2 anos, 130 doentes com DA e 33 controlos sem deterioração cognitiva. Os doseamentos de Ab42, t-tau e p-tau no LCR foram realizados por ELISA. Foi efectuada a genotipagem da Apolipoproteína E (ApoE). O significado estatístico das diferenças encontradas foi avaliado através do teste ANOVA ou Kruskal-Wallis. A sensibilidade e especificidade dos marcadores foi avaliada por curvas ROC.

**Resultados:** Observou-se um aumento significativo da t-tau e p-tau no DCL relativamente aos controlos, com valores sobreponíveis aos da DA. Pelo contrário, o peptídeo Ab42 encontrava-se semelhante aos controlos e significativamente aumentado em relação à DA. Assim, a t-tau e p-tau apresentaram uma elevada precisão diagnóstica em relação aos controlos. Os níveis destas proteínas foram significativamente influenciados pela presença do alelo-e4 da ApoE. Verificou-se também, que nos doentes de DCL que converteram para DA os níveis de t-tau e p-tau eram à partida mais elevados do que nos doentes que não converteram.

**Conclusões:** Este estudo confirma a utilidade da determinação da t-tau e p-tau no LCR para o diagnóstico de DCL e na avaliação da probabilidade de progressão para DA.

**Projecto:** PIC/IC/83206/2007

## C015. Estádio avançado da doença de Huntington- um coorte da rede europeia de Huntington

**Miguel Coelho, Tiago Mestre, Joaquim J. Ferreira**  
Departamento de Neurociências, Hospital Santa Maria, Centro Hospital Lisboa Norte, Lisboa; Unidade Neurológica de

Investigação Clínica, Instituto de Medicina Molecular, Universidade de Lisboa, Lisboa.  
migcoelho2002@yahoo.es;

**Introdução:** existe pouca informação sobre os estádios avançados da doença de Huntington (HD). Objectivo: caracterizar uma população de doentes com estágio avançado de HD (LS-HD) e a sobrecarga dos cuidadores.

**Material e Métodos:** definiu-se como LS-HD os doentes com uma pontuação na Total Functional Capacity (TFC)  $\leq 3$ . Os dados destes doentes foram extraídos da base do estudo coorte REGISTRY: demografia, pontuação na Huntington Disease Rating Scale (HDRS), QoL (SF-36), utilização recursos de saúde, medicação e sobrecarga do cuidador (Care Giver Questionnaire-CARE).

**Resultados:** identificaram-se 420 doentes (26.7% dos doentes do estudo REGISTRY): 54% mulheres, idade média 54 anos (SD $\pm$ 12.1), pontuação média na TFC 1.97 (SD $\pm$ 1.0). Os sintomas motores e cognitivos eram graves (média HDRS motora 62.2, SD $\pm$ 19.2; média HDRS cognitiva 67.9, SD $\pm$ 54.8); enquanto que os comportamentais eram de intensidade moderada (média HDRS comportamental 18.4, SD $\pm$ 12.6). O estado funcional era baixo (média HDRS funcional 7.1, SD $\pm$ 4.7) e a QoL má. Os domínios da QoL mais afectados foram o físico, o emocional e a fadiga. 75% tinham um cuidador, 33% usava cadeira de rodas e 10.5% um andarrilho, e poucos estavam em lares (12.8%). Metade consultava regularmente um neurologista hospitalar e 70% o seu médico de família. As maiores indicações para prescrição foram perturbação comportamental (ansiedade, depressão, agitação) e movimentos involuntários. A sobrecarga dos cuidadores foi baixa, e estava correlacionada com o estado funcional dos doentes e sintomas comportamentais.

**Conclusão:** identificou-se uma elevada percentagem (26.7%) de doentes em estágio avançado no estudo REGISTRY. Os doentes tinham um mau estado funcional e QoL, mas a maioria vivia em casa e consultava regularmente um médico. No entanto, a sobrecarga dos cuidadores foi baixa, e associada a perturbação comportamental que era uma das principais razões de prescrição.

## C016. Doença de Huntington-Alterações Neuropsiquiátricas em portadores assintomáticos

**Fradique Moreira<sup>1</sup>, César Nunes<sup>2</sup>, Filipa Júlio<sup>3</sup>, Cristina Januário<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra; 3-Instituto Biomédico de Investigação da Luz e Imagem (IBILI), Coimbra. fradiquevam@hotmail.com, cristinajanuario@gmail.com

**Introdução:** A doença de Huntington (DH) é uma doença neurodegenerativa autossómica dominante resultando da expansão do triplete CAG no gene da huntingtina. Caracteriza-se por uma tríade de sintomas motores, cognitivos e comportamentais, sendo as alterações motoras mais facilmente reconhecíveis e que ao surgirem determinam a passagem de uma fase assintomática para sintomática, isto é, convencionalmente assinalam o início da doença. No entanto existem múltiplas evidências que demonstram a ocorrência de sintomatologia comportamental a preceder os sinais motores da doença.

**Objectivo:** Avaliação das características cognitivo/comportamentais de portadores assintomáticos da mutação no

gene da huntingtina, que por serem descendentes de doentes com DH realizaram o teste preditivo.

**Métodos:** Um total de 21 indivíduos foi incluídos no estudo. Todos foram avaliados aplicando a Unified Huntington's Disease Rating Scale (UHDRS) – scores motor, cognitivo e comportamental. A avaliação da depressão foi feita através da aplicação da Hamilton Rating Scale e Beck Depression Inventory.

**Resultados:** Na população estudada (n=21) de idades compreendidas entre 22 e 63 anos, o número de tripletos CAG situava-se entre 38 - 49.

Todos os doentes obtiveram scores motores baixos na UHDRS e 75% apresentam alterações comportamentais (quer em severidade quer em frequência), com maior prevalência da apatia, ansiedade, irritabilidade, humor deprimido e baixa autoestima ou sentimento de culpa. Não foi registado nenhum caso de tendências ou pensamentos suicidas nesta população.

**Conclusão:** Os resultados deste estudo demonstram a prevalência elevada de sintomas comportamentais numa população de portadores assintomáticos da mutação para a DH. Estes sintomas neuropsiquiátricos são importantes factores de deterioração de qualidade de vida, pelo que o seu reconhecimento precoce é fundamental, atendendo a que podem ser eficazmente tratados.

## C017. Recuperar de afasia adquirida na infância - 20 anos depois, aprender sobre a neuroplasticidade para a linguagem

Martin Lauterbach<sup>1</sup>, Ricardo Gil-da-Costa<sup>2</sup>, Gabriela Leal<sup>3</sup>, Isabel Pavão-Martins<sup>1</sup>

1-Laboratório de Estudos de Linguagem, Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa; 2-Salk Institute for Biological Studies, La Jolla, USA; 3-Hospital Santa Maria, Lisboa. mlauterbach@fm.ul.pt

**Introdução:** São escassos os conhecimentos sobre os mecanismos neuronais na recuperação da afasia. Contudo, dois factos são geralmente aceites: 1. A recuperação é significativamente melhor quando a afasia ocorre durante a infância; 2. A "expansão do mapa" para áreas perilesionais e a "transferência" para áreas homólogas são os dois mecanismos principais da neuroplasticidade.

**Objectivos:** Estudar a influência das variáveis "etiologia", "idade no início da afasia" e "localização da lesão" na recuperação da afasia adquirida na infância. Interpretar os resultados relativos aos possíveis mecanismos de neuroplasticidade subjacente.

**Metodologia:** Foram avaliados 8 doentes (5 mulheres; 11,3 anos de média de idade no início dos sintomas; 3 MAVs, 3 AVC-ACM, 1 Moya-moya, 1 TCE), que sofreram uma afasia na infância, em relação ao seu actual desempenho neurolinguístico e ao seu padrão de activação por paradigmas linguísticos na RMf. Cada sujeito efectuou uma RM estrutural. Os resultados foram comparados com um grupo de controlo emparelhado.

**Resultados:** Todos os doentes apresentaram um desempenho normal nos testes neurolinguísticos. Todas as RMs estruturais revelaram lesões sequelares do hemisfério esquerdo que na fase aguda tinham provocado o quadro afásico. Só 1 dos 8 doentes (idade de início da afasia 2 anos) transferiu a linguagem para o hemisfério direito. Os outros doentes demonstraram activações perilesionais esquerdas.

**Conclusões:** A recuperação da linguagem foi completa em todos os casos, confirmando que a recuperação da afasia

adquirida é melhor quando ocorre na infância. Parece ser o mecanismo de "expansão do mapa" que prevalece na recuperação, independentemente das variáveis "etiologia" e "localização da lesão", uma vez que, nesta série, se mantém a consistência da lateralidade esquerda para a linguagem. O único caso em que se verificou transferência sofreu a lesão numa idade muito precoce (caso mais jovem da série). A variável "idade de início da lesão" parece influenciar o mecanismo de neuroplasticidade aplicado.

## C018. Avaliação por tensor difusão e tractografia - em crianças com hemiparésia congénita

Carla Conceição<sup>1</sup>, Madalena Patrício<sup>1</sup>, Rita Lopes da Silva<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurorradiologia; 2-Serviço de Neurologia Pediátrica, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa. ritalopesilva@hotmail.com

**Introdução:** As imagens por tensor difusão (DTI)/tractografia constituem um método de Ressonância Magnética (RM) que possibilita a visualização das fibras de substância branca in vivo, nomeadamente da via piramidal.

**Objectivos:** O objectivo deste trabalho consiste em apresentar casos de crianças com hemiparésia congénita e analisar os feixes cortico-espinhais nas imagens de DTI e tractografia.

**Metodologia:** Foram estudados por RM 14 doentes com hemiparésia congénita, tendo sido incluído no protocolo técnico, para além de sequências convencionais T1, T2 e FLAIR, imagem por DTI com posteriores reconstruções 3D de tractografia e analisadas as alterações destas últimas.

**Resultados:** A RM demonstrou como causas da hemiparésia, enfartes arteriais ou venosos antigos (8 doentes) e malformações do desenvolvimento cortical de tipo polimicrogriático (3 doentes), tendo sido documentados também 3 casos sem alterações nas sequências convencionais, sendo que em alguns dos doentes com lesão estrutural a sua topografia não pressupõe o envolvimento da via piramidal. Em todas as crianças, foram encontradas alterações no DTI/tractografia, tendo-se observado redução do feixe cortico-espinhal correspondente ao lado lesado (contralateral à hemiparésia), incluindo nos pacientes sem alterações de sinal, volumétricas ou morfológicas nas restantes sequências ou com lesões em locais não correspondentes ao trajecto anatómico clássico destes feixes de projecção descendente.

**Conclusões:** O estudo por DTI/tractografia constitui uma ferramenta importante e adicional na avaliação das crianças com hemiparésia congénita, nomeadamente naquelas em que as restantes sequências são normais ou demonstram lesões em locais que não envolvem o feixe cortico-espinhal. É um método com aplicações potenciais variadas, não só no âmbito da patologia destrutiva e tumoral mas também na patologia malformativa e de desenvolvimento.

## C019. Impacto do Uso Prévio de Estatinas em Procedimentos de Revascularização Intra-arterial

João Sargento-Freitas<sup>1</sup>, Jorge Pagola<sup>2</sup>, Marta Rubiera<sup>2</sup>, Alan Flores<sup>2</sup>, Fernando Silva<sup>1</sup>, Nuno Mendonça<sup>1</sup>, Gustavo Cordeiro<sup>1</sup>, David Rodriguez-Luna<sup>2</sup>, Socorro Piñeiro<sup>2</sup>, José Alvarez-Sabín<sup>2</sup>, Carlos Molina<sup>2</sup>, Marc Ribó<sup>2</sup>

1-Unidade de AVC, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Vall d'Hebron, Barcelona, Espanha. jsargentof@hotmail.com

**Introdução:** A medicação com estatinas está aprovada para prevenção primária e secundária do AVC Isquémico. Estudos prévios sugerem mecanismos de acção pleotrópicos, não se limitando ao efeito na ficha lipídica.

**Objectivos:** Avaliar o efeito da medicação pré-mórbida com estatinas (MPE) no AVC Isquémico em doentes submetidos a terapias de revascularização intra-arterial (TRIA).

**Metodologia:** Analisaram-se todos os doentes sujeitos a TRIA por oclusão aguda de artéria intracraniana. Os doentes foram classificados por subtipos de AVC segundo a classificação TOAST. Avaliaram-se variáveis demográficas, clínicas, laboratoriais, MPE, volume de enfarte em TAC-controlado às 24 horas (VoE), morte e transformação hemorrágica sintomática. Oclusão vascular foi determinada pela pontuação Thrombolysis In Myocardial Infarction (TIMI), tendo-se definido recanalização como TIMI final de 2-3. Estudou-se presença de circulação colateral pial (CCP) em angiografia inicial pelo Collateral Pial Score (1-5) determinando-se boas colaterais para valores <3. Boa evolução clínica (BEC) foi definida por redução de NIHSS desde admissão a alta hospitalar de pelo menos 4 pontos.

**Resultados:** Incluíram-se 118 doentes. A idade média foi 70.4±11 anos, 45% do sexo feminino. Classificaram-se como cardioembólicos 66 doentes (56%) e como aterotrombóticos 30 (25%). O vaso ocluído foi ACI em 42 (36%), ACM em 60 (51%), ACP em 2 (2%) e ABAS em 13 (11%). Não se observaram diferenças significativas nas variáveis basais entre grupos de tratamento. Analisando os resultados para todos os doentes e para doentes com AVC cardioembólico não se identificaram efeitos estatisticamente significativos. Em AVCs aterotrombóticos a MPE associou-se a menor VoE (215 vs 64, p=0.019), BEC (79% vs 25%, p=0.016) e boa CCP (100% vs 20%, p=0.048), sem impacto na recanalização. Em análises multivariáveis a MPE manteve-se como preditor independente.

**Conclusões:** O uso prévio de estatinas em TRIA parece beneficiar particularmente doentes com AVC aterotrombótico, possivelmente através da promoção de melhor CCP nestes casos.

## CO20. A trombólise endovenosa é mais eficaz nos acidentes vasculares cerebrais isquémicos cardioembólicos ou não cardioembólicos?

Sofia Rocha<sup>1</sup>, Arnaldo Pires<sup>2</sup>, João Rocha<sup>1</sup>, Filipa Sousa<sup>1</sup>, João Pinho<sup>1</sup>, Margarida Rodrigues<sup>1</sup>, Álvaro Machado<sup>1</sup>, Ricardo Maré<sup>1</sup>, Carla Ferreira<sup>1</sup>, João Ramalho Fontes<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Medicina Interna, Hospital de Braga, Braga.  
sofiarocha99@hotmail.com

**Introdução:** A trombólise endovenosa é eficaz no enfarte cerebral agudo de qualquer etiologia. No entanto, demonstrou-se que a recanalização ocorre mais rápida e completamente nos enfartes cardioembólicos. Neste trabalho avaliamos se este facto se traduz em maior benefício clínico.

**Métodos:** Revimos todos os doentes submetidos a trombólise entre Fevereiro de 2007 e Maio de 2010, procedendo à sua classificação em cardioembólicos (CE) e não cardioembólicos (NCE), de acordo com os critérios TOAST. Comparámos o NIHSS à admissão, 24 horas e alta, e a escala de Rankin modificada (mRS) à alta e 3 meses.

**Resultados:** Dos 177 indivíduos revistos, 21 foram excluídos por não completarem a investigação (14 falecidos e 7 transferidos). Dos restantes, 81 foram CE e 75 NCE. A média de idades

foi 67.4±12.01 (p=0.268), 53.8% eram homens, e o tempo médio clínica-agulha foi 139.9 minutos ± 42.50. Em nenhum destes parâmetros houve diferenças significativas entre grupos. O NIHSS médio foi: 14 (admissão), 9 (24h) e 6 (alta), sem diferenças significativas entre grupos. A diferença entre o NIHSS à admissão e às 24h foi em média 4.17±4.92 (CE: 4.08±4.71; NCE: 4.27±5.17, p=0.900). Entre a admissão e a alta verificou-se uma diferença média no NIHSS de 6.74±5.58 (CE: 6.97±5.68; NCE: 6.49±5.49, p=0.622). A mRS à alta (p=0.305) e aos 3 meses (p=0.135) também não foi significativamente diferente entre grupos, embora os NCE tenham maior independência aos 3 meses, com significado estatístico (p=0.037).

**Conclusão:** Não se observaram diferenças estatisticamente significativas no NIHSS às 24h, alta e 3 meses entre grupos, argumentando a desfavor de um papel específico da trombólise endovenosa nos enfartes cardioembólicos. Adicionalmente, nesta amostra, há maior dependência aos 3 meses nos enfartes cardioembólicos. Tal pode dever-se à heterogeneidade do grupo NCE, incluindo eventos mediados por trombos de características intermédias (entre os ricos em fibrina e os ricos em plaquetas).

## CO21. O valor do Doppler Transcraniano na detecção de vasospasmo cerebral em doentes com Hemorragia Subaracnoideia: experiência de 1 ano

Bruno Maia<sup>1</sup>, Gil Nunes<sup>2</sup>, Fortunata Quintino<sup>2</sup>, Susana Ferreira<sup>2</sup>, Rafael Roque<sup>1</sup>, João Alcântara<sup>1</sup>, João Reis<sup>3</sup>, Manuel Manita<sup>1</sup>

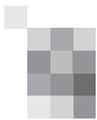
1-Departamento de Neurociências; 2-Laboratório de Neurosonologia; 3-Neurorradiologia de Intervenção, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa.  
brunocruzmaia@gmail.com, fidalgoroque@sapo.pt, jefalcantara@gmail.com, manuelmanita@sapo.pt

**Introdução:** O vasospasmo cerebral é uma complicação frequente da hemorragia subaracnoideia (HSA), podendo ocorrer em 27 a 66% dos casos. É responsável por significativa morbi/mortalidade na HSA, uma vez que pode desencadear lesão cerebral isquémica. O doppler transcraniano (DTC) é um instrumento não-invasivo que permite a monitorização diária da circulação cerebral e a detecção precoce de vasospasmo e intervenção imediata, sendo a angioplastia mecânica e/ou química o tratamento gold-standard.

**Objectivos:** Verificar se a realização diária de DTC na HSA que levamos a cabo no nosso centro permitiu encaminhar precocemente doentes com vasospasmo para angiografia e tratamento.

**Metodologia:** Durante o ano de 2009, foram admitidos no nosso centro hospitalar 346 doentes com o diagnóstico de Hemorragia Subaracnoideia. Todos eles, de acordo com as recomendações internacionais, realizaram DTC diário entre o 2º e o 14º dia de internamento. Foram medidas as velocidades médias de fluxo sanguíneo na artéria cerebral média e artéria cerebral anterior bilateralmente e utilizados valores a partir dos 200 cm/s para definir vasospasmo moderado a grave. Fomos retrospectivamente verificar quantos dos nossos doentes apresentavam vasospasmo no DTC e posteriormente consultar o resultado das respectivas angiografias e compará-los.

**Resultados:** Dos 346 doentes estudados, 25 evidenciaram parâmetros hemodinâmicos compatíveis com a presença de vasospasmo moderado/grave. Estes 25 doentes, em virtude desse resultado, foram encaminhados imediatamente para angiografia cerebral para intervenção terapêutica. O procedimento angiográfico revelou a presença de vasospasmo arterial em todos eles, ou seja, demonstrando uma concordância com os resultados do DTC de 100%.



**Discussão/Conclusões:** O doppler transcraniano é uma ferramenta indispensável na detecção de vasospasmo cerebral, possibilitando o encaminhamento precoce para angiografia cerebral e intervenção terapêutica imediata, devendo ser realizado numa frequência diária, pelo menos entre o 3º e o 14º dia após o início da HSA.

## C022. Punção Lombar em doentes com Trombose Venosa Cerebral - Resultados de um estudo multicêntrico internacional

**Patrícia Canhão, Luís Faria de Abreu, José Manuel Ferro, Investigadores do "International Study on Cerebral Veins and Dural Sinus Thrombosis"**

Departamento de Neurociências, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Norte, Hospital de Santa Maria, Lisboa. patcanhao@gmail.com

**Introdução:** A realização de punção lombar (PL) é apontada como factor precipitante de trombose venosa cerebral (TVC). A PL pode provocar redução da pressão intracraniana e subsequente diminuição das velocidades de fluxo venoso. Desconhece-se se, por este mecanismo, a PL poderá agravar o prognóstico de doentes com TVC. Objectivo - Testar se a realização de PL se associou a pior prognóstico nos doentes incluídos no International Study on Cerebral Veins and Dural Sinus Thrombosis (ISCVT).

**Metodologia:** Análise de coorte de 624 doentes incluídos em estudo multicêntrico, internacional, prospectivo, de observação (1998-2002). Analizaram-se os dados registados: características demográficas e clínicas, etiologia, tipo de lesões cerebrais, localização das oclusões venosas, tratamentos; agravamento neurológico no internamento; prognóstico na alta e aos 6 meses de seguimento (escala de Rankin modificada). Comparou-se o prognóstico de doentes submetidos e não submetidos a PL: "morte ou dependência aos 6 meses" (ajustando para variáveis associadas a mau prognóstico), "agravamento no internamento", "morte na fase aguda" e "recuperação completa aos 6 meses". Analisaram-se os subgrupos de doentes com lesões cerebrais e com o síndrome de hipertensão intracraniana isolado.

**Resultados:** 224 doentes (35,9%) foram submetidos a PL. Não houve diferença no prognóstico "morte ou dependência aos 6 meses" entre os doentes submetidos e não submetidos a PL [13,5% vs. 14,1%; OR=1,0; IC 0,7 a 1,6; p=0,823]. A PL não se associou a "agravamento neurológico" durante o internamento [21,5% vs 23,5%; OR=1,1; IC 0,8 a 1,5; p=0,577], "morte na fase aguda" [4,9% vs. 4,0%; OR=0,8; IC 0,4 a 1,7; p=0,605], "recuperação completa" [79,4% vs. 77,2%; OR=1,0; IC 0,9 a 1,1; p=0,529]. Obtiveram-se resultados semelhantes nos diferentes subgrupos analisados.

**Conclusões:** Estes resultados têm implicações na prática clínica, demonstrando que a realização de PL na fase aguda da TVC foi segura, não se associando a pior prognóstico a curto ou longo prazo.

## C023. Sobrevida e independência funcional após um AVC isquémico: papel do estado funcional aos 3 meses no prognóstico a longo prazo

**Manuel Correia<sup>1</sup>, Assunção Tuna<sup>1</sup>, Rui Magalhães<sup>2</sup>, Carolina Costa e Silva<sup>2</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Hospital Santo António, Centro Hospitalar do Porto, Porto; 2- Unidade de Investigação e Formação sobre Adultos e Idosos (UNIFAI), Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar - Universidade do Porto (ICBAS-UP), Porto. nedcv@mail.telepac.pt

**Introdução:** Os custos de cuidados a longo prazo após o AVC representam cerca de metade do custo total do AVC. É importante avaliar as repercussões do tratamento na fase aguda e subsequente estado funcional na sobrevivência e funcionalidade a longo prazo.

**Objectivos:** Estimar o efeito na sobrevivência e funcionalidade a longo prazo do estado funcional aos três meses após um AVC isquémico.

**Metodologia:** Num estudo prospectivo comunitário entre Outubro de 1998 e Setembro de 2000 foram registados 380 doentes com um AVC isquémico na população inscrita em dois centros de saúde urbanos (58.727) e dois rurais (37.089). Após a avaliação inicial os doentes foram seguidos aos 3 meses e 1 e 7 anos após o episódio, tendo o seu estado funcional sido avaliado com a escala de Rankin modificada.

**Resultados:** A idade média dos doentes foi de 72 anos (dp=12) e 44,7% eram homens. Segundo a classificação OSCP, 22,9% eram TACI, 18,4% PACI, 40,5% LACI e 18,2% POCI. Cerca de 60% eram hipertensos, 26,3% diabéticos e 33,2% tinham doença cardíaca. Aos três meses 46,3% estavam independentes (Rankin<3), 36,1% dependentes (Rankin=>3) e 17,6% falecidos. Mais de 75% dos doentes independentes estavam vivos aos 7 anos, enquanto que a mediana de sobrevivência foi de 6,0, 5,4 e 1,6 anos respectivamente para os doentes com Rankin igual a 3, 4 ou 5. Na regressão logística ajustando para as características acima mencionadas, a odds de estar independente aos 7 anos (Rankin<3 vs. restantes) diminui com a idade (OR=0,89, IC95% 0,86-0,93) e aumenta nos independentes aos 3 meses (OR=6,6, IC95% 2,8-15,5), nas mulheres (OR=3,5, IC95% 1,6-7,4) e quando não há recorrência do AVC (OR=4,7, IC95% 1,7-12,8).

**Conclusões:** O estado funcional três meses após AVC isquémico está associado à sobrevivência e funcionalidade independente aos 7 anos. Intervenções que tenham efeito na fase mais precoce, incluindo detecção e actuação terapêutica, podem ter efeitos benéficos a longo prazo.

## C024. Apresentação dos resultados positivos do ensaio piloto com Tafamidis em doentes com polineuropatia amiloidótica familiar

**Teresa Coelho<sup>1</sup>, Luis Maia<sup>1</sup>, Ana Martins da Silva<sup>1</sup>, Márcia Waddington-Cruz<sup>2</sup>, Violaine Planté-Bordeneuve<sup>3</sup>, Pierre Lozeron<sup>4</sup>, Ole B. Suhr<sup>5</sup>, Josep Campistol<sup>6</sup>, Isabel Conceição<sup>7</sup>, Hartmut Schmidt<sup>8</sup>, Pedro Trigo<sup>9</sup>, Jeff Packman<sup>10</sup>, Donna Roy Grogan<sup>10</sup>**

1-Hospital Santo Antonio, Porto, Portugal; 2-Hospital Universitário Clementino Fraga Filho-UFRJ, Rio de Janeiro, Brazil; 3-U Henri Mondor, réteil, France; 4-CHU de Bicêtre, Bicêtre, France; 5-Umeå University Hospital, Umeå, Sweden; 6-Hospital Clínic de Barcelona, Barcelona, Spain; 7-Hospital de Santa Maria, Lisboa, Portugal; 8-Universitätsklinikum Münster, Münster, Germany; 9-Fundación para la Lucha contra las Enfermedades Neurológicas de la Infancia (FLENI), Buenos Aires, Argentina; 10-FoldRx Pharmaceuticals, Inc., Cambridge, MA, USA. tcoelho@netcabo.pt

**Introdução:** Tafamidis é uma pequena molécula que se liga selectivamente à transtirretina (TTR), proteína causadora da Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF), estabilizando-a e impedindo o passo inicial da formação de amiloide. Com base neste achado laboratorial, foi colocada a hipótese deste medicamento impedir a progressão da doença e desenhado um ensaio clínico multicêntrico, com doentes com a mutação TTRV30M, cujos resultados apresentamos.

**Métodos:** realizámos um ensaio piloto, fase II/III, randomizado, duplo cego comparando uma dose diária oral de 20 mg de Tafamidis contra placebo, durante 18 meses, em oito centros europeus e sul-americanos, incluindo dois centros portugueses.

As medidas primárias de resposta foram uma escala de avaliação neurológica – Neurological Impairment Score – lower limbs (NIS-LL) e um questionário de Qualidade de Vida (QdV) - Norfolk Total Quality of Life – diabetic neuropathy. Como medidas secundárias foram realizados estudos quantitativos de sensibilidade, o teste de variação da frequência cardíaca com a respiração profunda, velocidades de condução nervosa sensitiva e motora, cálculo do índice de massa corporal modificado e estudos farmacodinâmicos de estabilização da TTR. A segurança do medicamento foi avaliada periodicamente.

**Resultados:** 128 doentes (70 mulheres) com idade média de 39 anos foram randomizados. As características dos dois grupos de tratamento eram semelhantes.

Na população de 87 doentes que completou o estudo segundo o protocolo verificou-se uma diferença significativa entre os grupos de tratamento: 60% dos doentes sob Tafamidis, contra 38% dos doentes com placebo, não tiveram progressão neurológica. A QdV não se alterou nos doentes sob medicamento e agravou-se significativamente nos restantes. Todas as medidas secundárias mostram a mesma tendência. Apenas a comparação dos testes de avaliação das fibras mais grossas não atinge significância estatística.

**Conclusões:** este ensaio mostra que o Tafamidis parou ou reduziu significativamente a progressão da PAF, reduzindo o seu impacto na QdV dos doentes, com boa tolerância.

## C025. Miastenia Gravis generalizada e refractária com resposta favorável a Rituximab

Sara Machado<sup>1</sup>, Sónia Costa<sup>1</sup>, José Alves<sup>2</sup>, Ana Valverde<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Medicina IV, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE, Amadora.  
sara\_machado@hotmail.com

**Introdução:** A Miastenia Gravis é causada pela produção de auto-anticorpos produzidos por linfócitos B. Apesar das variadas classes de medicamentos disponíveis, cerca de 20% dos doentes permanece refractário. Por outro lado, os efeitos adversos são muito frequentes, o que torna necessária a introdução de novas opções terapêuticas.

**Caso Clínico:** Doente do sexo feminino com 46 anos de idade com diagnóstico de Miastenia Gravis (MG) generalizada há 27 anos, com positividade do anticorpo anti-receptor de acetilcolina.

Foi timentomizada cerca de 7 anos após o diagnóstico e inicialmente medicada com prednisolona (60mg id) e brometo de piridostigmina (60mg tid). Contudo, por resposta insatisfatória à terapêutica, instituiu-se imunomodulação com ciclosporina (100mg bid). Apesar dos fármacos iniciados, a doente teve múltiplos internamentos por agudização da doença (inclusive devido a crises miasténicas com

necessidade de ventilação invasiva), cada vez mais frequentes, sendo medicada nestes episódios com ciclos de IgsEV.

Há cerca de um ano iniciou quadro clínico de artralhas (em ambas as mãos, joelhos e articulações coxo-femorais), mialgias, alopecia, aftose oral e astenia. Das análises realizadas salienta-se a detecção de ANA e anti-dsDNA. Estabeleceu-se o diagnóstico de Lupus Eritematoso Sistémico (LES).

Dado que o plaquinol está contra-indicado na MG, iniciou-se terapêutica com Rituximab, tendo realizado 2 infusões. Foi notória a resposta favorável no que respeita à MG e ao LES, tendo a doente ficado assintomática. Conseguiu-se redução das dosagens do esquema terapêutico habitual (prednisolona 25 mg id e ciclosporina 50 mg bid) e interrupção da toma de brometo de piridostigmina.

**Conclusão:** O Rituximab é um anticorpo monoclonal anti-CD20 que diminui os níveis circulantes de plasmócitos e células B, conseguindo por isso uma redução dos auto-anticorpos produzidos na MG. Apesar de ainda não estar aprovado na MG, existem descrições de casos isolados e pequenas séries com resposta favorável a esta terapêutica.

## C026. Esclerose múltipla: Administração dos fármacos e comodidade dos doentes

Patrícia Pita Lobo, Carolina Pires, Carlos Cordeiro, João de Sá  
Serviço de Neurologia, Centro Hospital Lisboa Norte, Hospital de Santa Maria, Lisboa?  
anapa.pitalobo@gmail.com

**Introdução:** A efectividade da terapêutica actual para a esclerose múltipla (EM), é influenciada por múltiplos factores, como: dose, frequência e vias de administração, efeitos adversos (EA), antigenicidade, custos e por fim a adesão dos doentes à terapêutica e a sua **comodidade**. Com o natalizumab, surge um novo factor, o local de administração (casa vs hospital).

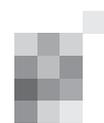
**Objectivo:** Identificar factores associados à comodidade do doente quanto à administração dos diferentes fármacos para a (EM), considerando o local de administração e ainda a frequência de administração, interferência com actividades de vida diária (AVD) e EA.

**Metodologia:** Questionários auto-preenchidos aplicados a doentes medicados com Natalizumab, a fazer terapêutica no hospital de dia de Neurologia de Santa Maria, preenchidos entre Março e Setembro de 2010.

**Resultados:** 22 doentes responderam ao questionário, 90,9% do sexo feminino, idade média de 37,65 anos  $\pm 8,33$ , 68,2% com ensino superior, 45,5% com incapacidade motora. Verificou-se que 86,4% preferem o natalizumab ao fármaco anterior, 77,3% tiveram facilidade em mudar. Quanto à comodidade de administração, os factores correlacionados positivamente (correlação de Spearman  $\rho$ ) são: nível crescente de incapacidade ( $\rho 0,07$ ), presença de EA do fármaco anterior nas AVD ( $\rho 0,1$ ) e trabalho ( $\rho 0,159$ ), menores EA do Natalizumab, menor número de administrações mensais ( $\rho 0,312$ ) e espaço físico para administração ( $\rho 0,159$ ). Estão associados de forma inversa: o aumento da escolaridade ( $\rho -0,09$ ), os doentes mais velhos ( $\rho -0,23$ ); número de meses a fazer o fármaco anterior ( $\rho -0,167$ ).

**Conclusão:** Verificamos que os doentes elegem o natalizumab, e está provavelmente associada a esta preferência, o facto de implicar menor número de administrações mensais, a administração hospitalar, o nível crescente de incapacidade, a presença de EA do fármaco anterior em oposição ao menor relato dos mesmos com o natalizumab. Como principais limitações temos o tamanho reduzido da amostra e coeficientes de correlação baixos.





# Congresso de Neurologia 2010

Plasticidade, Reorganização e Recuperação Funcional  
nas Doenças do Sistema Nervoso

**Espinho, 5-7 Novembro**  
Hotel Solverde

## POSTERS

## P01. Paraparésia espástica com corpo caloso fino e hiperpigmentação cutânea

Eva Brandão<sup>1</sup>, André Oliveira<sup>2</sup>, Ivânia Alves<sup>1</sup>, Augusto Ferreira<sup>1</sup>, Giovanni Stevanin<sup>4</sup>, J. Leal Loureiro<sup>1,3</sup>, Paula Coutinho<sup>1,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital São Sebastião, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira; 2-Serviço de Dermatologia, Hospital Curry Cabral, Lisboa; 3-Unidade de Investigação Genética e Epidemiológica em Doenças Neurológicas (UnIGENE), Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), Porto; 4-INSERM CRicm UMR\_S975 H. Pitié-Salpêtrière, Paris. brandaoeva@gmail.com

**Introdução:** Em 1994 Iwabuchi descreveu, em duas famílias japonesas, a associação de paraplegia espástica autossômica recessiva, atraso mental e hipoplasia do corpo caloso. Mais tarde foi identificado o locus SPG11, o gene (KIAA1840) e a proteína correspondente (Spatacsina). Embora se conheçam alguns casos, muito raros, de paraparésia espástica hereditária com alterações da pigmentação cutânea, a associação do locus SPG11 com hiperpigmentação cutânea não foi até agora descrita.

**Objectivos:** Descrever uma família portuguesa com paraparésia espástica hereditária com corpo caloso fino e hiperpigmentação cutânea.

**Metodologia:** Através do rastreio de ataxias e paraparesias hereditárias em Portugal foram identificadas 101 famílias com transmissão autossômica recessiva. Foi iniciada a pesquisa de mutações no gene KIAA1840/SPG11 em 24 famílias tendo sido positiva em 10.

**Resultados:** Foi identificada uma família com três doentes que apresentavam paraparésia espástica recessiva com corpo caloso fino e hiperpigmentação cutânea, com mutação no gene KIAA1840 (c.529\_533delATATT). Todos os doentes tiveram um desenvolvimento psicomotor tardio. A doença teve início na idade escolar por dificuldades de aprendizagem, evoluindo para deterioração cognitiva em dois doentes. Nos depois surgiram dificuldades motoras (entre os 15 e 21 anos). Após evolução entre 16 e 21 anos dois doentes apresentavam formas graves da doença, com marcada deterioração cognitiva, tetraparésia com espasticidade acentuada nos membros inferiores, disartria espástica e atrofia musculares distais. Todos tinham discreta alteração das sensibilidade profundas e um doente tinha queixas esfinterianas. Todos apresentavam hiperpigmentação cutânea. O estudo bioquímico foi normal. As imagens de ressonância magnética mostraram corpo caloso fino e discretos focos de hiperintensidade na substância branca em T2 e FLAIR. A electromiografia realizada num doente mostrou sofrimento neurogêneo com desnervação e a biópsia de nervo revelou degenerescência axonal e desmielinização segmentar.

**Conclusão:** Esta é a única família conhecida com paraparésia espástica com corpo caloso fino e hiperpigmentação cutânea com mutação no gene KIAA1840.

## P02. Paraparesia espástica autossômica recessiva devida a mutações do gene CYP7B1 (SPG5): primeiras famílias portuguesas

Eva Brandão<sup>1</sup>, João Guimarães<sup>2</sup>, Cyril Goizet<sup>3</sup>, Giovanni Stevanin<sup>3</sup>, J. Leal Loureiro<sup>1,4</sup>, Paula Coutinho<sup>1,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital São Sebastião, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira;

2-British Hospital, Lisboa; 3-INSERM CRicm UMR\_S975 H. Pitié-Salpêtrière, Paris; 4-UnIGENE, IBMC, Porto. brandaoeva@gmail.com

**Introdução:** As paraparésias espásticas hereditárias têm grande variabilidade clínica e genética. As formas de transmissão autossômica recessiva apresentam mais frequentemente fenótipos complexos. Alguns loci (SPG5, SPG24 e SPG28) associam-se a formas puras. Nas famílias ligadas ao locus SPG5 foram descritas várias mutações do gene CYP7B1, que codifica o citocromo P450 7B1, implicado no metabolismo do colesterol.

**Objectivos:** Descrever as primeiras famílias portuguesas com paraparésia devida a mutações do gene CYP7B1.

**Metodologia:** Através do rastreio de ataxias e paraparesias hereditárias em Portugal foram identificadas 101 famílias com transmissão autossômica recessiva. Foi iniciada a pesquisa de mutações no gene SPG5.

**Resultados:** Foram identificadas duas famílias, ambas consanguíneas, com quatro doentes. Encontraram-se duas mutações diferentes; c.825T>A e c.1456C>T (Goiziet, 2009). A idade de início da doença foi variável, dos 5 aos 47 anos. Em cada família a idade de início foi semelhante, numa aos cinco anos e na outra na quinta década de vida. O sintoma inicial foi dificuldade na marcha. Os doentes apresentam formas moderadas da doença. Todos apresentavam espasticidade moderada a grave. Três doentes tinham alterações da sensibilidade vibratória e dois tinham sintomas urinários. Numa doente, com evolução de mais de 30 anos, foram detectados sinais cerebelosos ligeiros. As imagens de ressonância magnética encefálica mostraram pequenas hiperintensidades da substância branca num doente e foram normais nos restantes.

**Conclusões:** O gene CYP7B1 (SPG5) representa pelo menos 2% das formas recessivas. A sua prevalência poderá ser superior, dado que o screening deste gene na nossa série está ainda a decorrer. Embora inicialmente associado a formas puras, o locus SPG5 está também ligado a formas complexas, nomeadamente a sinais cerebelosos, após longos anos de evolução e a alterações da substância branca na ressonância magnética. A presença de sinais cerebelosos pode ajudar a orientar o estudo genético para a pesquisa de mutações do gene CYP7B1.

## P03. Duas famílias portuguesas com ataxia espástica autossômica recessiva de Charlevoix-Saguenay

Ivânia Alves<sup>1</sup>, Vítor Tedim Cruz<sup>1</sup>, Eva Brandão<sup>1</sup>, Augusto Ferreira<sup>1</sup>, Assunção Tuna<sup>2</sup>, José Barros<sup>2</sup>, Filippo Santorelli<sup>5</sup>, Giovanni Stevanin<sup>4</sup>, Isabel P Martins<sup>3</sup>, J Leal Loureiro<sup>1,6</sup>, Paula Coutinho<sup>1,6</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital São Sebastião, Santa Maria da Feira; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Geral Santo António, Porto; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Santa Maria, Lisboa; 4-INSERM CRicm UMR\_S975 H. Pitié-Salpêtrière, Paris; 5-Molecular Medicine, Dep. Neurosciences, Osp. Bambino Gesù, Roma; 6-Unidade de Investigação Genética e Epidemiológica em Doenças Neurológicas (UnIGENE), Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), Porto. ivaniaalves@sapo.pt

**Introdução:** A ataxia espástica autossômica recessiva de Charlevoix-Saguenay (ARSACS) foi descrita originalmente no Quebec em 1978. É causada por mutações no gene SACS (locus: 13q12) e manifesta-se antes da adolescência por instabilidade na marcha e disartria. Além do Quebec, foram descritas famí-

lias, com mutações neste gene, no Japão, Itália, Turquia, Espanha, Tunísia e Bélgica. Em Portugal existem 19 famílias com ataxias espásticas recessivas, cujo estudo genético se iniciou. Em seis destas foi efectuada análise de ligação, tendo-se verificado que duas famílias estão ligadas ao referido locus.

**Objectivos:** Descrever as características clínicas, neurofisiológicas e imagiológicas das duas primeiras famílias portuguesas com o gene SACS.

**Metodologia:** Revisão dos processos clínicos das duas famílias e dos registos efectuados no âmbito do rastreio de ataxias e paraparesias hereditárias em Portugal.

**Resultados:** Uma família reside no Vale do Tejo e outra na região Norte. Ambas são consanguíneas. Foram identificados sete doentes. A duração da doença variou entre os 22 e 41 anos. Os primeiros sintomas apareceram na infância sob a forma de desequilíbrio, dificuldade na marcha e disartria. Mais tarde desenvolveu-se um síndrome piramidal de predomínio nos membros inferiores e neuropatia periférica sensitiva. Ao exame todos apresentavam um síndrome cerebeloso estático e cinético (envolvendo os quatro membros), paraparésia espástica e neuropatia sensitiva, a maioria com pés cavus. Numa das famílias todos os elementos afectados desenvolveram deterioração do tipo frontal. Em nenhum doente foram detectadas estrias mielínicas no exame do fundo de olho.

**Conclusões:** Estas são as duas primeiras famílias portuguesas descritas com ARSACS. O síndrome de ataxia-espástica e a evolução são sobreponíveis ao que é conhecido nesta doença. Como particularidades, são de referir a existência de deterioração cognitiva do tipo frontal numa das famílias e a inexistência de alterações no fundo ocular em todos os doentes.

#### P04. Resultados genéticos dum paciente com coreia-acantocitose - descrição de três novas variantes no gene VPS13A

Gabriel Miltenberger-Miltenyi<sup>1</sup>, Dulce Neutel<sup>2</sup>, Ines Silva<sup>3</sup>, Helena Coelho<sup>2</sup>, Mamede de Carvalho<sup>1,2</sup>

1-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa; 2-Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Hospital Santa Maria, Lisboa; 3-Laboratório de Diagnóstico de Medicina Molecular (GenoMed), Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa. gmiltenyi@fm.ul.pt

**Introdução:** Apresentámos os resultados de um paciente com clínica atípica de coreia-acantocitose (ChAc, MIM 200150), uma doença neurodegenerativa rara de transmissão autossómica recessiva.

**Objectivos:** Neste estudo descrevemos os resultados da análise genética neste doente do gene VPS13A, o qual está associado à coreia-acantocitose e que codifica a proteína coreína.

**Metodologia:** A pesquisa de mutações no gene VPS13A foi efectuada em toda a região codificante (73 exões) através de PCR e sequenciação directa.

**Resultados:** Os resultados preliminares revelam três novas variantes em heterozigotia no gene VPS13A, as quais não se encontram descritas na literatura científica. A primeira destas variantes é muito possivelmente patogénica, uma vez que gera um codão stop prematuro no exão 26. Foi também encontrada uma mutação missense no exão 71 que poderá ser patogénica, uma vez que o aminoácido afectado é muito conservado entre várias espécies. Finalmente, foi encontrada uma alteração intrónica que pode influenciar o splicing normal do DNA deste

gene e assim, desempenhar um papel no desenvolvimento da doença. Estudos adicionais acerca da patogenicidade das duas últimas variantes encontram-se em curso.

**Conclusões:** Neste estudo apresentamos os resultados genéticos de um paciente português com coreia-acantocitose. Foram encontradas três variantes novas no gene VPS13A, que ainda não se encontram descritas na literatura. Os resultados genéticos obtidos podem confirmar o diagnóstico clínico, o que é importante para o paciente e para a sua família. As mutações novas podem facilitar estudos sobre a associação genótipo-fenótipo e sobre a forma como as alterações da proteína coreína causadas por mutações no gene VPS13A originam esta doença rara.

#### P05. Sialidose tipo I: Uma causa rara de ataxia cerebelosa e mioclonias corticais do adulto

Tânia Lampreia<sup>1</sup>, Henrique Delgado<sup>1</sup>, Alberto Leal<sup>2</sup>, José Vale<sup>1,3</sup>, Orlando Leitão<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa; 2- Hospital de Júlio de Matos, Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa, Lisboa; 3-Faculdade de Medicina da Universidade Nova de Lisboa, Lisboa. tania.lampreia@gmail.com

**Introdução:** A Sialidose é uma doença lisossomal de transmissão autossómica recessiva causada por mutações do gene NEU 1 com conseqüente défice de Neuroaminidase alfa. Clinicamente caracteriza-se por cherry red-spot macular, mioclonias e ataxia cerebelosa de gravidade variável. Descrevem-se os achados clínicos e neurofisiológicos de um doente com cerca de 40 anos de evolução da doença causada por 2 mutações não descritas na literatura.

**Caso Clínico:** Probando de 55 anos, filho de pais não-consanguíneos, com o diagnóstico clínico-laboratorial de sialidose tipo 1, após ter começado aos 16 anos com queixas visuais ("cherry red-spot"). Iniciou mioclonias nos membros superiores (MS's) aos 33 anos e na última década desenvolveu-se quadro cerebeloso ligeiro, sem compromisso funcional significativo. Tem sintomatologia depressiva e ansiedade grave com traços obsessivos que se acentuou ao longo da evolução da doença. O exame neurológico revela ligeira ataxia cerebelosa da marcha, cherry red-spot macular bilateral, tremor postural e intencional dos MS's e mioclonias multifocais dos MS's e face, sobretudo de acção. Tem quedas esporádicas, algumas dificuldades na escrita mas sem dificuldades na leitura. O estudo poligráfico EEG-EMG revelou actividade mioclónica em repouso e acção, com duração inferior a 20ms em surtos e frequência entre 8-12Hz; o "backaveraging" documentou potencial cortical com início 17ms antes do evento electromiográfico. A RM-CE é normal. Tem um irmão com o diagnóstico de Sialidose tipo I e uma irmã de 44 anos provavelmente afectada. O estudo do gene NEU1 revelou as mutações nonsense c.700G>A e c.1021C>T em heterozigotia composta.

**Discussão/Conclusão:** Documentamos uma forma relativamente benigna de sialidose do adulto. O achado das 2 novas mutações do gene NEU1 contribui para estabelecer uma melhor correlação genótipo-fenótipo. Admite-se que a hiperexcitabilidade cortical responsável pelas mioclonias na sialidose esteja relacionada com disfunção dos circuitos GABAérgicos.

## P06. Deficiência da Acil-CoA Desidrogenase dos Ácidos Gordos de Cadeia Muito Longa - Miopatia Metabólica com Início na Idade Adulta

Ana Patrícia Antunes<sup>1</sup>, Célia Nogueira<sup>2</sup>, Hugo Rocha<sup>2</sup>, Laura Vilarinho<sup>2</sup>, Teresinha Evangelista<sup>1</sup>

1-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa; 2-Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Hospital Santa Maria, Lisboa; 3-Laboratório de Diagnóstico de Medicina Molecular (GenoMed), Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa. anappantunes@gmail.com, teresinha.evangelista@gmail.com

**Introdução:** A deficiência da Acil-CoA desidrogenase dos ácidos gordos de cadeia muito longa (VLCAD), enzima que catalisa a primeira etapa da beta-oxidação mitocondrial, é uma doença autossómica recessiva, cuja forma de apresentação mais frequente ocorre na infância, com envolvimento cardíaco e hepático e episódios de hipoglicemia hipocetogénica. As formas de início no adulto jovem caracterizam-se por intolerância ao exercício e rhabdmiólise recorrente, precipitados por exercício físico intenso e jejum prolongado. A deficiência de VLCAD faz parte do rastreio neonatal, existindo 7 casos diagnosticados desta forma (prevalência de 1:71,428 em 500000 recém nascidos rastreados) e apenas um doente em idade pediátrica foi diagnosticado nos casos sintomáticos estudados.

**Caso Clínico:** Homem de 51 anos, caucasiano, operário fabril, sem história de consanguinidade e sem antecedentes familiares relevantes. Na transição adolescência-idade adulta inicia episódios de mialgias, fraqueza e contracturas musculares desencadeados por exercício físico intenso e jejum prolongado. A partir dos 20 anos, teve quatro episódios de rhabdmiólise grave, os últimos complicados por insuficiência renal aguda com necessidade de diálise. O exame neurológico nos períodos inter-críticos é normal. A avaliação complementar mostrou valores de CPK e função renal normais nos períodos assintomáticos, razão piruvato/lactato no sangue aumentado com subida do piruvado após a isquemia, EMG sem sinais de miopatia e biópsia muscular sem alterações. O perfil das acilcarnitinas foi compatível com défice da VLCAD, que foi confirmada por estudo genético.

**Conclusão:** Os defeitos da beta-oxidação são das miopatias metabólicas de maior desafio diagnóstico, dada a natureza transitória das suas manifestações clínicas e ausência de alterações morfológicas na biópsia muscular. Com este caso, pretendemos alertar para o fenótipo juvenil da deficiência da VLCAD, uma vez que o diagnóstico depende de um elevado índice de suspeição. Em Portugal, não há registo de doentes com deficiência de VLCAD com esta forma de apresentação na idade adulta.

## P07. A evolução clínica e diagnóstica de uma distrofinopatia

Joel Freitas<sup>1</sup>, Ana Rita Gonçalves<sup>3</sup>, Rosário Santos<sup>3</sup>, Manuela Santos<sup>2</sup>

1-Serviço Neurologia, Hospital Santo António; 2-Consulta Neuromusculares, Serviço Neurologia Pediátrica, Centro Hospitalar do Porto, Porto; 3-Unidade Biologia Molecular, Instituto de Genética Médica Jacinto Magalhães, Porto. joel.agf@gmail.com

**Introdução:** Distrofinopatias são um grupo de doenças musculares hereditárias com perfil evolutivo progressivo. A Distrofia de Duchenne é a forma mais comum e, também, a

mais grave do espectro. A distinção entre as várias entidades baseia-se em parâmetros de limitação funcional.

**Caso Clínico:** Menino actualmente com 7 anos. Nasceu após gravidez de termo, de parto distócico, com somatometria normal. Teve desenvolvimento psicomotor adequado, tendo iniciado marcha sem apoio aos 13 meses. Nessa altura, e em contexto de quadro de vômitos frequentes, foi detectado valor de CK de 2393U/L. Aos 18 meses tinha quedas frequentes; ao exame neurológico os gémeos tinham consistência discretamente aumentada.

Pelos 2,5 anos surgiram dores gemelares e dificuldade em subir escadas, sendo aos 3 anos evidente pseudohipertrofia gemelar e fraqueza da cintura pélvica, com Gowers. A biópsia muscular revelou uma distrofinopatia e o estudo molecular revelou uma deleção do exão 48.

Iniciou tratamento com corticóides.

Actualmente (7 anos) mantém queixas de câibras, fraqueza proximal, mas consegue levantar-se em 1"07, com Gowers. Embora, devido ao aumento excessivo de peso iniciou a redução da corticoterapia. Relativamente à história familiar, o avô materno tem dores nos gémeos e dificuldade ligeira na marcha desde a adolescência, apresenta hipertrofia marcada gemelar e dos deltóides e limitação da marcha em calcanhares; o tio-avô paterno terá também dificuldade na marcha (contudo não foi observado); a mãe e a tia maternas apresentam aumento da consistência muscular gemelar.

**Conclusões/Comentários:** A definição do diagnóstico tem necessariamente implicações terapêuticas. A presença de sintomas e sinais musculares em doente masculino, de idade precoce e confirmação de distrofinopatia, sugere Distrofia de Duchenne, pelo que o tratamento com corticóides foi iniciado. No entanto, a evolução clínica mais indolente e a existência de um avô com fenótipo de Distrofia de Becker aponta para a hipótese de uma forma de Distrofia Intermédia "Outlier".

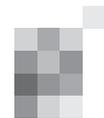
## P08. Doença de Alexander do adulto

Tânia Lampreia<sup>1</sup>, Elmira Medeiros<sup>1</sup>, Purificação Tavares<sup>2</sup>, José Vale<sup>1,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa; 2-Centro de Genética Clínica; 3-Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa, Lisboa. tania.lampreia@gmail.com

**Introdução:** A doença de Alexander (DA) é uma leucodistrofia causada por mutações da GFAP, caracterizada em termos anatomopatológicos por inclusões eosinofílicas (fibras de Rosenthal) nos astrócitos presentes na substância branca, regiões sub-ependimária e subpial. Descrita inicialmente como forma grave de atraso do desenvolvimento psico-motor da primeira infância, têm sido identificados vários casos de DA de início na idade adulta (AOAD); neste subtipo a expressão clínica é heterogénea, criando dificuldades no diagnóstico diferencial.

**Caso Clínico:** Homem de 35 anos, com quadro de 4 anos de evolução de dificuldades na articulação verbal e deglutição, vômitos e perda de peso (10Kg em 6 meses), associando-se posteriormente incapacidade progressiva para a marcha. No exame neurológico salientava-se a presença de síndrome frontal, disartria, síndrome piramidal bilateral com paralisia pseudo-bulbar e tetraparésia espástica, síndrome cerebeloso (axial e cinético) e tremor do palato. A investigação já efectuada, incluindo estudo autoimune com Ac anti gliadina,



serologias virais, cobre e ceruloplasmina, lactato/piruvato, Ac anti-neuronais, estudo do LCR e PEV e o estudo genético da doença de Wilson e SCA's (1, 2, 3, 7 e DRPLA) foi negativa. A RM CE em diferentes momentos mostrava a presença de múltiplas lesões justa-ventriculares bilaterais, algumas com captação de Gd, associadas posteriormente a atrofia do cerebelo e tronco cerebral (bulbo) com gliose e desmielinização secundária. O estudo do gene GFAP evidenciou a presença da mutação p.Gly335Arg, em heterozigotia no exão 6, ainda não descrita. Está em curso o estudo da família.

**Discussão/Conclusão:** A AOAD tem uma expressão clínica variável mas deve ser considerada em doentes com sintomas bulbares de agravamento progressivo associados a síndrome cerebelosa; o tremor do palato é, neste contexto, patognomónico. O sinal neuroradiológico mais constante na AOAD é a atrofia bulbar e da medula cervical. A identificação desta mutação do gene GFAP poderá contribuir para uma melhor correlação genotipo-fenotipo na DA.

## P09. Encefalopatia recorrente associada a hiperamoniémia extra-hepática

**Fradique Moreira, Margarida Beato Prata, Cristina Januário**  
Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra.  
fradiquevam@hotmail.com, margaridabprata@gmail.com, cristinajanuario@gmail.com

**Introdução:** Os distúrbios do ciclo da ureia podem cursar com quadros clínicos heterogéneos, podendo variar de casos assintomáticos até episódios recorrentes de encefalopatia ou coma com uma elevada taxa de mortalidade associada. De todos os defeitos enzimáticos descritos, a deficiência em Ornitina Transcarbamilase (OTC) é o mais comum. Tem hereditariedade ligada ao X, cursando habitualmente com encefalopatia hiperamoniémica no período neonatal, embora possa tornar-se sintomático apenas na idade adulta.

**Caso Clínico:** Doente do sexo feminino de 52 anos, sem antecedentes pessoais relevantes, que apresenta episódios recorrentes de encefalopatia. A maioria das crises é precipitada por episódios febris inespecíficos, a que se segue um distúrbio metabólico caracterizado por alcalose respiratória e hiperamoniémia (máx. 96umol/L). A normalização dos níveis de amónia acompanha em 3-4 dias a recuperação do quadro encefalopático e sua tradução electroencefalográfica. Alguns episódios foram acompanhados de crises convulsivas tónico-clónicas generalizadas, sem actividade crítica no EEG (alteração cerebral difusa de grau 3).

O início deste quadro recorrente foi aos 46 anos, cada evento tem duração média de 5 dias. Verifica-se uma deterioração cognitiva progressiva com franco predomínio frontal.

Como medida profilática a doente foi aconselhada a cumprir uma dieta rigorosa com restrição proteica.

**Conclusão:** O diagnóstico atempado das hiperamoniémias extra-hepáticas episódicas é crucial por se associarem a uma morbilidade cumulativa e mortalidade consideráveis e por terem um tratamento preventivo eficaz. Deste modo, a amoniémia deve fazer parte integrante do estudo laboratorial em doentes que se apresentam com encefalopatia recorrente de causa indeterminada, mesmo perante a ausência de disfunção hepática.

## P010. Nistagmo do tipo congénito de início tardio - uma forma rara de apresentação da variante de Dandy-Walker

**João Lemos<sup>1</sup>, Miguel Cordeiro<sup>2</sup>, João Ribeiro<sup>3</sup>, Margarida Amorim<sup>3</sup>, Cristina Januário<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Neurorradiologia; 3-Serviço de Otorrinolaringologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra.  
merrin72@hotmail.com

**Introdução:** A Variante de Dandy-Walker (VDW) é um distúrbio do desenvolvimento paleocerebeloso constituindo uma forma menos severa da Malformação de Dandy-Walker (MDW). Caracteriza-se por agenesia parcial do vérmis e anormal comunicação entre o 4º ventrículo e a cisterna magna, estando normalmente ausentes o alargamento da fossa posterior, a hidrocefalia e as anomalias intra e extracranianas associadas à MDW.

Enquanto o atraso de desenvolvimento motor e hidrocefalia na idade infantil são o paradigma de apresentação clínica da MDW, a VDW engloba normalmente os casos clínicos menos severos e até com eventual apresentação na idade adulta.

**Caso Clínico:** Descrevemos o caso de uma jovem de 23 anos, com antecedentes de miopia, que apresenta um quadro de nistagmo constante, perceptível desde os 15 anos, sem que coexistam queixas de oscilopsia, ataxia ou fadigabilidade muscular. No último ano no entanto, refere diplopia horizontal e oscilopsia intermitentes na lateralidade esquerda.

O exame clínico demonstrou nistagmo espontâneo horizontal direito, mantendo este a mesma direcção nos movimentos de verticalidade e nistagmo evocado horizonte-rotatório assimétrico nos movimentos de lateralidade extrema sendo as sacadas hiperométricas e o nistagmo optocinético assimétrico e anormalmente invertido.

A RMN Cranioencefálica demonstrou agenesia parcial da região vermiana e dilatação do 4º ventrículo, sem outras alterações, compatível com o diagnóstico de Variante de Dandy-Walker. Realizou ainda Videonistagmografia, em concordância com a observação clínica prévia e Estimulação nervosa repetitiva para excluir um distúrbio da junção muscular. Foi ainda pedida a observação oftalmológica no sentido de despistar eventual agravamento de estrabismo e/ou défice de visão prévios que pudessem promover a sintomatologia recente. Iniciou terapêutica com gabapentina oral, sem que tivesse ocorrido qualquer melhoria.

**Conclusão:** A Variante de Dandy-Walker constitui uma forma clínica ligeira a moderada de um espectro de anomalias do desenvolvimento paleocerebeloso, contribuindo para um número raro de casos com início de hidrocefalia, ataxia e/ou alterações oculares na idade adulta.

## P011. Insolação e suas manifestações neurológicas: a história de um lenhador

**Ana Teresa Carvalho<sup>1</sup>, Pedro Carneiro<sup>1</sup>, Vasco Tavares<sup>2</sup>, Luís Andrade<sup>3</sup>, Pedro Barros<sup>1</sup>, Graça Sousa<sup>1</sup>**

1-Serviço Neurologia; 2-Serviço Medicina Interna; 3-UCIP, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho, EPE.  
a.teresa.carvalho@gmail.com

**Introdução:** O golpe de calor caracteriza-se por hiperpirexia com temperatura corporal superior a 40°C e disfunção neurológica, o aspecto mais proeminente da doença. A insolação

lação designa o golpe de calor provocado pelo sol. A falência multiorgânica constitui a causa mais frequente de morte e resulta da insuficiência circulatória devido à interacção entre hipertermia, citotoxicidade directa do calor e respostas inflamatória e pró-coagulante. Os factores de risco são múltiplos, como exposição prolongada ao calor extremo, desidratação e consumo de álcool ou drogas. O prognóstico é favorável, no caso de diagnóstico e tratamento atempados.

**Caso Clínico:** Homem de 49 anos, lenhador, fumador e consumidor moderado de álcool, admitido por perda de consciência após exposição prolongada ao sol. Objectivamente apresentava-se em coma (score 3 na Escala de Coma de Glasgow), desidratado, hipotenso, taquicárdico, em hipertermia (41,8°C) e hipoglicemia grave. Objectivada coagulação intravascular disseminada, insuficiência renal e hepática, sem elevação de marcadores inflamatórios, traduzindo uma disfunção multiorgânica. Tomadas medidas de suporte hemodinâmico e arrefecimento corporal através de lavagem gástrica e vesical. TC cerebral sem alterações. Cinco dias após a admissão, verificada recuperação do estado de consciência e um síndrome cerebeloso bilateral - disartria e ataxia, com impossibilidade da marcha. RMN cerebral normal. Efectuado treino de coordenação motora e equilíbrio com melhoria progressiva. À data da alta, o doente apresentava-se vigil, orientado, com discreta disartria e marcha possível, embora atáxica.

**Discussão/Conclusão:** Apresentamos um caso típico de disfunção neurológica no contexto de um golpe de calor, tendo em vista a advertência para os perigos e sinais clínicos da insolação, uma entidade com mecanismos fisiopatológicos conhecidos. A disfunção neurológica, sobretudo a ataxia, e a depressão da consciência, no contexto apropriado, devem alertar o médico para o diagnóstico.

## PO12. Neuropatia do nervo mentoniano associada a dor de tipo nevrálgico como primeira manifestação de neoplasia

**Raquel Real, Madalena Pinto**

Serviço de Neurologia, Hospital de São João, Porto.  
raquelmreal@gmail.com

**Introdução:** Paroxismos de dor na região mandibular são frequentemente atribuídos a neuralgia do trigémio. No entanto, a associação com alterações sensitivas pode indicar diagnósticos alternativos, como se demonstra no caso relatado.

**Caso Clínico:** Homem de 70 anos, ex-fumador, recorre ao SU por adormecimento e dor na região mandibular esquerda, tipo guinada, desencadeada pela mastigação e deglutição, desde há um mês. No exame neurológico apresenta hipostesia no território do nervo mentoniano. Efectua TC-CE, sem alterações relevantes. É medicado com gabapentina (e posteriormente oxcarbazepina) e orientado para Consulta de Cefaleias na semana seguinte. Efectua RM-CE, sem alterações significativas a nível intracraniano mas com alterações morfo-estruturais e do sinal no ramo da mandíbula esquerda e tecidos moles adjacentes. Entretanto surge tumefacção na região mandibular esquerda e trismus. A TC e RM da face e pescoço realizadas subsequentemente confirmam massa hipercaptante envolvendo o ramo mandibular esquerdo, a condicionar destruição óssea e invasão muscular. Enquanto decorre a investigação etiológica, o doente regressa ao SU por dispneia e dor pleurítica. O Rx tórax apresenta hipotransparência no pulmão direito e derrame pleural ipsilateral. A TC toraco-abdominal revela massa pulmonar sugestiva de lesão primária e várias lesões metastáticas a nível pulmonar, hepático e

supra-renal. A biópsia aspirativa da massa mandibular é compatível com carcinoma; a biópsia aspirativa transtorácica da lesão pulmonar revela adenocarcinoma. O doente falece no internamento, seis meses após início do quadro, por intercorrência infecciosa.

**Conclusões:** A metastização mandibular é rara, precedendo o diagnóstico de neoplasia em 30% dos casos. Manifesta-se geralmente por dor facial, podendo mimetizar odontalgias, disfunção temporomandibular ou neuralgia do trigémio. Caracteristicamente, os doentes apresentam hipostesia no território dos nervos alveolar inferior e/ou mentoniano. Assim, a presença de dor facial com carácter nevrálgico no território do nervo mandibular, associada a hipostesia do mento, deve constituir um sinal de alerta para neoplasia oculta.

## PO13. Neuralgia do Trigémio Familiar

**Rui Manilha, Elsa Parreira**

Hospital Prof. Doutor. Fernando Fonseca, Amadora.  
rui.manilha@gmail.com

**Introdução:** A Neuralgia do Trigémio (NT) é uma causa de dor facial incapacitante (incidência de 4,5/10000 - pico na 7ª e 8ª décadas). Esta patologia ocorre habitualmente de forma esporádica estando frequentemente associada a compressão vascular (80-90%), podendo ainda serem consideradas outras causas (desmielinizantes, traumáticas, outras). Foram, no entanto, descritos casos raros em que a NT estava presente em vários membros da mesma família, numa distribuição sugestiva de patologia autossómica dominante. Estes casos estão descritos na literatura como constituindo entre 1-2% das NT (algumas séries <1%), com 127 casos publicados até 2009. A apresentação clínica é em tudo semelhante à NT esporádica embora esteja por vezes descrita uma maior eficácia do tratamento com a carbamazepina. Além da compressão neurovascular foram consideradas as hipóteses de alterações vasculares ateroscleróticas, distúrbios da mielinização e hiperexcitabilidade neuronal central como mecanismos patofisiológicos responsáveis por esta entidade.

**Caso Clínico:** Apresentamos o caso de uma mulher de 86 anos com história de NT desde há cerca de 20 anos. A dor, tipicamente descrita como choque eléctrico e muito intensa, atinge o território de distribuição cutânea do segundo ramo do trigêmeo à direita e é desencadeada por estímulos como lavar os dentes ou a cara, mastigar ou expor a face a vento frio. Apesar de um tempo de evolução tão prolongado, com uma dose baixa de carbamazepina (200mg/dia) a doente fica completamente assintomática. Na família havia história de dores semelhantes na avó materna, na mãe e numa tia materna.

**Conclusão:** Este caso é relevante pela sua relativa raridade. Trata-se de uma doente com uma típica neuralgia clássica do trigêmeo com muitos anos de evolução, apresentando história familiar positiva e uma excelente resposta à terapêutica com carbamazepina, de acordo com o que é sugerido na literatura para os casos familiares.

## PO14. Cefaleia por hipotensão espontânea de líquor

**Joana Domingos<sup>1</sup>, Fernando Dias Correia<sup>1</sup>, Nuno Vila-Chã<sup>1</sup>, Assunção Tuna<sup>1</sup>, José Pedro Pereira<sup>2</sup>, Manuela Casa<sup>3</sup>, Alexandre Mendes<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Neurorradiologia; 3-Serviço de Anestesiologia; Centro Hospitalar do Porto, Hospital de Santo António, Porto.  
joanadomingos@hotmail.com, fanacorreia@hotmail.com

**Introdução:** O síndrome de hipotensão espontânea de líquido afecta mais frequentemente mulheres, com pico de incidência aos 40 anos. É frequente a apresentação por cefaleias que se agravam com o ortostatismo.

Desde a primeira descrição desta entidade, e sobretudo com o aparecimento da RMN, actualmente o exame diagnóstico de escolha, o seu diagnóstico tornou-se mais frequente e o espectro de manifestações clínicas alargou-se.

A maioria dos casos responde a medidas conservadoras. Nos casos refractários, o tratamento com blood patch epidural é muitas vezes eficaz.

**Caso Clínico 1:** Mulher, 30 anos, recorreu ao serviço de urgência por cefaleia occipital desde o dia anterior, pior em ortostatismo. Realizou TC cerebral que era normal e RMN cerebral que mostrava discreto espessamento dural no vértex. Teve alta com tratamento conservador mas regressou por agravamento da sintomatologia. A RMN medular mostrou colecção líquida epidural posterior dorsal e engorgitamento do plexo venoso epidural. Não tendo respondido ao tratamento conservador, efectuou blood patch epidural lombar, com resolução das cefaleias.

**Caso Clínico 2:** Mulher, 37 anos, recorreu ao serviço de urgência por cefaleia occipital com algumas horas de evolução, pior em ortostatismo. Realizou TC cerebral, que era normal. Teve alta com medidas conservadoras. Regressou por agravamento da sintomatologia e realizou RMN encefálica, que identificou captação paquimeníngea importante. A RMN medular revelou colecção líquida epidural posterior dorsal e engorgitamento do plexo venoso epidural. Foi medicada com cafeína endovenosa até 300mg/dia, com melhoria progressiva das cefaleias.

**Discussão:** Estes casos apresentam características clínicas habituais das cefaleias por hipotensão de líquido.

A RMN encefálica e, particularmente, a vertebro-medular permitiram confirmar o diagnóstico.

O tratamento com blood patch epidural é frequentemente eficaz, mesmo quando o local da fistula não é conhecido. O blood patch permitirá um efeito imediato por compressão da dura e reposição de volume, e posteriormente o encerramento do defeito dural.

## P015. Neuroimagem na hipotensão intracraniana

**Marco Bousende, Cristina Gonçalves, Isabel Cravo, Leonor Lopes, Teresa Palma.**

Unidade Autónoma de Neuroradiologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, Amadora.  
marco\_bousende@live.com.pt

**Introdução:** A hipotensão intracraniana é uma entidade clínica que se caracteriza por uma diminuição da pressão do LCR, cefaleia ortostática e aspectos característicos nos estudos por ressonância magnética. A presença de colecções subdurais, amígdalas cerebelosas descendidas, alargamento e captação de contraste pela hipófise, captação paquimeníngea, alargamento dos plexos venosos epidurais, alargamento da raiz dos nervos e fistulização do LCR são os aspectos mais característicos dos estudos por imagem.

**Objectivos:** Identificar as alterações imagiológicas de uma série de casos de hipotensão intracraniana, averiguando a importância destas no contexto clínico do doente.

**Método:** Foi feita uma revisão retrospectiva dos casos de hipotensão intracraniana com estudo imagiológico, entre 2006 e 2010, no Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca.

Foram recolhidos dados dos processos dos doentes relativos à sintomatologia, tratamento e evolução clínica.

**Resultados:** São apresentados os estudos imagiológicos de quatro casos, o primeiro num contexto de hipotensão espontânea do LCR com captação dural homogénea e difusa infra e supratentoriais, efusões subdurais e engurgitamento dos plexos venosos epidurais no estudo por ressonância magnética. No acompanhamento deste doente durante três anos houve uma resolução imagiológica progressiva. No segundo caso verifica-se um contexto de cefaleia ortostática no pós-parto com raquianestesia, com colecções extra-axiais bilaterais simétricas, amígdalas cerebelosas rombas e aumento do tamanho da hipófise. O terceiro caso trata-se de um quadro de cefaleia ortostática pós-punção lombar. No estudo por ressonância magnética identifica-se reforço paquimeníngeo pós-contraste, posição baixa das amígdalas e hipófise globosa e captante. Por último, um caso de cefaleias ortostáticas pós-cirurgia ortopédica com raquianestesia, com múltiplos hematomas no estudo por imagem.

**Discussão:** Apesar das alterações imagiológicas presentes na hipotensão intracraniana não serem patogónicas quando encontradas isoladamente, em conjunto com o quadro clínico, desempenham um papel fundamental no diagnóstico, abordagem terapêutica e seguimento dos doentes.

**Agradecimentos:** Serviço Neurologia Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca

## P016. Diagnóstico de Fistula ArterioVenosa Dural pós-punção lombar no Tratamento de Hipertensão Intracraniana Benigna: Associação vs Coincidência.

**Célia Cruz<sup>1</sup>, Pedro Vilela<sup>2</sup>, Irene Mendes<sup>1</sup>**

1-Department of Neurology; 2-Department of Neuroradiology, Hospital Garcia de Orta, Almada.  
celiamaiacruz@gmail.com, irenemendes1@gmail.com

**Introdução:** As fistulas arteriovenosas durais (FAVD) são comunicações entre o seio cavernoso e um ou mais ramos meníngeos da artéria carótida interna, externa ou ambas, correspondendo a 10 a 15% das malformações vasculares. Geralmente possuem fluxo sanguíneo baixo e são espontâneas.

**Caso Clínico:** Doente do sexo masculino, 56 anos, previamente saudável.

Admitido 2 meses antes por quadro, com 5 dias de evolução, de visão turva e cefaleia holocraniana persistente com baixa da acuidade visual. Sem alterações na TAC CE ou RME. Realizou punção lombar (PL) com alívio sintomático (pressão de abertura de 42 cmH<sub>2</sub>O). Iniciou no pós PL, quadro de acufenos no ouvido direito. Foi admitida hipertensão intracraniana benigna, medicada com acetazolamida. Iniciou já em ambulatório, hiperémia conjuntival, visão turva e baixa da acuidade visual à direita, tendo sido novamente internado. À entrada, destacava-se diplopia no olhar conjugado para a direita sem parésia objectivável, proptose e ingurgitamento do fundo ocular direitos. Sem sopros intracranianos ou oculares audíveis. Foi realizada angiografia diagnóstica que revelou fistula arteriovenosa dural do seio cavernoso direito. Foi embolizada no mesmo procedimento por via transvenosa com melhoria da sintomatologia.

**Conclusões:** Embora as fístulas arteriovenosas durais sejam maioritariamente espontâneas, acredita-se que possam estar associadas a algumas patologias entre as quais a hipertensão intracraniana de longa data. Por outro lado, apesar de os acufenos poderem surgir no pós-punção lombar mesmo na ausência de fístula, a baixa pressão do LCR pode causar deslocamento das estruturas encefálicas causando distensão das meninges e dos vasos. Por esse motivo, acufenos de novo no pós-punção lombar, sobretudo se associados ou seguidos por sintomatologia adicional sugestiva, fazem pensar na hipótese de FAVD, devendo o clínico estar atento a essa possibilidade.

## PO17. Cefaleias nocturnas

**Rui Manilha, Elsa Parreira**

Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, Amadora.  
rui.manilha@gmail.com

**Introdução:** As cefaleias que ocorrem exclusivamente/pre-dominantemente durante o sono podem ser primárias (cefaleia em salvas, cefaleia hípica, hemicrânia paroxística crónica, enxaqueca) ou secundárias (a hipertensão intracraniana, a perturbações do sono, a abuso de analgésicos, etc...). As cefaleias primárias ocorrem muitas vezes à mesma hora, numa fase do sono específica (mais frequentemente durante o sono REM) como acontece na cefaleia hípica que por acordar os doentes com regularidade foi apelidada de 'alarm clock headache'.

**Casos Clínicos:** Apresentamos dois casos clínicos de doentes do sexo feminino, com 62 e 78 anos de idade respectivamente, com cefaleias desde há vários anos que surgiam exclusivamente durante a noite, quase todas as noites, habitualmente acordando as doentes sempre nas primeiras horas da manhã, com localização bifrontal, do tipo peso, sem náuseas ou vômitos, de intensidade moderada, durante várias horas. Em ambas as doentes já tinha sido excluída a existência de patologia do SNC bem como HTA. Uma delas apresentava sonolência diurna (que relacionava com a privação de sono provocada pelas cefaleias) e a outra não tinha outras queixas relacionadas com o sono. Apesar de clinicamente poderem tratar-se de cefaleias hípicas, foram realizados estudos poligráficos do sono que revelaram numa doente a existência de uma síndrome de apneia obstrutiva do sono e durante o sono REM um despertar após apneia e dessaturação acentuada de O<sub>2</sub> que se acompanhou da cefaleia habitual; na outra doente uma síndrome de apneia do sono e movimentos periódicos dos membros com fragmentação marcada do sono.

**Conclusão:** As cefaleias que ocorrem exclusivamente no sono podem ser a única manifestação de patologia do sono. Nas nossas doentes o estudo do sono permitiu o diagnóstico correcto e o estabelecimento claro de uma relação causal entre a ocorrência da cefaleia e a perturbação do sono.

## PO18. Cefaleia em Salvas associada a dissecação da artéria carótida interna

**Patrícia Pita Lobo, Carolina Pires, Patrícia Canhão, Joaquim Ferreira**

Serviço de Neurologia, Centro Hospital Lisboa Norte, Hospital de Santa Maria, Lisboa.  
anapa.pitalobo@gmail.com

**Introdução:** A Cefaleia em Salvas é uma cefaleia primária com critérios de diagnóstico clínico bem definidos. Encontram-se descritos casos associados a lesões intracranianas e raramente da artéria carótida interna (ACI).

**Caso Clínico 1:** Homem de 52 anos, recorreu ao SU por dois episódios de cefaleia peri-orbitária intensa, com irradiação para a face e duração de aproximadamente 1 hora. À observação, já assintomático, objectivou-se ptose palpebral, miose e edema palpebral à direita. O Doppler carotídeo, TC

cervical, torácica e de crânio realizados no SU não mostraram alterações. Os episódios de dor recorreram nos dias seguintes, com uma frequência diária até 4/d, com duração média de 1 hora, acordando o doente durante a noite. Estes episódios cursavam com agravamento da ptose palpebral, da miose e do edema palpebral à direita, mantendo os sintomas disautónomios durante os períodos de remissão da cefaleia. Iniciou verapamil com remissão da crise, permanecendo o síndrome de Horner. A RMN-CE com supressão de gordura demonstrou dissecação da ACI direita.

**Caso Clínico 2:** Homem de 48 anos, fumador, com quadro clínico de Cefaleia em Salvas desde os 45 anos, recorreu ao SU por manutenção de ptose palpebral após recuperação de uma crise, cuja cefaleia teve maior intensidade do que as cefaleias habituais. A RMN-CE com supressão de gordura revelou dissecação da ACI direita. Ambos foram medicados com AAS 100mg.

**Conclusão:** A persistência de Síndrome de Horner, após recuperação de crise de cefaleia em Salvas primária encontra-se reportada na literatura. Contudo, não existem dados quanto ao tempo de duração máximo aceitável, nem informação sobre a investigação da circulação carotídea nestes doentes.

Com os casos descritos, alertamos para a necessidade de investigação neurorradiológica extensa considerando a hipótese de dissecação das ACI nos casos de cefaleia em salvas com características atípicas, nomeadamente com persistência de sinais de disautonomia.

## PO19. Ensaio sobre a cegueira- miopização aguda por topiramato.

**Henrique Costa<sup>1</sup>, Madalena Pinto<sup>1</sup>, Sérgio Silva<sup>2</sup>, Carolina Garrett<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Oftalmologia, Hospital de S. João, Porto.  
henriq.costa@gmail.com, pintomad@gmail.com

**Introdução:** A eficácia do topiramato na prevenção da enxaqueca foi demonstrada em diversos estudos com taxas de redução da frequência mensal das crises de aproximadamente 50%. Entre os efeitos adversos mais comuns, encontram-se parestesias, fadiga, diminuição do apetite, perda de peso, sonolência, dificuldades de memória e concentração e alterações de humor.

**Caso Clínico:** Doente de 34 anos, sexo feminino, com história de miopia corrigida a laser 2001, enxaqueca menstrual desde os 18 anos e aura visual com fortificações e escotomas cintilantes desde os 26 anos.

Em 10.08.2010 foi iniciada profilaxia com Topiramato até 75 mg em dose crescente, devido à intensidade e frequência das crises, bem como ao grau de incapacidade dos episódios.

Recorre ao Serviço de Urgência a 19.08.2010 por hipovisão bilateral com 24 horas de evolução, sem cefaleias, dor ocular ou outras queixas. Apresentava acuidade visual (AV) de 2/10 em ambos os olhos (sem correcção), quemose e hiperemia conjuntival; os reflexos pupilares, os movimentos oculares, a fundoscopia e a pressão intra-ocular eram normais. Com correcção de -6 dioptrias atingia 8/10 de AV em ambos os olhos. Foi suspenso Topiramato e a doente foi reavaliada ao fim de 10 dias com melhoria das queixas e AV 7/10 no OD e 6/10 no OE (sem correcção).

**Conclusão:** Numa revisão recente da eficácia e tolerabilidade do topiramato, os sintomas visuais encontravam-se entre os efeitos adversos mais comuns. Estas alterações são mais frequentes em mulheres, ocorrem com doses considera-

das terapêuticas e geralmente surgem nos primeiros 10 dias de tratamento.

A detecção precoce de uma situação de miopização aguda por Topiramato determina a sua suspensão imediata de forma a impedir a progressão para um quadro de glaucoma agudo de ângulo fechado e a rápida regressão de sintomas com recuperação da acuidade visual, sem necessidade de qualquer outro tipo de intervenção mais agressiva.

## P020. Uma inexpressável cefaleia febril - desafio diagnóstico

**Andreia Godinho, Catarina Santos, Ana Ribeiro, Fátima Oliveira, Isabel Luzeiro, Grilo Gonçalves**

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Coimbra, Coimbra. andreiagodinho@msn.com

**Introdução:** A enxaqueca hemiplérgica é uma entidade rara, caracterizada por uma aura visual, sensitiva e/ou disfásica, invariavelmente associada a défice motor, precedendo ou acompanhando a cefaleia típica. Situações graves podem envolver alterações do estado de consciência e febre, levantando alternativas diagnósticas. Pode ser familiar (com atingimento de familiares de 1º ou 2º grau) ou esporádica, em frequência sobreponível. Testes genéticos confirmam mutações dos três tipos familiares descritos.

**Caso Clínico:** Jovem de 28 anos, com antecedentes de cefaleias desde a infância, associadas a alterações sensitivas, disfásicas e motoras, por vezes desencadeadas por traumatismos cranianos ligeiros, inicialmente interpretadas como crises parciais, sem resposta a medicação antiépiléptica. Recorre ao SU em Agosto de 2008 por quadro de cefaleia intensa, com incapacidade de expressão verbal, febre e vómitos. Ao exame apresentava-se vigil, prostrado, com fácies de dor, afasia de expressão, hemiparésia direita G4 (MRCS), Babinski à direita e febril (38,4°C). Análises revelaram apenas hiperglicémia e leucocitose ligeira, com estudo de autoimunidade e infeccioso negativo. LCR com ligeira glicorráquia. EEG a mostrar sinais de sofrimento orgânico hemisférico esquerdo. TC-CE e RM-CE sem alterações. Iniciou tratamento com Aciclovir, Ceftriaxone e Flunarizina com recuperação clínica no dia seguinte. Desde a alta medicado com Flunarizina, tendo tido novo episódio em Dezembro 2009. Associada Amitriptilina, encontrando-se assintomático desde aí. Realizados testes genéticos para Enxaqueca Hemiplérgica Familiar que confirmaram mutação no gene CACNA1A.

**Conclusões:** O quadro clínico apresentado impõe em contexto de serviço de urgência a consideração inicial de hipóteses diagnósticas nomeadamente vasculares ou infecciosas, não confirmadas neste caso pelos exames realizados. A história de episódios prévios semelhantes, bem como a rápida melhoria clínica sugeriam tratar-se de uma enxaqueca hemiplérgica, confirmada por teste genético. A ausência de familiares directos com enxaqueca aponta para o diagnóstico de Enxaqueca Hemiplérgica Esporádica, tendo já sido descritos casos com mutações do tipo familiar.

## P021. Cefaleia no Serviço de Urgência: Que Papel para a TC-CE?

**Miguel Grunho, Cláudia Guarda**

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

**Introdução:** As cefaleias constituem uma das mais frequentes queixas de índole neurológica no Serviço de Urgência (SU). O diagnóstico estabelecido é, frequentemente, cefaleia primária, porém uma baixa mas importante percentagem de doentes apresenta uma causa secundária. As implicações médicas e legais do seu não reconhecimento constituem o móbil para a sobreutilização de exames complementares, nomeadamente imagiológicos, particularmente a TC-CE.

**Objectivo:** Determinar quando a TC-CE foi importante na abordagem dos doentes admitidos na Urgência por cefaleia de causa não traumática.

**Metodologia:** Análise retrospectiva dos processos dos doentes admitidos no SU por cefaleia, não traumática, observados por neurologista e submetidos a TC-CE, entre Janeiro e Dezembro de 2008. Foram contemplados os aspectos demográficos, clínicos, a presença de sinais de alarme (segundo a Academia Americana de Neurologia), exame neurológico (EN), avaliação imagiológica e o diagnóstico final.

**Resultados:** Foram seleccionados 231 doentes, com idade média de 47 anos, 67% do sexo feminino, 35% com antecedentes pessoais de cefaleia. Existiam sinais de alarme em 74% (principalmente alteração de padrão, refractariedade à terapêutica e início tardio) e alteração de novo no EN em 22,5%, determinando suspeita clínica de cefaleia secundária em 192 doentes (83%). A TC-CE comprovou esta hipótese em apenas 13,5% destes. A identificação de cefaleia secundária correlacionou-se com a presença de cefaleia explosiva, enquanto sinal de alarme, e alterações no EN, em detrimento dos restantes factores. A TC-CE não apresentou benefício diagnóstico adicional em 87%. O diagnóstico final de cefaleia primária foi estabelecido em 67% dos doentes.

**Conclusão:** O presente estudo demonstra que a TC-CE, realizada por cefaleia no SU, apresenta uma relação custo-benefício desfavorável, mesmo quando existem sinais de alarme ou alterações no EN. Os critérios existentes deverão, portanto, ser refinados e cuidadosamente aplicados. O recurso a outros métodos de diagnóstico mais sensíveis, como a RM-E, deverá ser igualmente considerado.

## P022. Hipersinal cortical giriforme em ressonância magnética: diversidade etiológica

**João Pinho<sup>1</sup>, João Rocha<sup>1</sup>, Sofia Rocha<sup>1</sup>, João Soares-Fernandes<sup>2</sup>**

1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Braga, Braga. jdpinho@gmail.com

**Introdução:** O achado de hipersinal cortical giriforme (HCG) em determinadas sequências de ressonância magnética (RM) pode ter um significado fisiopatológico comum, embora se observe em entidades clínicas muito diversas.

**Objectivos:** Caracterizar do ponto de vista etiológico uma população de doentes com HCG em RM e correlacionar com os mecanismos fisiopatológicos subjacentes.

**Métodos:** Revisão de processos de doentes internados no serviço de Neurologia entre Agosto de 2008 e Agosto de 2010 cuja investigação com RM revelou HCG em T1, DWI e/ou FLAIR.

**Resultados:** Identificaram-se 26 doentes com HCG, 65% homens, com média de idades de 57 anos. O diagnóstico definitivo ou provável dos doentes identificados foi: estado de mal epiléptico parcial (n=8), encefalite herpética (n=4), AVC isquémico (n=3), encefalite mediada imunologicamente (n=2), sín-

drome de vasoconstrição cerebral reversível (n=2), encefalopatia hipóxico-isquémica (n=2), doença de Creutzfeldt-Jakob (2), trombose de seios venosos (n=1), síndrome de Wernicke (n=1), encefalopatia hiperamoniémica (n=1). Apenas 23% dos doentes demonstraram hipersinal cortical giriforme sem qualquer outra alteração parenquimatosa (estado de mal epiléptico parcial, doença de Creutzfeldt-Jakob, encefalite mediada imunologicamente e encefalopatia hiperamoniémica).

**Discussão:** O HCG é um achado patológico inespecífico que traduz envolvimento preferencial do córtex através de mecanismos não completamente esclarecidos. O hipersinal em DWI, com correspondente hipossinal no mapa de ADC, indica edema citotóxico e restrição de difusão das moléculas de água. Estes marcadores imagiológicos de disfunção celular neuronal e glial podem representar uma via patológica comum de entidades que causem desequilíbrio entre o aporte e necessidade de glicose/oxigénio em áreas metabolicamente activas, como o córtex. Esta hipótese adequa-se a condições como o estado de mal epiléptico e isquemia-hipoxemia cerebral, mas noutras doenças, como síndrome de Wernicke e encefalopatia hiperamoniémica, a disfunção mais provavelmente reside nos mecanismos intracelulares de produção de energia. Outros mecanismos a considerar consistem em excitotoxicidade neuronal, edema vasogénico e hiperosmolaridade celular.

### P023. Sintomas premonitórios na epilepsia generalizada idiopática

**Ana Luísa Massano, Rute Teotónio, Liliana Letra, Conceição Bento, Francisco Sales**

Serviço de Neurologia, Hospitais Universidade de Coimbra, Coimbra.  
anamassano@net.sapo.pt  
rute.teotonio@gmail.com

**Introdução:** Actualmente, na área da Epilepsia, um dos temas de maior interesse é a capacidade de prever as crises e o desenvolvimento de estratégias para as evitar antes do seu início. Estudos com EEG e exames de imagem têm sugerido a existência de um estado pré-ictal a preceder o início das crises. Clinicamente, muitos pacientes referem sintomas premonitórios, que são frequentemente categorizados em auras (com início nos 30 minutos que antecedem as crises) ou pródromos (que surgem mais de 30 minutos antes), bem como a capacidade de evitar essas mesmas crises com recurso a várias estratégias. Estas características têm sido mais estudadas em doentes com epilepsias focais do que generalizadas.

**Objectivos:** Caracterizar possíveis sintomas premonitórios num grupo de doentes seguidos na nossa consulta externa por epilepsia generalizada idiopática.

**Metodologia:** Inquéritos telefónicos aplicados a um grupo de doentes com epilepsia generalizada idiopática.

**Resultados:** Nesta amostra de 62 doentes, 48.4% não apresentaram qualquer sintoma premonitório. Dos restantes 32 doentes, 7 referem a existência de pródromos, que surgem no máximo até 6 horas antes da crise, consistindo fundamentalmente em alterações do humor e cognitivo-comportamentais com carácter contínuo e estereotipado. 24 doentes (38.7%) reportam auras, também estereotipadas (apenas 3 doentes não sentem sempre o mesmo), predominando as dificuldades cognitivas, ansiedade, cefaleias e tonturas. Perante esta sintomatologia, 54,17% dos doentes refere conseguir evitar pelo menos algumas crises, sendo a técnica mais usada a distração com outras actividades.

**Conclusões:** Aproximadamente metade dos doentes refere algum tipo de sintoma premonitório. Este número, relativamente elevado face a outros estudos semelhantes pode resultar do viés introduzido pela metodologia, baseada apenas na memória dos doentes e não no registo dos eventos quando ocorrem. No entanto parece relevante o número de doentes com sintomas premonitórios nas epilepsias generalizadas idiopáticas, merecendo melhor caracterização por estudos prospectivos.

### P024. Crises epiléticas pilomotoras após encefalite herpética

**Sofia Rocha, João Pinho, Álvaro Machado**

Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga.  
sofiarocha99@hotmail.com

**Introdução:** As crises pilomotoras são um subtipo de crises autonómicas que ocorrem ocasionalmente em doentes com epilepsia temporal, de qualquer etiologia. Habitualmente são acompanhadas de outros sintomas autonómicos (hipersudorese, sensação de calor ou desconforto epigástrico). As descargas teta ictais são características, embora não absolutamente específicas, deste tipo de crises.

**Caso Clínico:** Apresentamos o caso de um doente de 51 anos, internado por encefalite herpética por vírus herpes simplex tipo 1, com atingimento temporo-insular esquerdo. Teve alta com ligeira afasia motora sequelar. Recorreu ao serviço de urgência um mês depois referindo uma sensação “como se fosse frio ou uma corrente de ar” e em que ficava “com pele de galinha”, sempre do lado esquerdo, afectando sequencialmente face, braço e perna, em múltiplos episódios por dia, durando 2-3 minutos cada. Ao exame mantinha ainda anomia e dificuldades na repetição. Observaram-se vários episódios em que simultaneamente à sensação descrita ocorria piloereção restrita ao hemicorpo esquerdo. O doente foi medicado com carbamazepina, tendo ficado completamente livre destes episódios ao fim de dois dias.

**Conclusão:** Este doente representa um dos raros casos em que a piloereção ocorreu como única manifestação ictal, secundária a lesão temporo-insular sequelar de encefalite herpética. Como previamente descrito, as crises foram ipsilaterais à lesão temporal. A fisiopatologia não é conhecida, acreditando-se haver activação do sistema nervoso autonómico no hipotálamo, que decorrerá da proximidade e conexões deste com o sistema límbico e, logo, com as regiões sistematicamente implicadas neste tipo de crises (córtex mesial e cíngulo). Provavelmente desvalorizadas quer pelo doente quer pelo médico, é importante reconhecer este tipo de crises, ainda mais que a carbamazepina demonstrou ser extremamente eficaz no seu tratamento.

### P025. Encefalite herpética - recorrência tardia rara em grávida de 25 semanas

**Paulo Coelho, Andreia Godinho, Carla Nunes, Isabel Luzeiro, Fátima Oliveira**

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Coimbra, Coimbra.  
pauloscoelho@netcabo.pt

**Introdução:** A encefalite herpética, uma das encefalites víricas mais frequentes, associa-se a morbimortalidade grave, mesmo com terapêutica antiviral adequada. Para isso contribui o atraso da terapêutica antiviral, consequência de queixas

precoces pouco específicas e baixa suspeição clínica pelo médico não-neurologista.

**Caso Clínico:** Mulher, 28 anos, grávida (25 semanas), com antecedentes de epilepsia pós-encefalite herpética (9 anos de evolução), sem crises nos últimos 6 anos e sem terapêutica antiepiléptica, que recorreu à urgência por crises convulsivas isoladas que evoluíram ao quinto dia para quadro confusional febril, seguido por estado de mal epilético. Inicialmente apresentava-se febril, em delirium, sem sinais neurológicos focais ou meníngeos associados. Iniciou terapêutica antiepiléptica intravenosa com melhoria parcial. O controlo analítico evidenciava leucocitose, hiponatremia e hipokaliemia, com PCR e Urina negativas. A TC encefálica mostrava encefalomalácia temporal esquerda. O LCR (líquido) apresentava glicose e proteínas normais, com 130 células/mm<sup>3</sup> (73% mononucleares) e pesquisa de HSV-1 positiva por PCR. Iniciou ainda empiricamente terapêutica com aciclovir. No internamento não se evidenciaram outras alterações serológicas ou imunológicas significativas (sanguíneas ou no LCR). A RM encefálica evidenciou lesões sequelares e novas lesões temporobasais/mesiais direitas sugestivas de encefalite herpética. O EEG evidenciou ritmos teta-delta temporoparietais direitos, com actividade paroxística associada. Progressivamente observou-se uma melhoria do estado de consciência, acompanhado por melhoria electroencefalográfica e imagiológica (discreta), mantendo contudo défices mnésicos. A observação obstétrica não evidenciou alterações fetais. Teve alta medicada com ácido valpróico 1000mg/dia. Aos 18 meses apresentava queixas mnésicas, desequilíbrio, alterações de humor e perturbação de ansiedade por conflito conjugal.

**Conclusões:** O caso ilustra as dificuldades diagnósticas iniciais, que impedem a terapêutica antiviral precoce, bem como a grave morbidade associada a este quadro (mesmo com terapêutica adequada). Além disso, trata-se de uma forma atípica em que existe uma recorrência tardia (rara), e a que se associam os problemas inerentes a uma doente grávida.

## P026. Epilepsia refractária como forma de apresentação de Encefalite límbica com anticorpos anti-VGKC

Ana Oliveira, Henrique Costa, Miguel Gago, Madalena Pinto  
Serviço de Neurologia, Hospital de São João, EPE, Porto.  
ana\_pat\_oliveira@hotmail.com, henriq.costa@gmail.com  
miguelfgago@yahoo.com, pintomad@gmail.com

**Introdução:** A apresentação clínica da encefalite límbica associada a anticorpos anti-VGKC inclui a instalação subaguda de alterações mnésicas, desorientação, agitação, crises epiléticas, alucinações e distúrbio do sono. A hiponatremia também é frequente.

A terapêutica imunomoduladora mostrou-se eficaz no tratamento das crises epiléticas, alterações cognitivas, níveis de anticorpo, e em muitos casos da hiponatremia e inflamação evidenciada na RMN cerebral.

Trata-se de uma encefalite auto-imune não paraneoplásica, potencialmente tratável e cujo diagnóstico está ao alcance de um teste serológico.

**Caso Clínico:** Homem de 63 anos de idade, diabético, inicia em Agosto de 2009 quadro de crises epiléticas parciais simples motoras, complexas e secundariamente generalizadas. Foi Internado duas vezes para investigação e ajuste terapêutico com múltiplas associações de anti-epiléticos (carba-

mazepina, levetiracetam, valproato de sódio, clobazam, fenitoína, zonizamida), mantendo contudo crises frequentes. Do estudo efectuado: EEG com actividade epileptiforme frontotemporal esquerda; RMN sem modificação de sinal das estruturas límbicas; 2º estudo de LCR com hiperproteínoorraquia (0,77 mg/dl); e hiponatremia sérica persistente. Três meses depois inicia quadro de alterações comportamentais (irritabilidade, polifagia), défice cognitivo (atenção, orientação, memória), e instabilidade autonómica (hipotensão e bradicardia sinusal). Em Dezembro efectua pulso de metilprednisolona seguido de imunoglobulinas, com redução marcada da frequência das crises epiléticas e melhoria das alterações cognitivas. Mais tarde obtém-se confirmação da presença de títulos elevados anticorpo anti-VGKC sérico >100 pM. Repetiu mais um ciclo de imunoglobulinas em Fevereiro de 2010, com resolução total das crises epiléticas e da hiponatremia, mantendo irritabilidade e disfunção executiva ligeiras. Encontra-se actualmente em suspensão gradual dos anti-epiléticos.

**Conclusões:** A verdadeira prevalência desta patologia poderá estar subvalorizada. O seu rápido reconhecimento por teste serológico e início de terapêutica imunomoduladora poderá prevenir a mortalidade associada a epilepsia refractária, e às alterações hidro-electrolíticas, e reduzir a morbidade cognitivo-comportamental.

## P027. Primeira crise convulsiva como forma de apresentação de Síndrome de Fahr

Sofia Rocha, João Rocha, Margarida Rodrigues, Álvaro Machado.  
Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga.  
sofiarocha99@hotmail.com

**Introdução:** Síndrome de Fahr designa uma doença neurológica progressiva, afectando predominantemente o sistema extrapiramidal, associada a extensa calcificação intracraniana simétrica dos gânglios da base e núcleos dentados. Pode ser idiopática (doença de Fahr) ou secundária a causas genéticas, metabólicas ou infecciosas.

**Caso Clínico:** Menina de 18 anos, sem antecedentes patológicos conhecidos, admitida no serviço de urgência por crise convulsiva tónico-clónica generalizada inaugural, com exame neurológico normal. A TAC cerebral mostrou calcificações simétricas, com expressão mais exuberante no globo pálido, mas também no caudado, tálamo, cápsula interna, e núcleos dentados. A RM não demonstrou outras alterações. O EEG era normal. Analiticamente detectaram-se: hipocalcemia (4.1mg/dL), hipocalciúria (62mg/24h), hiperfosfatemia (8.5mg/dL) e diminuição da paratormona (PTH - 3.08pg/ml). O restante estudo foi normal, incluindo restantes marcadores hormonais e metabólicos, e estudo imagiológico cervical. A doente foi medicada com valproato de sódio (progressivamente suspenso após correcção metabólica), calcitriol e vitamina D, não tendo voltado a ter crises.

**Conclusão:** Descrevemos um caso de síndrome de Fahr associada a hipoparatiroidismo idiopático, que se apresentou por uma primeira crise convulsiva, numa doente previamente saudável e sem outros sintomas neurológicos. As crises convulsivas, que são uma forma muito rara de apresentação, decorrem mais provavelmente da disfunção metabólica, em particular da hipocalcemia, observada nesta síndrome.

## P028. Hipertermia pós-ictal recorrente

**Sofia Rocha, Filipa Sousa, João Pinho, Ricardo Maré, Álvaro Machado.**

Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga.  
sofiarocha99@hotmail.com

**Introdução:** A hipertermia é um precipitante clássico de crises convulsivas em indivíduos susceptíveis. No entanto, a sua ocorrência isolada no período pós-ictal, tem sido raramente descrita, excepto em estados de mal convulsivos generalizados.

**Caso Clínico:** Um homem de 80 anos, hipertenso e com antecedentes de crises convulsivas parciais complexas, criptogénicas, com início aos 70 anos, foi observado no SU por crise convulsiva parcial complexa, com estado pós-ictal durando 24 horas, caracterizado por afasia global, hemianopsia homónima direita, hemiparésia direita e hipertermia (40°C). Nos três anos seguintes teve mais dois episódios em tudo sobreponíveis ao descrito. Em todos estes foi feita investigação etiológica de causa inflamatória/infecciosa (em duas delas PL), que foi negativa. O estudo imagiológico (TAC/RM) mostrou apenas enfartes lacunares capsulo-lenticulares antigos. Dos EEG realizados, em todos os episódios, apenas um mostrou actividade paroxística em fronto-temporal esquerdo.

**Conclusões:** Nos últimos 44 anos, que seja do nosso conhecimento, foram relatados dez casos de hipertermia pós-ictal com estudo inflamatório/infeccioso completamente negativo. A etiopatogenia deste fenómeno não está completamente estabelecida mas um mecanismo proposto foi a sobre-expressão de genes no hipotálamo, núcleo do tracto solitário e outras regiões cerebrais, produzindo uma resposta inflamatória local.

## P029. Tuberculose Meníngea com apresentação atípica: revisão de um caso

**Ana Margarida Romeiro, Paulo Santos, Rui Matos, Miguel Rodrigues, José Pinto Marques**

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal, Hospital de São Bernardo, Setúbal.  
ana\_carrilho@msn.com

**Introdução:** A Tuberculose meníngea constitui uma das formas mais graves da infecção a *Mycobacterium tuberculosis*, com taxas de mortalidade entre os 20-69%. Segundo os dados da OMS de 2005 o número total de novos casos de Tuberculose continua a aumentar, em que 9,1% dos casos extra-pulmonares são por Tuberculose Meníngea. Esta patologia caracteriza-se por um quadro clínico inespecífico e variável. Os métodos de diagnóstico tradicionais apresentam várias limitações, nomeadamente baixa sensibilidade e demora na obtenção dos resultados. Recentemente, está disponível um método de diagnóstico rápido de detecção de Interferon- $\gamma$  produzido por células T quando em contacto com dois antigénios presentes apenas no *M. tuberculosis*, o método IGRA (Interferon-Gamma Release Assay), com elevada sensibilidade (90%) e especificidade (100%).

**Caso Clínico:** Homem, 63 anos, imunocompetente, com quadro de lentificação e hipersudorese desde há um mês. Internado por síndrome vertiginosa interpretado como Acidente Vascular Cerebral Vertebro-Basilar apesar de RM normal. Readmitido três dias após a alta por quadro confusional, cefaleias. Realizou-se punção lombar traumática que não

excluiu hemorragia sub-aracnoideia, iniciando-se terapêutica com aciclovir pela suspeita clínica de encefalite. O estudo imagiológico (RM, angiografia) foi negativo. As punções lombares subsequentes (3º e 15º dia de aciclovir) mostraram aumento do número de células (linfócitos), com glicorráquia normal. Na ausência de melhoria clínica iniciou-se terapêutica tuberculostática quadrupla suportada em Teste de Mantoux positivo e confirmada por estudo IGRA positivo. Os métodos directo, cultural e PCR revelaram-se negativos. Ao terceiro dia de tuberculostáticos verificou-se clara melhoria clínica, mantendo-se actualmente assintomático.

**Conclusões:** Neste caso clínico salienta-se a dificuldade diagnóstica, pela escassez de sintomas prévios e exuberância do quadro que condicionou o internamento, mais vulgar em infecções de outras etiologias. A isto, adiciona-se a dificuldade de isolamento do agente pelos métodos clássicos, destacando-se o método IGRA pela rapidez e fiabilidade na obtenção de resultados

## P030. Manifestações neurológicas da infecção por VIH

**Andreia Veiga<sup>1</sup>, Alexandre Costa<sup>1</sup>, Sandra Tavares<sup>2</sup>, João Paulo Gabriel<sup>1</sup>, Fernando Guimarães<sup>2</sup>, Mário Rui Silva<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar de Trás os Montes e Alto Douro, Vila Real; 2-Serviço de Neurologia do Hospital Garcia de Orta, Almada.  
andreia.a.veiga@gmail.com

**Introdução e objectivos:** A heterogeneidade e elevada frequência das manifestações neurológicas associadas à infecção pelo VIH, obriga a uma estratégia de diagnóstico e tratamento diferenciada. Este trabalho tem como objectivo averiguar a prevalência, inventariar e avaliar o prognóstico das manifestações neurológicas identificadas nos doentes com infecção por VIH seguidos no nosso hospital.

**Materiais e métodos:** Avaliação retrospectiva de uma série de base hospitalar que incluiu os doentes com infecção VIH e/ou SIDA que desenvolveram manifestações neurológicas diagnosticadas no período de Janeiro de 2000 a Agosto de 2010.

**Resultados:** Dos 222 doentes com infecção VIH incluídos, 32 dos quais no estadio de SIDA, identificaram-se 44 que manifestaram doença neurológica, a maioria homens (n=36). As doenças neurológicas mais frequentes foram a meningite criptocócica (n=8; 19%), a leucoencefalopatia multifocal progressiva (n=8) e a toxoplasmose cerebral (n=8). Identificaram-se ainda 4 casos de síndrome de Guillain Barré, 4 meningite assépticas e 3 tuberculosas, 4 casos de complexo demencial associado a VIH1, 2 neurosífilis, dois AVC hemorrágicos e um caso de linfoma primário do SNC. Em 6 casos houve ocorrência de duas manifestações neurológicas em simultâneo, realçando-se a associação entre toxoplasmose (n=3) e leucoencefalopatia multifocal progressiva (n=2) com complexo demencial associado a VIH1, meningite tuberculosa e criptocócica, tuberculomas cerebrais, respectivamente. A maioria dos doentes (61,4%), não estava sob terapêutica antiretroviral aquando das manifestações neurológicas. Em 40 casos houve necessidade de internamento o que implicou uma demora média de 26,9 dias. Observou-se uma fatalidade de 25%. O défice motor foi a complicação mais frequente (61%).

**Conclusão:** As doenças neurológicas associadas à infecção por VIH têm uma elevada morbi-mortalidade, resultando muitas vezes em incapacidade permanente. Os resultados que se obtiveram estão de acordo com os da maioria das séries de base hospitalar publicadas.

## P031. Leucoencefalopatia multifocal progressiva em doentes VIH negativos

Joana Damásio<sup>2</sup>, Ester Coutinho<sup>2</sup>, Ernestina Santos<sup>1,2</sup>, Pedro Pinto<sup>3</sup>, António Marinho<sup>1,4,5</sup>, Carlos Vasconcelos<sup>1,5,6</sup>, Manuel Melo Pires<sup>7</sup>, Ana Martins da Silva<sup>1,2,5</sup>

1-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica (UMIB), Instituto de Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), Porto; 2-Serviço de Neurologia; 3-Serviço de Neuroradiologia; 4-Serviço de Medicina B; 5-Unidade de Imunologia Clínica; 6-Serviço de Medicina C; 7-Unidade de Neuropatologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto, Porto.  
joanadamasio80@gmail.com, estercoutinho@gmail.com, ernestina.santos@gmail.com, p@pinto.as, antmarinho@hotmail.com, cvcarlosvasconcelos@gmail.com, melopires@hotmail.com, anadmsilva@yahoo.com

**Introdução:** A leucoencefalopatia multifocal progressiva (LMP) é uma doença desmielinizante provocada pela reacção do vírus JC (VJC). Apesar de 80% das LMP ocorrerem em doentes infectados com VIH, a descrição em VIH negativos, com estados de imunodeficiência de outras etiologias, tem aumentado.

**Objectivos:** Caracterização clínica, imagiológica e patológica de quatro doentes VIH negativos com LMP.

**Metodologia:** Análise retrospectiva dos processos clínicos, exames imagiológicos e biópsias cerebrais.

**Resultados:** Três são mulheres. As condições de imunodeficiência identificadas foram: (1) lúpus sem imunossupressão prévia, com imunodeficiência humoral e celular; (2) lúpus com imunodeficiência celular e tratamento com rituximab; (3) linfoma não Hodgkin; (4) imunodeficiência celular, anticorpos anti-vírus hepatite C positivos e tuberculose pulmonar. O início dos sintomas ocorreu aos 56, 28, 80 e 44 anos. Nos doentes (1), (2) e (4) o intervalo entre o diagnóstico de imunodeficiência e a sintomatologia de LMP foi de 36, 84 e 3 meses. No (3), o linfoma foi diagnosticado durante a investigação da LMP. A apresentação clínica foi no (1) síndrome demencial, (2) cefaleia e ataxia da marcha, (3) hemiparesia esquerda progressiva, (4) crises epilépticas focais motoras. As ressonâncias magnéticas cerebrais revelaram alterações da substância branca periventricular e subcortical em todos os doentes, sem particular efeito de massa, mas em 3 deles com ligeiro realce após contraste e em 1 com envolvimento apenas do compartimento infratentorial. Os (2) e (4) tinham VJC positivo no líquor. O exame neuropatológico dos doentes (1), (3) e (4) revelou alterações típicas de LMP: desmielinização, astrócitos gigantes, proliferação macrófágica e identificação do VJC por imunocitoquímica ou hibridização "in situ". Num doente identificavam-se infiltrados inflamatórios linfocitários.

**Conclusões:** Pretendemos reforçar a importância do reconhecimento de LMP em doentes com estados de imunodeficiência e lesões de SB, independentemente da seropositividade para o VIH. Salientamos ainda a heterogeneidade clínico-radiológica e neuropatológica desta entidade.

## P032. MMSE, ADAS-cog e MoCA: Características psicométricas numa amostra com DCL

Raquel Lemos<sup>1</sup>, Sandra Freitas<sup>2</sup>, Ana Massano<sup>1</sup>, Mário R. Simões<sup>3</sup>, Isabel Santana<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra; 2-Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação da Universidade de Coimbra, Coimbra; 3-Serviço de Avaliação Psicológica, Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação da Universidade de Coimbra, Coimbra.  
raquelmlemos@hotmail.com

**Introdução:** Entre os instrumentos mais utilizados na avaliação breve das funções cognitivas num contexto de clínica de memória encontram-se a prova de rastreio cognitivo "Mini-Mental State Examination" (MMSE - Folstein *et al.*, 1975) e a "Alzheimer's Disease Assessment Scale - Cognitive" (ADAS-Cog - Mohs *et al.*, 1983), uma escala composta por subtestes que avaliam especificamente as alterações cognitivas associadas à Doença de Alzheimer. Mais recentemente, foi proposto o Montreal Cognitive Assessment (MoCA; Nasreddine *et al.* (2005) visando compensar algumas das limitações do MMSE. Comparativamente ao MMSE, o MoCA tem a vantagem de abranger mais áreas cognitivas e de incluir subtestes mais complexos, pelo que é considerado mais sensível e específico na identificação de condições pré-dementiais, como o Defeito Cognitivo Ligeiro (DCL). Estas provas são comumente usadas no rastreio de défices cognitivos associados ao envelhecimento e no controlo da evolução das alterações cognitivas.

**Objectivos:** Efectuar uma análise comparativa das características psicométricas do MMSE, ADAS-cog e MoCA e analisar a sua capacidade discriminativa/sensibilidade para a população com DCL.

**Metodologia:** Foram avaliados 53 sujeitos com diagnóstico de DCL (Petersen, 1999) com base num protocolo que incluiu MMSE, ADAS-cog e MoCA. Efectuaram-se análises psicométricas ao nível da consistência interna, correlações das pontuações totais e inter-domínios cognitivos (comuns aos três testes: orientação temporo-espacial, linguagem e visuoespacial). Foi ainda explorada a capacidade discriminativa dos instrumentos através do cálculo da sensibilidade ao DCL.

**Resultados:** Os instrumentos revelam indicadores de consistência interna (alfa de Cronbach) satisfatórios (MMSE=.684), questionáveis (ADAS-cog=.583) ou bons (MoCA=.799). As pontuações totais obtidas encontram-se significativamente correlacionadas (MMSE-ADAS-Cog:  $r=-.640$ ; MMSE-MoCA:  $r=-.614$ ; MoCA-ADAS-Cog:  $r=-.617$ ,  $p<.0001$ ). No domínio orientação, todas as provas mostraram correlações significativas ( $r=-.687$  a  $r=.853$ ;  $p<.0001$ ) entre si; apenas a ADAS-Cog e o MoCA se correlacionam no domínio da linguagem ( $r=-.412$ ;  $p=.002$ ); relativamente ao domínio visuoespacial encontraram-se correlações entre os resultados MMSE-MoCA ( $r=.377$ ;  $p=.005$ ) e ADAS-Cog-MoCA ( $r=-.359$ ;  $p=.008$ ). Quanto à sensibilidade ao DCL, os valores encontrados foram: MMSE= 6%, ADAS-Cog=23% e MoCA=89%.

**Conclusões:** Os resultados obtidos mostraram que as pontuações totais nas três provas se correlacionam significativamente. O MoCA é o instrumento que apresenta melhores características psicométricas: nomeadamente, consistência interna mais elevada, correlações inter-domínios mais elevadas com as outras provas e maior sensibilidade na detecção de défice cognitivo nas condições pré-dementiais.

**Projecto:** PIC/IC/83206/2007

## P033. As alterações do Índice de Massa Corporal no Défice Cognitivo Ligeiro e sua relação com a conversão para demência

Liliana Letra<sup>1</sup>, Rute Teotónio<sup>1</sup>, Ana Massano<sup>1</sup>, Diana Duro<sup>1</sup>, Ana Afonso<sup>2</sup>, Isabel Santana<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra; 2-Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação da Universidade de Coimbra, Coimbra.  
lilianarvletra@hotmail.com

**Introdução:** Indicadores de adiposidade, tais como o Índice de Massa Corporal (IMC), podem constituir marcadores de

alterações do metabolismo energético que influenciam o risco de progressão para demência. Alguns estudos populacionais demonstraram que indivíduos com demência apresentam IMC inferior em relação aos não-dementes, o que é potencialmente explicado por uma taxa acelerada de declínio do IMC (peso) nos anos que precedem o diagnóstico da doença. O emagrecimento observado nesta fase não parece ser explicado por alterações do comportamento alimentar.

**Objetivos:** Observar as variações de peso (IMC) em indivíduos com défice cognitivo ligeiro ao longo do se acompanhamento em consulta.

**Métodos:** Medição dos valores de altura e peso dos doentes, de forma seriada, com intervalos de 1 ano, utilizando sempre os mesmos instrumentos de medida.

**Resultados:** Do universo de indivíduos com acompanhamento regular do peso, 35,5% registou aumento do IMC, dos quais mais de 80% não converteram. Cerca de 12,9% não sofreu alteração do IMC. No entanto, 51,6% dos doentes seguidos apresentou uma diminuição deste parâmetro, que foi superior ou igual a 3 em 11,3%. Cerca de 61% dos doentes que converteram para demência apresentaram uma diminuição do IMC, o que aconteceu em apenas 47,8% dos que não converteram.

**Conclusões:** Embora seja globalmente aceite a existência de uma fase "pré-demência" na qual o indivíduo apresenta uma diminuição do peso corporal na ordem dos 4-10 kg, e correpondente IMC, na população estudada este dado não é suficientemente consistente para constituir um indicador de progressão para demência.

**Projecto:** PIC/IC/83206/2007

## P034. Leucoencefalopatia reversível e microhemorragias

Sónia Costa<sup>1</sup>, Carla Conceição<sup>2</sup>, Ana Valverde<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE, Amadora; 2-Serviço de Neuroradiologia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa. soniacosta\_13@yahoo.com

**Introdução:** A angiopatia amilóide cerebral é uma doença comum nos idosos e na demência de Alzheimer que se deve à deposição de  $\beta$ -amilóide nos pequenos e médios vasos cerebrais. Frequentemente assintomática ou causadora de hemorragias lobares não hipertensivas, apresentações mais raras da doença são, encefalopatia sub-aguda, cefaleias, epilepsia ou sintomas neurológicos focais, caracterizadas imagiologicamente por leucoencefalopatia e/ou edema vasogénico extenso. Existe uma melhoria clínica e imagiológica destas apresentações com terapêutica imunossupressora.

**Caso Clínico:** Mulher de 70 anos com deterioração cognitiva ligeira de 1 ano de evolução, apresenta um quadro de instalação sub-aguda de confusão mental, cefaleias holocranianas severas e vômitos incoercíveis. No exame neurológico apresentava defeito severo da memória verbal imediata, desorientação temporopacial, inatensão, disfunção executiva, acalculia, apraxia visuomotor, papiledema bilateral, reflexos miotáticos patologicamente vivos. A RM-CE evidenciou hiperintensidade difusa a nível da substância branca subcortical e periventricular. A punção lombar revelou proteinorrquia elevada. A investigação analítica foi normal. Fez corticoterapia endovenosa durante uma semana com melhoria clínica total da sintomatologia. A RM-CE de controlo evidenciou uma redução significativa da extensão da leucoencefalopatia.

Um ano depois, novo agravamento da deterioração cognitiva com agitação psico-motora e pensamento delirante. Exame neurológico sobreponível ao primeiro. A RM-CE revelou aparecimento "de novo" de leucoencefalopatia a nível frontobasal esquerda e microhemorragias supratentoriais dispersas. A angiografia cerebral foi normal. Pesquisa de anticorpos anti-neuronais, ácido metilmalónico e ácidos gordos de cadeia longa foram negativos. Iniciou corticoterapia oral com nova melhoria clínica e imagiológica.

**Discussão:** Apresentamos um caso de possível demência de Alzheimer (DA) com episódios de encefalopatia sub-aguda e leucoencefalopatia reversível com corticoterapia. As características clínicas, imagiológicas e a resposta à terapêutica apontam para uma possível angiopatia amilóide cerebral. Salientamos a importância deste diagnóstico devido à sua reversibilidade com terapêutica atempada. A associação com DA é frequente, contra-indicando neste caso terapêutica imune antiamilóide.

## P035. Demência rapidamente progressiva com crises epiléticas e rigidez emocional

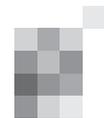
Eva Brandão, Ivânia Alves, Vitor Tedim Cruz, J. Leal Loureiro

Serviço de Neurologia, Hospital São Sebastião, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira. brandaoeva@gmail.com

**Introdução:** As demências rapidamente progressivas são um grupo heterogéneo de doenças. A sua investigação, rápida e pormenorizada, é muito importante, uma vez que existem causas tratáveis e potencialmente reversíveis.

**Caso Clínico:** Mulher de 67 anos, médica, sem antecedentes patológicos relevantes, que iniciou em Abril de 2010 sintomas depressivos, seguidos de alterações mnésicas, lentificação progressiva e dificuldades na execução das tarefas diárias. Duas semanas depois, na sequência de cirurgia por perfuração gástrica, desenvolveu um síndrome confusional agudo, que reverteu parcialmente com neurolépticos. Desde então manifestou desorientação temporopacial, alucinações visuais, confabulação e crises parciais complexas. Na primeira observação, às seis semanas, apresentava-se parcialmente orientada, lentificada, com a face angustiada, mas incapaz de exprimir variações emocionais, baixa fluência verbal, alguns erros gramaticais e ausência de conteúdo emocional do discurso. Tinha alterações mnésicas com perda rápida da informação e confabulação. A RM encefálica mostrou hipersinal em T2 e FLAIR com restrição às moléculas de água na amígdala e vertente inferior do hipocampo esquerdos e discreto hipersinal em FLAIR contralateral. O EEG documentou actividade de base lenta e três crises: duas fronto-temporais esquerdas e uma temporal direita. O LCR foi inespecífico. Dada a possibilidade de uma encefalite límbica, logo na altura iniciou terapêutica com imunoglobulinas e corticoterapia. Toda a pesquisa de neoplasia oculta e quadros infecciosos foi normal ou negativa. O estudo imunológico específico revelou títulos elevados de anticorpos anti-canais de potássio dependentes da voltagem (VGKC) no sangue. Aos três meses recuperou a autonomia, embora não se preveja o regresso ao trabalho.

**Conclusões:** As alterações emocionais e as crises foram o aspecto mais importante para suspeitar precocemente duma encefalite límbica. A resposta às imunoglobulinas e à corticoterapia está de acordo com o verificado noutros casos descritos de encefalite límbica por anticorpos anti VGKC e provavelmente só foi possível pelo início precoce da medicação.



## PO36. Encefalopatia de Wernicke em doente não alcoólica

Ana Teresa Carvalho<sup>1</sup>, Nuno Roriz<sup>2</sup>, Henrique Sousa<sup>3</sup>, Pedro Barros<sup>1</sup>, Graça Sousa<sup>1</sup>

1-Serviço Neurologia; 2-Serviço Medicina Física e Reabilitação; 3-Serviço Medicina Interna, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho, EPE.

a.teresa.carvalho@gmail.com

**Introdução:** A encefalopatia de Wernicke-Korsakoff, embora mais frequente em alcoólicos, pode resultar de qualquer situação condicionadora de desnutrição e deficiência de tiamina. O número de procedimentos bariátricos está em crescimento, acompanhando o aumento da prevalência da obesidade; porém, eles não estão desprovidos de complicações e aquelas relacionadas com o sistema nervoso podem ocorrer na fase aguda ou décadas depois, sendo muitas vezes incapacitantes e irreversíveis. A encefalopatia de Wernicke é a complicação mais frequente, quase sempre associada a vômitos incoercíveis e neuropatia periférica.

**Caso Clínico:** Apresentamos o caso de uma mulher de 54 anos que se submeteu à colocação de um balão intragástrico para tratamento da obesidade. Um mês depois, é admitida no Serviço de Urgência (SU) por náuseas e vômitos incoercíveis, tendo sido removido o balão gástrico. Por persistência dos sintomas, regressou ao SU; à admissão, apresentava-se hemodinamicamente estável, mas desorientada, com amnésia anterógrada, nistagmo vertical e ausência de movimentos oculares horizontais. Restante exame neurológico normal. Os resultados analíticos eram normais. Realizou tomografia abdomino-pélvica e cerebral e endoscopia digestiva alta, com resultados normais. Prosseguiu-se o estudo com RMN cerebral, cuja ponderação em T2 revelou hipersinal no tálamo, substância cinzenta periaquedutal, colículos e corpos mamilares, sugestivos de encefalopatia de Wernicke. Iniciou-se tratamento com tiamina parentérica, com reversão da paralisia ocular e melhoria da ataxia, mas não da amnésia. Mais tarde, a doente desenvolveu uma neuropatia óptica tóxica no contexto de défice de tiamina sendo necessário um ajuste terapêutico.

**Discussão/Conclusão:** Vômitos persistentes após um procedimento bariátrico devem constituir um sinal de alarme para tratamento imediato e medidas adequadas. Além disso, são imperiosos exames de rotina e acompanhamento nutricional com suplementos adequados, seja qual for o procedimento bariátrico. O prognóstico é geralmente favorável, mas podem persistir défices neurológicos, como na nossa doente.

## PO37. Leucoencefalopatia Hipóxico-Isquémica Tardia

Hipólito Nzwaló, Francisca Sá, Fátima Ferreira, Carlos Basílio

Serviço de Neurologia, Hospital de Faro, EPE, Faro. nzwaló@gmail.com, franciscavieirasa@gmail.com, fitta.ferreira@gmail.com, carlos.miguel.basilio@gmail.com

**Introdução:** A Leucoencefalopatia Hipóxico-Isquémica Tardia é uma entidade rara secundária a hipóxia/anóxia cerebral. A expressão clínico-imagiológica é indistinguível da desmielinização associada a intoxicação por monóxido de carbono. Tem um curso bifásico, com fase imediata de alterações neuro-psiquiátricas, seguida de intervalo com melhoria clínica, culminando em semanas, com o aparecimento de sinais neurológicos de gravidade, associados a lesões desmielinizantes da substância branca subcortical.

**Caso Clínico:** Mulher, 55 anos, com antecedentes de depressão medicada com Fluoxetina e Alprazolam, encontrada inanimada em casa, em contexto mal esclarecido. Terá recuperado a consciência durante o transporte para urgência. Apresentava à entrada um quadro de sonolência, negativismo selectivo, discurso pobre e repetitivo; A TC-CE e o estudo analítico foram negativos, excepto urina positiva para benzodiazepinas. A radiografia do tórax revelou pneumonia, por provável aspiração, tendo iniciado antibioterapia. Teve alta uma semana depois com o diagnóstico de tentativa de suicídio/reacção de stress aguda, medicada com Sertralina e Bromazepam. Após melhoria inicial, foi reinternada pela psiquiatria com quadro interpretado como Depressão Major e Stress Pós Traumático e medicada com Risperidona, Clomipramina e Clorpromazina.

Na segunda semana, instalou-se de forma rapidamente progressiva um quadro de mutismo, postura de descorticação e sinais piramidais. A RM-CE revelou leucoencefalopatia difusa homogénea, sem envolvimento cortical ou dos gânglios da base. O EEG mostrou lentificação difusa. O estudo analítico no soro e LCR, incluindo o doseamento da Arilsulfatase, foi negativo. A biópsia cerebral foi compatível com lesões secundárias a hipóxia/anóxia. Foi medicada com Metilprednisolona e Ubidecarenona. Assistiu-se a melhoria discreta e lentamente progressiva, a partir do segundo mês, e ao terceiro mês teve alta, encontrando-se vígil mas com discurso incoerente e repetitivo, apresentando amiotrofia generalizada e tetraparésia espástica.

**Conclusão:** Com o caso, chamamos a atenção para a consideração desta complicação tardia da hipóxia, sobretudo pela possibilidade de recuperação funcional significativa, justificando um investimento terapêutico.

## PO38. Caso Clínico: Síndrome de Gerstmann em doente com Síndrome do anticorpo anti-fosfolípido

Luís Isidoro<sup>1,2</sup>, Isabel Santana<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de São Teotónio, Viseu. luis\_isidoro@yahoo.com

**Introdução:** O síndrome de Gerstmann é um distúrbio neurológico caracterizado pela tetrada de agrafia, acalculia, desorientação esquerda-direita e agnosia de dedos.

O síndrome do anticorpo anti-fosfolípido é uma doença auto-imune caracterizada pela presença de anticorpos (anticardiolipina e anti-GPI2) associada a eventos trombóticos venosos ou arteriais e abortos de repetição. Classifica-se em secundário ou primário, conforme exista ou não uma doença auto-imune de base. As infecções estão associadas a doenças auto-ímmunes, mas no caso do síndrome do anticorpo anti-fosfolípido postula-se cada vez mais um papel patogénico directo daquelas.

**Caso Clínico:** Doente do sexo feminino, 49 anos de idade, recorre à urgência hospitalar, cerca de um mês após internamento por encefalite herpética, por alteração da linguagem e agravamento do défice motor prévio.

**Ao exame objectivo:** afasia com características posteriores, hemiparésia direita grau 4+ espástica, hiperreflexia direita, reflexo cutâneo-plantar em extensão à direita e mão inábil à direita.

**Da investigação complementar realizada:** RMN-CE: agravamento da lesão focal parietal esquerda prévia; várias lacunas vasculares.

EEG: com ondas lentas temporais à esquerda, sem actividade epiléptica.

Estudo analítico sanguíneo sem alterações.

LCR: cristalino, exame citoquímico normal; bacteriologia e serologias LCR negativas.

**Na avaliação neuropsicológica inicial:** défice atencional marcado, agrafia, acalculia, desorientação esquerda-direita (parcial), alteração da digitognosia, apraxia ideatória (actividades complexas) e alteração da capacidade construtiva.

Títulos positivos para anticorpos anti-cardiolipina e anti-B2-GPI.

Sob o ponto de vista terapêutico, efectuou corticoterapia com desmame progressivo e iniciou anticoagulação oral, com melhoria e estabilidade das funções cognitivas desde então.

**Conclusões:** Pretende-se chamar a atenção para um caso raro de síndrome do anticorpo anti-fosfolípido pós-infeccioso, com envolvimento predominante do SNC, associado a lesões vasculares isquémicas e com boa resposta à terapêutica.

### PO39. Estimação da Inteligência Pré-Mórbida em doentes com declínio cognitivo: Estudo de validação do Teste de Leitura de Palavras Irregulares (TeLPI)

Lara Alves<sup>1</sup>, Mário Rodrigues Simões<sup>2</sup>, Cristina Martins<sup>3</sup>, Sandra Freitas<sup>1</sup>, Isabel Santana<sup>4</sup>

1-Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação; 2-Serviço de Avaliação Psicológica, Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação/Centro de Psicopedagogia da Universidade de Coimbra, Coimbra; 3-Centro de Estudos de Linguística Geral e Aplicada, Faculdade de Letras da Universidade de Coimbra, Coimbra; 4-Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra.

laralves@me.com, simoesmr@fpce.uc.pt,

crisrina.sp.martins@gmail.com, sandrafreitas0209@gmail.com,

isabeljsantana@gmail.com

**Introdução:** As orientações da APA na avaliação neuropsicológica do declínio cognitivo no idoso sublinham a importância de uma avaliação cognitiva anterior à fase de suspeita de declínio (pré-mórbida), cujos resultados possam ser validamente comparados com os da avaliação actual. Na maior parte dos casos, não existem dados sobre a capacidade cognitiva anterior, justificando o recurso a instrumentos que permitam estimá-la. O desenvolvimento recente do TeLPI, um instrumento para estimar a inteligência pré-mórbida (IPM), permite preencher uma importante lacuna na avaliação neuropsicológica em Portugal e explorar a validade dos seus resultados em diferentes condições clínicas.

**Objectivo:** Comprovar a validade do TeLPI em pacientes com Declínio Cognitivo Ligeiro (DCL) e Demência de Alzheimer (DA), identificando a sua utilidade clínica como instrumento de avaliação da IPM na avaliação das demências.

**Metodologia:** Recorrendo à Consulta de Demência do Hospital da Universidade de Coimbra, reuniu-se uma amostra clínica (N=104) com declínio cognitivo (DCL=53; DA=51) e uma amostra controlo emparelhada cognitivamente saudável

(N=104). As amostras foram avaliadas por dois instrumentos de rastreio cognitivo (Mini Mental State Examination - MMSE; Montreal Cognitive Assessment - MoCA) e TeLPI. Os resultados do MMSE, MoCA e TeLPI na amostra foram analisados através de T-Tests entre os grupos controlo e clínico utilizando o SPSS versão 17.

**Resultados:** Observaram-se diferenças significativas nas pontuações médias do MMSE ( $t(206) = 9.218, p < .001$ ) e MoCA ( $t(206) = 12.650, p < .001$ ) mas não no TeLPI ( $t(206) = .065, p > .05$ ) entre os grupos clínicos e controlo.

**Conclusões:** A existência de diferenças significativas na capacidade cognitiva entre os grupos clínicos e de controlo não influencia os desempenhos no TeLPI, sugerindo que a capacidade de leitura de palavras irregulares se encontra preservada nos estádios iniciais de demência e, deste modo, que os resultados neste instrumento são válidos nesta população clínica.

### PO40. Montreal Cognitive Assessment (MoCA): Estudo Normativo para a população portuguesa

Sandra Freitas<sup>1</sup>, Mário R. Simões<sup>2</sup>, Lara Alves<sup>1</sup>, Isabel Santana<sup>3</sup>

1-Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação da Universidade de Coimbra, Coimbra; 2-Serviço de Avaliação Psicológica, Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação da Universidade de Coimbra, Coimbra; 3-Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra e Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra.

sandrafreitas0209@gmail.com

**Introdução:** O Montreal Cognitive Assessment (MoCA; Nasreddine, Phillips, Bédirian, Charbonneau, Whitehead, Collin, Cummings, & Chertkow, 2005) é um teste de rastreio cognitivo desenvolvido com o objectivo de superar as limitações do Mini-Mental State Examination na detecção dos défices cognitivos mais ligeiros, nomeadamente do Déficit Cognitivo Ligeiro (DCL), entidade clínica que frequentemente progride para demência.

**Objectivo:** Este trabalho apresenta resultados do estudo normativo da versão final portuguesa do MoCA (Simões, Freitas, Santana, Firmino, Martins, Nasreddine & Vilar, 2008).

**Metodologia:** Os 650 participantes, residentes na comunidade, foram avaliados no contexto de prestação de cuidados de saúde primários. A amostra foi estratificada segundo as variáveis: idade, género, escolaridade, localização geográfica (NUTS-II), litoral/interior e área de residência, de acordo com os dados do Instituto Nacional de Estatística.

**Resultados:** É analisada a influência destas variáveis socio-demográficas no desempenho no MoCA e definidos dados normativos para a população portuguesa de acordo com a variável escolaridade, variável com maior capacidade preditiva da pontuação total.

**Conclusão:** Após a realização de estudos de adaptação e validação, os estudos de normalização do MoCA para a população portuguesa proporcionam condições para a sua utilização sistemática enquanto teste de rastreio cognitivo sensível aos estádios de declínio mais ligeiros.

### PO41. Concepção e desenvolvimento de plataforma de treino cognitivo à distância - COGWEB®

Vítor Tedim Cruz<sup>1,2</sup>, Joana Pais<sup>1</sup>, Cátia Mateus<sup>1</sup>, Ivânia Alves<sup>2</sup>, Paula Coutinho<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital São Sebastião, Centro Hospitalar de Entre Douro e Vouga, Santa Maria da Feira; 2-Secção Autónoma de Ciências da Saúde, Universidade de Aveiro, Aveiro.  
vtedimcruz@iol.pt

**Introdução:** Os défices cognitivos são um problema comum a diversas doenças do sistema nervoso central e condicionam habitualmente um forte impacto na vida dos doentes, famílias e sociedade, representando, segundo a OMS, 6,3% do global burden of disease. Nos últimos anos têm sido desenvolvidas e validadas estratégias de estimulação cognitiva, nomeadamente com recurso a programas de computador. No entanto, apesar de progressivamente incorporadas nos planos de neuroreabilitação, implicam ainda elevados custos directos e indirectos.

**Objectivos:** Desenvolver uma ferramenta para implementação de programas intensivos de treino cognitivo à distância, através da internet, sob prescrição e a custos acessíveis.

**Metodologia:** Instrumento de reabilitação: de uma lista de 60 exercícios originais, dirigidos ao treino das funções superiores mais importantes, foram desenvolvidos 20 no formato de jogos de computador, com evolução automática por níveis de dificuldade. Foi concebida uma plataforma de interface seguindo os princípios de um sistema Web 2.0, permitindo: prescrição de sessões de treino à distância; monitorização contínua de assiduidade, desempenho e progresso; algoritmos para ajuste automático e aprendizagem pelo uso; registo de utilização em base de dados.

**Teste de tolerabilidade:** da consulta de memória, foram seleccionados 16 doentes com doença de Alzheimer em estágio ligeiro e 16 com queixas subjectivas de memória. Numa sessão de uma hora, foram ensinados a utilizar o sistema e realizaram testes de viabilidade e capacidade de utilização da ferramenta.

**Resultados:** Serão apresentadas as características do instrumento desenvolvido e os resultados dos testes efectuados.

**Conclusões:** A tecnologia desenvolvida pode contribuir para o aumento do tempo total de reabilitação por doente, no seu domicílio, rentabilizando recursos de saúde. Através de um método inovador permite eliminar barreiras físicas e económicas no acesso aos cuidados de saúde na área da neuroreabilitação.

Bolsa de Investigação Científica 2009, SPN; Fundação Grünenthal. COGWEB® - marca registada e protegido por pedido de patente.

## P042. Apneia do Sono ou Deterioração Cognitiva? - um caso clínico

Rute Teotónio, Catarina Cunha, Paula Pires, Ana Massano, Luís Isidoro, Isabel Santana

Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra.  
rute.teotonio@gmail.com

**Introdução:** A Apneia Obstrutiva do Sono(AOS) é uma entidade largamente reconhecida que afecta cerca de 42% dos indivíduos com mais de 65 anos e até 80% dos doentes demenciados. A relação existente entre a severidade da AOS e gravidade do quadro de deterioração cognitiva tem vindo a ser corroborada por vários estudos. A hipoxémia e fragmentação do sono características desta patologia parecem conduzir a uma sonolência diurna excessiva, alteração do humor e a resultados deficitários na avaliação neuropsicológica, nomeadamente

no que concerne a atenção, funções executivas e memória.

**Caso Clínico:** doente do sexo feminino, dextra, 73 anos de idade e 3 de escolaridade. Observada primeiramente em Outubro de 2007 por defeito cognitivo amnésico ligeiro. Apresentava como antecedentes síndrome depressivo, diabetes mellitus e roncopatia. À data da primeira observação obteve uma pontuação no Mini-Mental State(MMSE) de 26/30 e na Alzheimer Disease Assessment Scale(ADAS-Cog) de 22, positiva para defeito cognitivo. A TC-CE, LCR, função tiroideia, cianocobalamina, folato e serologias não revelaram alterações. O SPECT-CE demonstrava hipoperfusão frontotemporal bilateral. Em Dezembro de 2008 era peremptório um agravamento do quadro, caracterizado por comportamento bizarro e perda de funcionalidade. A doente obteve no MMSE 19 pontos e 17 na ADAS-Cog. Nesta altura iniciou BIPAP para tratamento da AOS. Em Agosto de 2010 apresentava uma pontuação no MMSE de 24 e de 10 na ADAS-Cog (negativo para defeito cognitivo). Numa avaliação neuropsicológica detalhada observou-se alteração em provas da Escala de Memória Wechsler (Memória Lógica e Visual) por defeito de consolidação. Do ponto de vista funcional, estavam preservadas as Actividades de Vida Diária (Avaliação Incapacidade funcional na Demência –DAD).

**Conclusão:** O caso exposto, à semelhança do descrito na literatura, sugere que a identificação e tratamento correcto da AOS assumem um papel fundamental na melhoria da função cognitiva e atraso do declínio cognitivo em doentes com Demência de Alzheimer.

## P043. Defeitos de campo visual e deterioração cognitiva em doentes com Atrofia Cortical Posterior

João Pinho<sup>1</sup>, Varun Sethi<sup>2</sup>, Merle James-Galton<sup>3</sup>, Gordon Plant<sup>3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga; 2-Institute of Neurology, University College London, Londres; 3-Departamento de Neurooftalmologia, The National Hospital for Neurology and Neurosurgery (NHNN), Londres.  
jdpinho@gmail.com

**Introdução:** A Atrofia Cortical Posterior (ACP) é um síndrome neurodegenerativo caracterizado por alterações precoces de funções visuais complexas, cuja causa mais frequente é doença de Alzheimer. Adicionalmente, foram descritos defeitos de campo visual (DCV) em 7.4-50% destes doentes, embora não existam estudos com perimetrias sistemáticas.

**Objectivos:** Caracterizar o padrão de DCV e défice cognitivo, quantificar a deterioração visual e cognitiva, comparar perimetria estática com perimetria cinética nos doentes com APC e DCV.

**Metodologia:** Revisão dos processos de doentes com diagnóstico provável de APC avaliados no Departamento de Neurooftalmologia por DCV. Quantificação seriada dos DCV na perimetria de Goldmann (PG) e de Humphrey (PH). Comparação directa ajustada dos DCV medidos por PG e PH no mesmo dia. Avaliação neurocognitiva seriada usando os testes de Baxter Spelling, WAIS-R Arithmetic, Dot Counting e Incomplete Letters. Análise estatística: regressão linear, testes t para amostras emparelhadas e independentes.

**Resultados:** Identificaram-se 6 doentes, seguimento médio= 24 meses, 2 com hemianópsia homónima (HH) direita, 2 com HH esquerda e 2 com HH bilateral. A quantificação

seriada dos DCV revelou tendência para deterioração com o tempo na PG e na PH ( $p=0.293$  e  $p=0.071$ ). Existe aumento significativo dos DCV ao considerar-se apenas o(s) hemisfério(s) inicialmente afectado(s) ( $p=0.042$ , 95%CI=[-0.455]-[-0.10]). A PH mostra DCV significativamente maiores que a PG ( $p=0.034$ , 95%CI=[-35.945]-[-1.833]). Os testes neuropsicológicos mostraram tendência para deterioração com o tempo e os doentes com HH esquerda mostraram pior desempenho na avaliação inicial do teste Incomplete Letters.

**Conclusões:** Existe deterioração progressiva dos campos visuais e da cognição nos doentes com APC e DCV. Ambos os métodos de perimetria documentam progressão de DCV em doentes com APC, embora o método automático estático (PH) sobreestime o DCV quando comparado com o método manual cinético (PG), o que pode reflectir uma dissociação do processamento dos estímulos cinéticos e estáticos nestes doentes.

#### PO44. Encefalopatia, enfartes retinianos e perda auditiva: não esquecer Síndrome de Susac!

Pedro Barros<sup>1</sup>, Sara França<sup>1</sup>, Diana Ferreira<sup>2</sup>, Madalena Pinto<sup>1</sup>, João Massano<sup>1,3</sup>, Pedro Abreu<sup>1,3</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital S. João, Porto; 2-Serviço de Neuroradiologia, Hospital S. João, Porto; 3-Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto.  
pedrojbarros@gmail.com

**Introdução:** A síndrome de Susac (SS) é uma endotelopatia auto-imune rara que se manifesta pela tríade de encefalopatia, enfarte da retina e perda auditiva. Relatamos dois casos recentes.

**Caso Clínico 1:** 29 anos, sexo feminino, uma semana antes do internamento inicia quadro de alterações flutuantes do comportamento. Objectivamente: não verbalizava ou cumpria ordens, olhos preferencialmente encerrados, sem défices focais objectiváveis. Do estudo efectuado salienta-se: LCR - proteinorráquia de 2,16 g/L, sem outras alterações; RM cerebral com múltiplos pequenos focos de hipersinal em T2-WI, supra e infratentoriais, alguns com captação de contraste e “snow balls” no corpo caloso. Foi então iniciado tratamento com metilprednisolona, com melhoria do quadro encefalopatia. A audiometria revelou surdez de percepção bilateral moderada a grave em todas as frequências e a fundoscopia a presença de vários enfartes retinianos. Actualmente, e após 6º ciclo de ciclofosfamida encontra-se estável.

**Caso Clínico 2:** 26 anos, sexo feminino, 32 semanas de gravidez. Três dias antes do internamento, perda súbita e total da audição à direita; dois dias depois refere diminuição da acuidade visual do olho direito. Do estudo efectuado salienta-se: fundoscopia com múltiplas áreas de isquemia da retina; LCR com pleocitose discreta e hiperproteinorráquia (0,93 g / dL). RM com lesões sugestivas de SS. Realizou pulso de corticoterapia 1g/ev/dia 5 dias, sem qualquer melhoria. Inicia de seguida pulso de imunoglobulinas, sendo que ao 4º dia deste tratamento entra em trabalho de parto, que decorreu sem intercorrências, após o que se objectiva melhoria importante da acuidade auditiva e visual. Actualmente e após ter efectuado 5 sessões de tratamento com ciclofosfamida a doente encontra-se estável.

Sendo uma síndrome rara, é fundamental estar alerta para o diagnóstico, sobretudo porque na apresentação a tríade característica nem sempre é completa. Salienta-se o facto de o tratamento atempado ter uma importância vital, no sentido de minimizar as sequelas neurológicas.

#### PO45. Síndrome de Susac na gravidez - um caso raro

Mariana Leitão Marques, Joana Nunes, Motasem Shamasna, Ana Morgadinho, Alexandre Dionísio, Isabel Luzeiro  
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Coimbra, EPE, Hospital Geral, Coimbra.  
marianaletaomarques@gmail.com

**Introdução:** O síndrome de Susac é uma vasculite rara, de etiologia desconhecida, com menos de 100 casos reportados até hoje. Caracteriza-se por uma tríade que inclui encefalopatia, alterações da acuidade visual e perda auditiva neurosensorial. É mais comum em mulheres (3:1) e a maioria dos casos surge entre os 18 e os 40 anos. Até 97% dos casos não manifestam a tríade completa à apresentação. O diagnóstico supõe, por isso, um elevado nível de suspeição, de forma a orientar o caso para exames complementares de diagnóstico dirigidos: ressonância magnética, retinografia e audiometria. Ainda que não exista, para já, um protocolo de tratamento, parece consensual que a terapêutica imunossupressora e imunomoduladora precoce e agressiva é a que apresenta melhores resultados.

**Caso Clínico:** Mulher de 31 anos, G2P1 (grávida de 13 semanas), que se apresentou no SU com um quadro confusional de instalação sub-aguda, tetraparésia espástica de predomínio direito, alterações visuais e diminuição da acuidade auditiva instalada 2-3 meses antes. A investigação diagnóstica incluiu RMN, EEG, arteriografia da retina e audiometria, para além do estudo completo sérico e do líquor. O tratamento inicial consistiu em 5 dias de megadoses de corticoterapia, seguido de prednisolona 1mg/kg, com resposta parcial. Por reagramento do quadro, coincidente com a redução da terapêutica, optámos por fazer pulso de IgIV, com boa resposta.

**Conclusão:** Neste caso a doença manifestou-se pela primeira vez durante a gravidez, o que torna a situação rara e difícil de abordar. A literatura sugere tratamento imunossupressor precoce e agressivo, bem como anticoagulação/antiagregação em todos os doentes, o que é desaconselhado durante a gravidez. Este aspecto condicionou as possibilidades terapêuticas, o que poderá ter um efeito negativo no prognóstico e eventual reversibilidade das manifestações clínicas. Embora se trate de uma entidade habitualmente benigna e auto-limitada, pode haver formas graves e até fatais.

#### PO46. “Angiopatia Proliferativa Cerebral” - um novo subtipo de Malformação Arteriovenosa

Ana Cláudia Ribeiro<sup>1</sup>, Bruno Costa Gomes<sup>2</sup>, José Nubélio Duarte<sup>3</sup>, Ricardo Veiga<sup>2</sup>, Ana Morgadinho<sup>1</sup>, J. Grilo Gonçalves<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Neuroradiologia; 3-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de Coimbra, Coimbra.  
anaribeiro@sapo.pt

**Introdução:** O conceito de “Angiopatia Proliferativa Cerebral” foi proposto recentemente para melhor classificação de um subgrupo de malformações arteriovenosas (MAVs) que pelas suas características clínicas e imagiológicas permitem uma distinção das MAVs “clássicas”. Na literatura é descrita maior prevalência no sexo feminino e dentro das suas manifestações clínicas mais frequentes encontram-se crises convulsivas, cefaleias e AVC isquémico sendo menor a incidência de AVC hemorrágicos.

**Caso Clínico:** Mulher de 28 anos de idade, dextra, de raça negra e com antecedentes de enxaqueca recorre ao SU por queixas visuais inespecíficas e náuseas com 24 horas de evolução. Ao exame neurológico apresentava um defeito pupilar aferente do olho esquerdo e discreto sinal de Barré no membro superior direito. Realizou TC-ce e posteriormente RM-ce com contraste que demonstraram a presença de uma lesão hemorrágica tálamo-capsular posterior esquerda e extensa malformação arterio-venosa fronto-operculo-insular na dependência da ACM esquerda. A angiografia cerebral foi compatível com padrão de “Angiopatia Proliferativa Cerebral” pelo que se optou pela não realização de procedimento endovascular por parte da Neurorradiologia de intervenção. Mantém seguimento em consulta e controlo dos factores de risco cerebrovasculares.

**Conclusão:** Este caso clínico ilustra uma entidade rara com características imagiológicas bem definidas e essenciais para o diagnóstico. Pretende-se com este trabalho salientar este novo conceito de MAV, não só pela sua orientação terapêutica mas também pelo prognóstico distinto que apresenta e que permite, uma vez mais, a sua classificação num subgrupo distinto.

### P047. Uma forma fatal de arterite temporal: necrose do escalpe e enfartes em território vertebro-basilar

**Filipe Correia, Ricardo Rego**

Serviço de Neurologia; Hospital Pedro Hispano; Matosinhos. filipemajo@netcabo.pt

**Introdução:** A arterite temporal [AT] é uma vasculite granulomatosa de etiologia indeterminada que afecta preferencialmente a aorta e os seus grandes ramos, sendo típico o envolvimento da circulação carotídea extra-craniana. A necrose do escalpe e o atingimento das artérias intracerebrais são complicações potenciais raras. Descrevemos um caso que desenvolveu ambas as complicações, mesmo sob corticoterapia relativamente precoce.

**Caso Clínico:** Homem de 73 anos, fumador, com quadro de cefaleias, anorexia e emagrecimento com um mês de evolução. Apresentava lesões ulceradas e necrosadas no escalpe, nos trajectos dos ramos da artéria temporal, sendo o exame neurológico normal. A velocidade de sedimentação [VS] era elevada (91 mm/s), tendo iniciado de imediato prednisolona oral (1mg/kg/dia), com resposta sintomática e analítica favorável. O resultado histológico da biópsia da artéria temporal veio confirmar a hipótese de AT. Um mês após o início do tratamento, numa altura em que a VS estava já normalizada, surgiu subitamente uma oftalmoparésia internuclear associada a disartria e ataxia, sendo diagnosticado enfarte isquémico em território vertebro-basilar. A Angio-ressonância cerebral mostrou oclusão da artéria vertebral direita e fluxo reduzido e irregular da artéria basilar, com aspecto em “contas de rosário”, muito sugestivo de arterite. Iniciou anti-agregação plaquetar e manteve a corticoterapia instituída. Recuperou substancialmente dos défices, mas dois meses mais tarde faleceu subitamente no decurso de uma infecção respiratória, com novo enfarte do tronco cerebral.

**Conclusão:** Tratou-se de uma forma grave e fatal de AT, sendo aparente o envolvimento sequencial da circulação extra- e intra-craniana, mesmo sob corticoterapia. Conquanto o enfarte vertebro-basilar possa ter sido incidental neste doente, idoso e fumador, o aspecto imagiológico sugere

efectivamente um processo arterítico. Na ausência de recomendações terapêuticas claras, os autores sugerem que, perante formas de AT com evidência precoce de gravidade (como indiciado pela necrose do escalpe), possa estar indicada uma imunossupressão mais agressiva desde início.

### P048. Hemossiderose Superficial do Sistema Nervoso Central de causa oculta - Descrição de um caso

**Ana Margarida Romeiro<sup>1</sup>, Paulo Santos<sup>1</sup>, Rui Matos<sup>1</sup>, José Pinto Marques<sup>1</sup>**

<sup>1</sup>-Serviço de Neurologia; Centro Hospitalar de Setúbal; Hospital de São Bernardo, Setúbal. ana\_carrilho@msn.com

**Introdução:** A Hemossiderose Superficial do Sistema Nervoso Central (SNC) é uma entidade rara, com menos de 300 casos descritos em todo o mundo. Decorre da hemorragia crónica ou recorrente no espaço subaracnoideu com depósitos de hemossiderina nas camadas sub-piais do SNC, traduzindo-se em imagens características de hipossinal em T2-RM. Apresenta-se frequentemente por hipoacúsia neurosensorial bilateral, ataxia cerebelosa e mielopatia, dando lugar a compromisso neurológico mais abrangente. Apesar dos avanços nas técnicas imagiológicas e funcionais, em cerca de um terço dos casos não se consegue identificar a origem da hemorragia, sendo impossível um tratamento cirúrgico. Não existe também terapêutica farmacológica comprovada, apesar das descrições do uso de agentes quelantes de ferro e corticóides.

**Caso Clínico:** Homem, de 44 anos, com história progressiva de deterioração cognitiva, diminuição da acuidade auditiva e desequilíbrio na marcha com 4 meses de evolução. O exame neurológico inicial revelou identificação psicomotora, marcha atáxica e hipoacúsia neurosensorial bilateral. A avaliação por RM identificou marcada hemossiderose superficial difusa de todo o neuro-eixo e atrofia cerebelosa, sem evidência de malformações arterio-venosas. O líquido foi xantocrómico com depósito de glóbulos vermelhos após centrifugação que sugeria hemorragia recente em mais que um tempo. O restante estudo imagiológico que incluiu: Angiografia medular e cerebral, Mielografia, Mielo-TC e Cintigrafia com eritrócitos radiomarcados foi negativo. O doente teve alta sob terapêutica sintomática encontrando-se melhor. Aguarda eventual início de trientine, não comercializado em Portugal

**Conclusões:** A Hemossiderose Superficial do Sistema Nervoso Central destaca-se pela sua raridade e declínio neurológico progressivo frequentemente sem terapêutica disponível. A utilização de quelantes com capacidade de atravessar a barreira hemato-encefálica ou administráveis por via intratecal pode constituir terapêutica eficaz e solução para 1/3 destes doentes. Também o desenvolvimento dos meios complementares de diagnóstico aumentará o número de doentes passíveis de terapêutica cirúrgica.

### P049. Eclâmpsia, hemorragia intracerebral e CADASIL

**Ana Graça Velon<sup>1</sup>, Andreia Veiga<sup>1</sup>, Francisco Esteves<sup>2</sup>, Mário Rui Silva<sup>1</sup>**

<sup>1</sup>-Serviço de Neurologia; <sup>2</sup>-Serviço de Cuidados Intensivos e Cuidados Intermédios, Centro Hospitalar de Trás os Montes e Alto Douro, Vila Real. andreia.a.veiga@gmail.com

**Introdução:** A arteriopatia cerebral autossômica dominante com enfartes subcorticais e leucoencefalopatia (CADASIL) é a causa hereditária mais comum de demência vascular e acidente vascular cerebral em adultos. A sua apresentação clínica inclui a enxaqueca com aura, eventos isquémicos subcorticais, distúrbios de humor, apatia e disfunção cognitiva. A hemorragia intracerebral foi relatada em poucos casos e sobretudo em hipertensos.

**Caso Clínico:** Doente de 38 anos, admitida à 33ª semana de gestação, em estado de mal epiléptico generalizado por eclâmpsia. Apresentava, em pós crítico, afasia global e hemiplegia direita, estado que se revelou resultar de hemorragia aguda tálamo-mesencefalo-protuberancial esquerda. Era uma hipertensa mal controlada, com cefaleias crônicas e alterações de humor recorrentes, 3G1P, com abortamento espontâneo prévio. Para além da hemorragia já referenciada, a RMN encefálica mostrou exuberante leucoencefalopatia subcortical, envolvendo, de forma simétrica, as regiões periventriculares, anteriores dos lobos temporais e cápsulas externas, bem como múltiplos enfartes lacunares subcorticais. Identificou-se positividade para a mutação C201Y no exon 4, do gene NOTCH3, diagnóstico de CADASIL. Submetida a cesariana de urgência, evoluiu mantendo grave disfunção neurológica, tendo tido alta três semanas depois, para um centro de reabilitação, em mRS = 4.

**Discussão:** A hemorragia intracerebral é involgar no CADASIL. Presume-se, neste caso, que a hemorragia cerebral tenha tido causa hipertensiva. A suspeita do diagnóstico de CADASIL surgiu perante a tipicidade dos aspectos observados na RMN encefálica e porque a carga lesional nesta identificada, excedia, em larga medida o que seria de esperar apenas pelo efeitos da hipertensão, levando em conta a idade da doente e o seu estado neurológico prévio.

## P050. Trombólise acima dos 100 anos... porque não?

**Sara França<sup>1</sup>, Luís Augusto<sup>2</sup>, Elsa Azevedo<sup>1</sup>, Teresa Mendonça<sup>1</sup>**  
1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Neurorradiologia, pelo Grupo de Estudo da Doença Vascular Cerebral, Hospital de São João, Porto.  
sarafranca5@hotmail.com, elsazevedo@netcabo.pt  
luis\_pvr@hotmail.com, teresamednonca@gmail.com

**Introdução:** Segundo as últimas recomendações da ESO para o tratamento do AVC isquémico, o rt-PA intravenoso pode também ser administrado em doentes seleccionados com mais de 80 anos, apesar desta possibilidade não se encontrar aprovada pela agência europeia do medicamento. Assim, esta atitude está sujeita a aprovação pelo Conselho de Ética do Hospital e a autorização específica pelos familiares do doente. Face ao aumento exponencial da população idosa nos países desenvolvidos, é cada vez maior o número de doentes muito idosos com AVC que chegam ao Serviço de Urgência (SU) numa janela temporal para trombólise.

**Caso Clínico:** Homem, 101 anos, autónomo para AVD, hipertenso. Admitido no SU com afasia motora e hemiparésia direita, pontuando 13 na escala NIHSS. A TC cerebral não revelou alterações. Após discussão do caso e autorização da família foi iniciada trombólise intravenosa com alteplase, 3 horas após o início dos défices. No final da perfusão verificou-se uma melhoria, evidenciando-se uma parésia facial e disartria, com NIHSS 2. O doente foi internado na Unidade de AVC para tratamento e investigação etiológica, não se tendo evi-

denciado fonte embólica ou alterações ateromatosas significativas. A TC cerebral após 24h mostrou uma hipodensidade lentículo-capsular esquerda. O doente teve alta 4 dias depois com NIHSS 2.

**Conclusões:** O critério da idade para trombólise foi estabelecido arbitrariamente nos ensaios clínicos que levaram à aprovação do tratamento. Nos últimos anos, a literatura tem reflectido a experiência entretanto adquirida, constatando a segurança da trombólise acima dos 80 anos, embora a idade se associe a uma história natural da doença com pior prognóstico. Para não negarmos à partida aos muito idosos a hipótese de uma melhoria funcional, parece assim que poderemos, com senso clínico, apoiar a decisão na globalidade dos factores preditivos de potencial risco e benefício, sem restrição etária, como no caso apresentado.

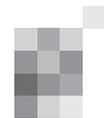
## P051. O homem que não podia levantar o braço!

**Pedro Barros<sup>1,4</sup>, Isabel Vilaça<sup>2</sup>, Elsa Azevedo<sup>1,3</sup>, Pedro Abreu<sup>1,3</sup>**  
1-Serviço de Neurologia, Hospital S. João, Porto; 2-Serviço de Cirurgia Vascular, Hospital S. João, Porto; 3-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto; 4-Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade Fernando Pessoa, Porto.  
pedrojgbarros@gmail.com

**Introdução:** A Síndrome de Roubo da Subclávia é definida por sinais e sintomas neurológicos transitórios de isquemia vertebrobasilar, resultando do fluxo sanguíneo retrógrado na artéria vertebral para irrigação do membro superior, por estenose ou oclusão proximal da artéria subclávia.

**Caso Clínico:** Homem, 60 anos, dislipidemia, ex-fumador. Admitido por suspeita de AVC isquémico, com quadro agudo de discreta disartria e parésia facial e da mão à esquerda – NIHSS 3. TC com enfarte antigo no centro semioval direito. Durante o internamento no Serviço de Neurologia apresentou vários episódios compatíveis com AITs no território vertebrobasilar (agravamento de disartria, vertigem, diplopia), sempre em relação com elevação do membro superior direito por um período superior a 20 segundos. Foi identificada anisofigmia. Da investigação salienta-se eco-Doppler com oclusão da artéria carótida interna (ACI) direita no óstio, estenose da ACI esquerda de 40-45%, e artéria vertebral direita com fluxo de sentido invertido em todo o seu trajecto, em relação com provável estenose/oclusão proximal da artéria subclávia. A angio-TAC dos troncos supra-aórticos confirmou a oclusão da artéria subclávia direita, sendo o doente submetido a bypass subclávio-carotídeo direito, com resolução dos sintomas.

**Discussão:** Os sintomas neurológicos provocados por movimentação do membro superior ipsilateral são característicos da Síndrome de Roubo da Subclávia, embora estejam presentes numa pequena percentagem de casos. A existência de sintomatologia neurológica está dependente do grau de estenose da subclávia (100% no nosso caso), de possíveis colaterais cervicais e da compensação das artérias da base do crânio, encontrando-se aqui a circulação já comprometida pela co-existência de lesões ateroscleróticas importantes, evidenciando o carácter global da vasculopatia. O reconhecimento desta síndrome permitiu um tratamento cirúrgico eficaz, com resolução dos sintomas de roubo. Realça-se que uma medida simples, como a avaliação inicial da pressão arterial em ambos os membros superiores, identifica a maioria dos casos de estenose significativa da subclávia.



## P052. Miopatia inflamatória na Miastenia gravis. Questões clínicas, serológicas e patológicas

Ester Coutinho<sup>1</sup>, Cecília Monteiro<sup>1</sup>, Miguel Milheiro<sup>4</sup>, Ana Martins Silva<sup>1</sup>, Luís Maia<sup>1</sup>, Maria Isabel Leite<sup>3</sup>, Manuel Melo Pires<sup>2</sup>, Ernestina Santos<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia; 2- Unidade de Neuropatologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto, Porto; 3-Neurology Department John Radcliffe Hospital; Oxford, UK; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de São Sebastião, Centro Hospitalar de Entre Douro e Vouga, Santa Maria da Feira. estercoutinho@gmail.com

**Introdução:** As alterações miopáticas inflamatórias não fazem parte da patogénese da miastenia gravis, contudo em raros doentes coexistem. O envolvimento do músculo atribuir-se-á provavelmente a uma perturbação imunológica diferente da imunidade humoral relacionada com os anticorpos anti-receptor da acetilcolina (ac-AChR).

**Casos Clínicos:** Três homens com clínica sugestiva de síndrome miasténica e de miopatia inflamatória.

1) Aos 32 anos iniciou diplopia, disfasia e tetraparésia com fadigabilidade. Iniciou piridostigmina. Em 4 dias agravou da tetraparésia, mialgias e rabdomiólise. Após retirada do fármaco melhorou das mialgias com normalização enzimática mas agravou das queixas oculares e dos membros. Iniciou imunoglobulinas e corticoterapia. Reintroduziu-se piridostigmina sem problemas. A electromiografia mostrou perturbação da transmissão neuromuscular. Os ac-AChR foram positivos. Foi timectomizado, revelando-se um timolipoma.

2) Aos 34 anos apresentou tetraparésia, mialgias e exantema com rabdomiólise. Iniciou imunoglobulinas e corticoterapia com boa resposta. Seis meses após suspensão destas, apresentou diplopia e fraqueza muscular com fadigabilidade. A electromiografia revelou miopatia e perturbação da transmissão neuromuscular. Os ac-AChR foram positivos. A TAC torácica foi normal. Reiniciou imunossupressão. Mantém diplopia esporádica.

3) Aos 69 anos iniciou tetraparésia, mialgias, exantema e diplopia com fadigabilidade e resposta à neostigmina. Fez corticoterapia e imunoglobulinas. O estudo revelou timoma tipo C. A electromiografia mostrou apenas miopatia. Os ac-AChR foram negativos.

As biopsias musculares mostraram infiltrados inflamatórias linfocitárias perivasculares ou no endomísio, necrose de fibras e positividade para os produtos MHC.

**Comentários:** É importante reconhecer a sobreposição das duas situações uma vez que pode contribuir para maior gravidade das queixas e refratariedade às terapêuticas. No primeiro caso a miosite é auto-limitada, sendo discutível a associação à piridostigmina. No segundo, cumprem-se critérios de diagnóstico para dermatomiosite e MG. No último, a existência de síndrome miasténica, apesar de não comprovada electromiográfica ou serologicamente, é sugerida pela clínica, resposta ao anticolinérgico e associação com timoma.

## P053. Mononeuropatia como forma de apresentação da doença de Buerger (tromboangeíte obliterante)

Gonçalo Matias<sup>1</sup>, Laura Pinto<sup>2</sup>, Patrícia Nero<sup>2</sup>, Carlos Lima<sup>3</sup>, Paulo Alegria<sup>1,4</sup>

1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Reumatologia; 3-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental,

Lisboa; 4-Departamento de Neurologia, Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa, Lisboa. gsmatias@gmail.com, serranoalegria@hotmail.com

**Introdução:** As neuropatias axonais focais, sobretudo quando múltiplas, conduzem muitas vezes à procura de uma etiologia vascular, entre elas as imunes. Em muitos casos não é possível, perante os achados sistémicos, chegar a um diagnóstico preciso. Apresentamos uma causa rara de neuropatia focal cujas manifestações sistémicas podem ser discretas e dificultar assim o seu diagnóstico.

**Caso Clínico:** Homem, 37 anos, caucasiano, fumador, com história de psicose crónica associada a abuso de drogas no passado, foi admitido por fenómeno de Raynaud trifásico episódico em ambas as mãos, precedido de hipostesia e disestesias na região plantar do pé direito com início um mês antes. À observação, para além dos referidas défices e manifestações, apresentava ainda palidez e diminuição da temperatura cutânea no pé esquerdo, bem como ausência do pulso pedioso em ambos os pés.

O EMG revelou uma lesão axonal grave do nervo tibial direito distal.

Um extenso estudo laboratorial, que incluiu urina 24h, coagulação, ANAs, ANCAs, serologias para outras doenças do tecido conjuntivo, vasculites e outras causas de neuropatia focal foi normal/negativo.

Na angiografia, as artérias mesentéricas, celíacas e renais apresentavam-se normais, verificando-se a oclusão de múltiplas artérias infrapoplíteias com provável causa trombótica.

Foi efectuada uma biópsia de pele, músculo e nervo num dos membros inferiores, mostrando um ligeiro infiltrado linfocitário perivasculares, sem alteração da parede dos vasos, e perda de mielina e lesão axonal ligeiras.

**Conclusões:** A doença de Buerger é uma vasculite rara, que envolve as artérias e veias superficiais de pequeno e médio calibre. Afecta sobretudo os homens jovens e fumadores. A inexistência de um marcador auto-imune ou de outra alteração laboratorial, implica um elevada suspeita clínica, que apoiada na angiografia de membros e biópsia, conduz ao seu diagnóstico. O envolvimento neurológico é pouco conhecido, levando a que esta entidade nem sempre seja considerada.

## P054. Miastenia gravis ocular em associação com oftalmopatia tiroideia

Raquel Real, Goreti Nadais

Serviço de Neurologia, Hospital de São João, Porto. raquelmreal@gmail.com

**Introdução:** A associação de Miastenia Gravis (MG) com outros distúrbios auto-imunes está bem documentada, coexistindo patologia tiroideia em 5 a 10% dos casos.

**Caso Clínico:** Mulher de 55 anos, com antecedentes de bócio multinodular, medicada com levotiroxina. Recorre ao SU por diplopia e ptose palpebral que agravam ao longo do dia, com um mês de evolução. No exame neurológico apresenta ptose palpebral bilateral e múltiplas parésias oculares que se exacerbam com provas de fadigabilidade. A TC-CE revela discreta proptose, aumento da espessura e alteração de densidade dos músculos rectos inferior e medial esquerdos. É admitida no Serviço de Neurologia, efectuando a seguinte investigação: 1-Função tiroideia: hipertiroidismo subclínico. 2-Anticorpos anti-tiroideus e anti-receptor TSH: negativos. 3-EMG de fibra única e estimulação nervosa repetitiva: normal.

4-TC torácica: sem patologia tímica. 5-RM-CE: alargamento difuso dos músculos rectos mediais e inferiores bilateralmente, de domínio esquerdo, envolvendo a região média dos músculos e poupado as inserções tendinosas. Efectua prova terapêutica com piridostigmina e prednisolona, inicialmente com resposta favorável discreta, mas sem benefício posterior. Efectua ainda pulso de metilprednisolona EV, com melhoria parcial. Após a alta é conhecido o resultado do anticorpo anti-AchR – positivo; reinicia piridostigmina e prednisolona, a que se associa posteriormente azatioprina, com resposta clínica incompleta.

**Conclusões:** A oftalmopatia tiroideia, de etiologia imune, manifesta-se por proptose, retracção palpebral e oftalmoparésias, a que se podem associar injeção conjuntival ou edema peri-orbitário. Imagiologicamente observa-se aumento do volume dos músculos extra-oculares, que tipicamente poupa as inserções tendinosas. A associação desta entidade clínica com a MG encontra-se descrita mas é rara, sendo que a sobreposição de manifestações clínicas pode tornar difícil o seu reconhecimento, o que potencialmente compromete a instituição de tratamento adequado. No caso descrito, a associação de MG ocular com oftalmopatia tiroideia poderá justificar a relativa resistência ao tratamento instituído, incomum nas formas oculares de MG.

### P055. Síndrome de Gougerot-Sjogren apresentando-se sob a forma de mononeuropatia múltipla.

Gonçalo Matias<sup>1</sup>, Antón Formigo<sup>3</sup>, Elmira Medeiros<sup>2</sup>, Paulo Alegria<sup>1,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz; 2-Laboratório de Electromiografia, Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa; 3-Serviço de Medicina Interna, Hospital Nossa Senhora do Rosário, Barreiro; 4-Departamento de Neurologia, Faculdade de Ciências Médicas da Universidade da Universidade Nova de Lisboa, Lisboa.  
gsmatias@gmail.com, serranoalegria@hotmail.com

**Introdução:** O envolvimento neurológico ocorre em cerca de 20%-25% dos doentes com síndrome de Gougerot-Sjogren (SGS) e precede frequentemente o seu diagnóstico. O envolvimento do SNC é tão comum como o do SNP, embora no último caso o prognóstico seja menos severo. A polineuropatia sensitivo-motora constitui a apresentação mais comum.

**Caso Clínico:** Mulher, 66 anos, leucodérmica, com história de bócio multinodular eufuncionante, doença arterial periférica e artropatia degenerativa, admitida por disestesias nos membros inferiores, hipoalgesia e parestesias nos pés, com 8 meses de evolução, de agravamento progressivo, sobrevivendo ao 4º mês fraqueza do pé esquerdo e mão direita, a que se associou perda ponderal significativa.

À observação, apresentava xerostomia, xeroftalmia, parésia da mão direita, dorsiflexão do pé esquerdo impossível, hiporreflexia osteo-tendinosa estilo-radial direita e rotuliana esquerda, arreflexia aquiliana, hipoalgesia em meia e luva e compromisso da sensibilidade postural no pé esquerdo.

O EMG foi compatível com mononeuropatia múltipla.

O estudo laboratorial revelou anemia microcítica, FR elevado, ac. anti-SSA positivo e C4 diminuído. O exame oftalmológico evidenciou queratite sicca, com teste de Schirmer positivo. O resultado da biópsia das glândulas salivares foi compatível com SGS.

Foi efectuado ciclo de imunoglobulina, com ligeira melhoria. Nos meses seguintes verificou-se um agravamento da sintomatologia. Foi efectuada então biópsia de músculo e nervo, que revelou neuropatia axonal por vasculite.

Iniciou-se prednisolona e azatioprina, com estabilização do quadro clínico.

**Conclusões:** Os mecanismos fisiopatológicos que contribuem para o envolvimento neurológico no SGS são ainda pouco claros.

Os relatos de mononeuropatia múltipla associados aos SGS são raros, atribuindo-se a sua causa a fenómenos de vasculite.

O tratamento com corticóides ou imunossuppressores é eficaz nestes casos. Contudo, a hipocomplementémia representa um factor de mau prognóstico, tornando a sua evolução variável e imprevisível.

### P056. Compressão extrínseca do plexo braquial em doente com Neuropatia Motora Multifocal com envolvimento de nervos desse plexo braquial

Bruno Maia<sup>1</sup>, Ana Paula Sousa<sup>1</sup>, Pedro Alves<sup>2</sup>, João Alcântara<sup>1</sup>, Luísa Medeiros<sup>1</sup>

1-Departamento de Neurociências; 2-Departamento de Imagiologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa.  
brunocruzmaia@gmail.com, anapaulasous@gmail.com, jefalcantara@gmail.com, luisamedeiros@hotmail.com

**Introdução:** A Neuropatia Motora Multifocal (NMM), é uma neuropatia periférica disimune crónica, desmielinizante, rara, que se manifesta por parésia e fasciculações de topografia troncular, sem défice sensitivo objectivo nem dor, com uma evolução lentamente progressiva, acompanhando-se posteriormente por atrofia dos músculos paréticos. Neurofisiologicamente, caracteriza-se por bloqueios de condução em nervos motores, em locais não propícios a síndromes canulares, sem envolvimento do nervo sensitivo correspondente e com electromiografia concordante com desmielinização primária do nervo. Laboratorialmente acompanha-se em 50% dos doentes por títulos elevados de antiGM1 IgM. O diagnóstico desta doença potencialmente tratável pode ser difícil em doentes com clínica recente, seronegativos e sem bloqueios de condução, impondo neste caso o diagnóstico diferencial com esclerose lateral amiotrófica em fase inicial.

**Caso Clínico:** Sexo feminino, 61 anos, seguida desde 1990 por NMM com envolvimento assimétrico dos medianos e cubitais (maior gravidade à direita) e do peroneal direito. Este diagnóstico foi confirmado neurofisiologicamente e laboratorialmente. Fez tratamento com imunoglobulina que interrompeu por ausência de resposta clínica significativa. A doença evoluiu muito lentamente durante estes 20 anos. Em 2010, no contexto de um trabalho de investigação sobre o interesse da RMN na NMM, realizou este exame que documentou não só um realce difuso envolvendo sobretudo os troncos primários após contraste endovenoso, como também um quisto sinovial com origem no tendão do subescapular direito, medindo 4 x 2,5 cm e causando uma compressão do plexo braquial. A doente aguarda remoção cirúrgica do quisto.

**Conclusão:** O desenvolvimento da RMN com aplicação recente à patologia do sistema nervoso periférico, nomeadamente do nervo e do plexo, poderá contribuir para estabelecer o diagnóstico de NMM (importante em doentes seronegativos e sem bloqueios de condução objectiváveis) e, sobretudo, para diagnosticar outras patologias simultâneas que possam contribuir para agravar os défices neurológicos.

## P057. Disfagia grave e permanente num doente com Polineuropatia Amiloidótica Familiar tipo I

Cecília Monteiro, Ricardo Taipa, Marina Magalhães, Carlos Correia

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto, Porto.  
cecilia.mmt@gmail.com, ricardotaipa@gmail.com,  
marinamagalhães@netcabo.pt, ccneurol@gmail.com

**Introdução:** A polineuropatia amiloidótica familiar (PAF) tipo I é uma doença multissistémica com envolvimento nervoso periférico, cardíaco, renal, ocular e gastrointestinal. A disfagia intermitente e não progressiva é um sintoma conhecido.

**Caso Clínico:** Homem de 61 anos com polineuropatia sensitiva, motora e autonómica, progressiva, com catorze meses de evolução. Os primeiros sintomas foram disestesias nos membros inferiores, e dois meses mais tarde, sintomas disautonómicos (alternância de diarreia e obstipação, hipotensão ortostática e impotência sexual). Nos primeiros dois meses, houve perda ponderal significativa (treze quilogramas), com posterior estabilização. Não existia contacto com tóxicos nem história familiar de polineuropatia. A electromiografia identificou uma polineuropatia axonal motora e sensitiva. A restante investigação etiológica inicial (glicose em jejum, estudo imunológico com anticorpos antigangliosídeos e antineuronais, função tiroideia, VDRL, anticorpos anti-HIV e marcadores tumorais) foi normal ou negativa. Apresentava proteinorráquia aumentada, pelo que foi proposta prova terapêutica com imunoglobulinas endovenosas. Após a segunda sessão, verificou-se instalação súbita de disfagia para líquidos e sólidos, caracterizada por sensação de obstrução dos alimentos na região retroesternal alta, dor intensa e regurgitação. Objectivamente não apresentava alterações nos pares cranianos baixos. O exame da orofaringe e laringe e a endoscopia digestiva alta excluíram obstrução mecânica. A ressonância magnética encefálica foi normal. O estudo da deglutição revelou disfunção generalizada, de predomínio na fase orofaríngea. A manometria esofágica identificou diminuição do peristaltismo do corpo e relaxamento incompleto do esfíncter esofágico inferior. Para garantir nutrição adequada, foi realizada gastrostomia percutânea endoscópica. O teste genético confirmou o diagnóstico de polineuropatia amiloidótica familiar (TTR Met30).

**Conclusões:** Com este caso clínico pretendemos alertar para dois aspectos fundamentais: 1) a disfagia grave e permanente pode fazer parte do fenótipo da PAF tipo I; 2) a inexistência de história familiar e a idade avançada num doente com uma polineuropatia axonal mista não deve excluir essa hipótese de diagnóstico.

## P058. Um caso atípico de Coreia-acantocitose com manifestação motora

Dulce Neutel<sup>1</sup>, Gabriel Miltenberger-Miltenyi<sup>3</sup>, Ines Silva<sup>2</sup>, Helena Coelho<sup>1</sup>, Mamede de Carvalho<sup>1,3</sup>

1-Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Hospital Santa Maria, Lisboa; 2-Laboratório de Diagnóstico de Medicina Molecular (GenoMed), Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa; 3-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa.  
gocecamel@yahoo.com

**Introdução:** A Coreia-acantocitose (ChAc) é uma doença rara, com início entre os 20-30anos, autossómica recessiva, associada a mutação no gene VPS13A que codifica a proteína coreína, clinicamente, caracterizada por coreia, epilepsia e neuropatia periférica. Na literatura não está descrita uma forma de apresentação que possa simular uma doença do neurónio motor (DNM).

**Caso Clínico:** Homem, 45 anos, caucasiano, referenciado por alterações da marcha com desequilíbrio, de agravamento progressivo, e, distúrbio da articulação verbal, desde há 2 anos. Antecedentes pessoais de epilepsia de curso benigno e doença psiquiátrica sugestiva de perturbação obsessiva-compulsiva e depressão. Sem história familiar relevante. No exame neurológico tinha comportamento desinibido, MMS de 25, disartria, tremor da língua, ROTs abolidos nos membros inferiores, sinal de Babinsky à direita e ligeira parésia da dorsiflexão do pé esquerdo. A avaliação laboratorial revelou aumento do sérico do CK (5 x o limite superior do normal). O estudo electromiográfico (EMG), por suspeita de DNM, revelou ligeira polineuropatia (PNP) sensitivo-motora, associada a perda crónica difusa de unidades motoras, marcada nos músculos distais dos membros inferiores. O quadro evoluiu rapidamente para quedas frequentes, rigidez e bradicinésia dos quatro membros, discretos movimentos coreicos generalizados e marcha com distonia dos membros inferiores. A pesquisa do esfregaço de sangue periférico revelou acantócitos. A RM-CE evidenciou atrofia cortical com envolvimento cerebeloso e dos núcleos caudados. A quantificação sérica da proteína coreína detectou a sua redução. O estudo genético confirmou o diagnóstico.

**Conclusões:** Descrevemos um caso de ChAc de apresentação atípica. Foi suspeitada DNM pelo quadro de envolvimento do 1º e do 2º neurónios motores. A presença de PNP e a evolução clínica alteraram a suspeição clínica. Este caso traduz a dificuldade de diagnóstico neste grupo de doenças. As mutações encontradas ainda não descritas fazem pensar numa nova associação genética-fenótipo.

## P059. Síndrome de sobreposição MELAS\Neuropatia Óptica Hereditária de Leber numa mulher com a mutação G13513A

Dulce Neutel, Miguel Coelho, Cândida Barroso, Teresinha Evangelista

Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Hospital Santa Maria, Lisboa.  
gocecamel@yahoo.com

**Introdução:** a miopatia mitocondrial associada a encefalopatia, acidose láctica e episódios semelhantes a acidentes vasculares cerebrais (MELAS) é uma doença genética, fenotipicamente heterogénea e cuja mutação mais frequente é A3243G. A neuropatia óptica hereditária de Leber (LHON) é também uma doença mitocondrial que afecta apenas o nervo óptico, e que ocorre quase sempre em homens. A mutação G13513A no DNA mitocondrial, menos vezes descrita em associação com a MELAS, foi anteriormente reportada num homem com síndrome de sobreposição MELAS/LHON.

**Caso Clínico:** mulher, 32 anos, observada por perda de visão central, progressiva, bilateral, com alguns dias de evolução. Antecedentes pessoais de diminuição da acuidade auditiva desde a infância, cataratas bilaterais desde os 14 anos e

episódios de cefaleia muito intensa com náuseas e vômitos desde os 16 anos. A mãe falecera com o diagnóstico de MELAS mas sem mutação identificada. De estatura baixa, apresentava uma acuidade visual 1/10 bilateralmente com discos ópticos pálidos, retinopatia pigmentada e marcha atáxica. A RM-CE mostrou acentuada atrofia cerebelosa e dos respectivos pedúnculos, exuberante hipersinal difuso da substância branca de ambos os hemisférios cerebrais e pedúnculos cerebelosos médios, aumento do IV ventrículo, múltiplas lacunas e discreta atrofia cortical de predomínio bifrontal. A biópsia do músculo deltóide não revelou alterações. A análise do DNA mitocondrial do músculo identificou mutação pontual G13513A no gene ND5 em heteroplasmia.

**Conclusões:** descrevemos um caso de uma doente com mutação G13513A que se expressa fenotipicamente como MELAS e neuropatia óptica de instalação rápida. Apenas, excepcionalmente, presente nos doentes com MELAS a neurite óptica bilateral representa, provavelmente, uma manifestação da LHON. Assim, a mutação G13513A poder-se-á apresentar também em doentes do sexo feminino como MELAS e LHON.

### P060. Associação rara de distrofias musculares das cinturas autossómicas recessivas numa família portuguesa

Anabela Matos<sup>1</sup>, Olinda Rebelo<sup>1</sup>, Argemiro Geraldo<sup>1</sup>, Rosário Santos<sup>2</sup>, Luís Negrão<sup>1</sup>

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

**Introdução:** As distrofias musculares das cinturas (LGMD) são doenças musculares hereditárias raras. A forma de transmissão autossómica recessiva é a mais comum, sendo as formas de transmissão autossómica dominante responsáveis por 10% dos casos.

**Caso Clínico:** Doente do sexo feminino, de 33 anos de idade, filha de um casamento não consanguíneo, com início de fraqueza muscular progressiva dos membros inferiores aos 7 anos. Aos 9 anos perda de capacidade da marcha e início de diminuição da força muscular nos membros superiores. O exame neurológico actual revela uma doente consciente e sem défices cognitivos; apresenta tetraparésia grave G0-G2, macroglossia, hipertrofia gemelar, retração dos tendões de Aquiles e contracturas dos cotovelos e joelhos. O exame oftalmológico revelou cataratas subcapsulares bilaterais e retinopatia pigmentar. Os valores de CK estavam ligeiramente aumentados. O músculo apresentava-se gravemente distrófico, com ausência de marcação dos  $\alpha$ ,  $\beta$ ,  $\gamma$  e  $\delta$  sarcoglicanos. O estudo molecular revelou uma mutação homocigótica c.323T>G (p.Leu108Arg) no gene do  $\beta$ -sarcoglicano (SGCB).

O segundo caso é referente a uma mulher, de 62 anos, filha de casamento consanguíneo em primeiro grau, mãe da doente acima descrita. Tem queixas de fraqueza muscular dos membros inferiores, com dez anos de evolução. Apresenta tetraparésia proximal G4, arreflexia miotática dos membros inferiores e hiperlordose lombar. O estudo oftalmológico e cardiopneumológico é normal. Os valores de CK eram de 3000 UI/L. A biópsia muscular revelou um músculo miopático com défice de disferlina. O estudo molecular revelou uma mutação homocigótica c.757C>T (p.Arg253Trp) no gene da disferlina.

**Conclusão:** A presença de doença muscular hereditária em duas pessoas da mesma família, em gerações sucessivas, deve fazer supor um modo de transmissão autossómico dominante. Esta rara associação de LGMD recessivas diferentes pode ser explicada pela elevada taxa de consanguinidade em algumas regiões de Portugal. O estudo imunohistoquímico do músculo foi essencial para o diagnóstico.

### P061. Biparésia facial isolada como variante de Síndrome Guillain-Barré

Carolina Pires<sup>1</sup>, Bruno Miranda<sup>1</sup>, Ana Geraldo<sup>2</sup>, Ruth Galdes<sup>1</sup>, Miguel Coelho<sup>1</sup>, Luísa Albuquerque<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Imagiologia Neurológica, Centro Hospitalar de Lisboa Norte, EPE, Lisboa. mcarolinapires@gmail.com

**Introdução:** A biparésia facial simultânea é rara e ao contrário da apresentação unilateral é menos frequentemente idiopática. As suas causas incluem as infecciosas (doença de Lyme, infecção VIH, rombencefalite), traumáticas, metabólicas, neoplásicas, a sarcoidose e o Síndrome Guillain-Barré (SGB). Apresentamos um caso de uma variante de SGB com biparésia facial isolada.

**Caso Clínico:** Homem, 67 anos, antecedentes de HTA e dislipidémia, que recorre ao SU por dor retroauricular bilateral com irradiação mandibular com quatro dias de evolução e instalação progressiva de alteração da articulação verbal e da mímica facial. Observou-se biparésia facial de predomínio esquerdo, discreta biparésia do véu do palato e ROTs aquilianos diminuídos. Analiticamente sem alterações nomeadamente serologia infecciosa (Borrelia, Brucella, sífilis), VIH, vírus neurotrópicos e ECA. LCR com 0,4 cél/mm<sup>3</sup>, proteinorráquia 29,9 mg/dl e glicorráquia 70 mg/dl. TC-CE e RMN-CE sem alterações. O estudo electrofisiológico mostrou aspectos desmielinizantes do nervo facial demonstrados pelo "Blink Reflex" bem como discreto atraso das ondas F e velocidades de condução dos nervos ciáticos poplíteos externos e tibiais posteriores, sugestivos de doença desmielinizante aguda. Pela ausência de sinais de gravidade, nomeadamente envolvimento respiratório, optou-se por não iniciar terapêutica com imunoglobulinas. Houve melhoria espontânea progressiva ao longo do internamento.

**Conclusões:** A variante de SGB diplegia facial e parestesias caracteriza-se por biparésia facial aguda e parestesias distais dos membros, com outro envolvimento neurológico mínimo ou ausente. No caso apresentado não foram referidas parestesias, contudo pode ser enquadrado na mesma variante. O EMG foi de acordo com doença desmielinizante aguda que, embora sem dissociação albumino-citológica associada ou diminuição generalizada dos ROTs, permitiu o diagnóstico de SGB. Esta forma de apresentação rara obriga a um elevado índice de suspeição, e alarga o espectro de manifestações do SGB.

### P062. Síndrome de POEMS - Um Caso Clínico

Francisca Sá<sup>1</sup>, Anabela Matos<sup>2</sup>, Nuno Silva<sup>3</sup>, Luís Negrão<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia; 2-Consulta Externa de Doenças Neuromusculares - Serviço de Neurologia; 3-Serviço de Medicina Interna, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra. Francisca Sá: franciscavieiras@gmail.com

**Introdução:** O Síndrome de POEMS é uma doença para-neoplásica rara associada a discrasia de plasmócitos. Classicamente caracteriza-se pela combinação de polineuropatia (P), organomegalia (O), endocrinopatia (E), presença de componente monoclonal (M) e alterações cutâneas (S). Podem observar-se edemas periféricos e ascite, edema da papila, trombocitose e fadiga. A maioria dos doentes apresenta lesões osteoscleróticas associadas. O reconhecimento precoce desta patologia é importante para reduzir a morbidade, contudo não existe ainda um tratamento padrão estabelecido.

**Caso Clínico:** Homem de 41 anos com queixas de parestesias dos pés e das mãos com progressão proximal com alguns meses de evolução, associando poliartralgias com características inflamatórias desde há dois anos. Referia ainda sudorese nocturna e fadiga vespertina. O exame objectivo revelava: hepatoesplenomegalia, adenopatias axilares e inguinais palpáveis, hiperpigmentação cutânea e ginecomastia. O exame neurológico evidenciava fraqueza muscular distal de gravidade ligeira nos membros inferiores e superiores, hiporreflexia miotática generalizada, hipostesia em meia e em luva a todos os modos de sensibilidade. A Imuno-electroforese das proteínas mostrou uma gamapatia monoclonal IgA lambda e o estudo do LCR hiperproteinorraquia. A Electromiografia revelou polineuropatia sensitivo-motora desmielinizante adquirida. Realizou Tomografia por Emissão de Positrões sem individualização de alterações hipermetabólicas, nomeadamente do esqueleto. Medulograma com 3% de plasmócitos. Fez tratamento inicial com Imunoglobulina humana endovenosa na dose de 0.4gr/Kg/dia durante 3 dias, com melhoria significativa das queixas sustentadas e que se mantém com a administração mensal da terapêutica imunomoduladora.

**Discussão/Conclusão:** O doente apresenta todas as manifestações clássicas do Síndrome, o que é raro e também uma boa resposta sintomática à terapêutica imunomoduladora instituída. Chama-se a atenção para a necessidade de fazer o diagnóstico diferencial com a Polineuropatia Inflamatória Crónica Desmielinizante, tornando-se importante o seguimento e o reconhecimento precoce dos outros sintomas. Este Síndrome deve ser sempre considerado no diagnóstico diferencial de polineuropatias adquiridas com manifestações sistémicas.

### P063. The first Portuguese patient with distal myopathy caused by a homozygous mutation in the titin gene

Luis Negrão<sup>1</sup>, Anabela Matos<sup>1</sup>, Olinda Rebelo<sup>1</sup>, Argemiro Geraldo<sup>1</sup>, Cristina Marques<sup>2</sup>

1-Neuromuscular Outpatient Clinic, University Hospital of Coimbra, Coimbra; 2-Imagiology Department, University Hospital of Coimbra, Coimbra.

luisngraoster@gmail.com, anabelapmatos@mail.pt, apgeraldo63@gmail.com, olinda@huc.min-saude.pt, cristinamarques@huc.min-saude.pt

**Introduction:** Mutations in the titin gene (TTN gene) were first identified in Finland and they are associated with two clinical presentations. The classical phenotype, Tibial muscular dystrophy (TMD), is characterized by adult onset of weakness in ankle dorsiflexion and it is transmitted in a dominant form. A second and rarer phenotype, transmitted in a recessive form, is characterized by weakness in a limb-girdle distribution beginning in the first to third decade of life and it is restricted to Finland.

Here we report the first Portuguese patient with clinical signs of TMD caused by a homozygous mutation in the TTN gene.

**Case Report:** The patient is a 25 year old Caucasian female, the only child of a first degree consanguineous couple. At the age of 22, she started to complain of weakness in the lower limbs. On examination, the patient had atrophy of the tibialis anterior muscles and bilateral weakness of the tibialis anterior (1/5 MRC) and peronei muscles (4/5 MRC). She walked with a steppage gait. The Achilles tendon reflexes were abolished and the Achilles tendons were slightly shortened. The Gowers' manoeuvre was negative. The CK values were elevated (639 U/L; normal < 180 U/L). Bilaterally EMG of the tibialis anterior and peroneus longus muscles showed myopathic changes. Muscle MRI of the legs revealed a marked and symmetrical atrophy and fat infiltration of the legs' anterolateral compartment muscles and of the soleus muscles. Histological examination of the left deltoid muscle showed signs of myopathic lesion. Molecular study identified the homozygous mutation c.100185delA (p.Lys33395AsnfsXp9) in exon 363 of the TTN gene.

**Conclusion:** This is the first Portuguese patient with muscle disease caused by a TTN gene mutation. It is also the first time a homozygous TTN gene mutation is identified outside Finland and is not associated with the limb-girdle phenotype.

### P064. Crise focal motora como modo de apresentação de uma estenose carotídea sintomática

Miguel Milheiro, Ivânia Alves, Vítor Tedim Cruz, José Leal Loureiro

Serviço de Neurologia, Hospital São Sebastião, Santa Maria da Feira.

miguemilheiro1978@gmail.com

**Introdução:** As crises epilépticas, como primeira manifestação de um AVC isquémico, são raras. Significam sempre disfunção cortical, podem ser focais ou generalizadas e são mais frequentes em hemorragias cerebrais e enfartes extensos. Na fase aguda do AVC isquémico (primeira semana), a prevalência de crises ronda os 5% e normalmente ocorrem nas primeiras 24h após o enfarte. A sua fisiopatologia está predominantemente relacionada com a anóxia cerebral, o que as distingue das crises convulsivas mais tardias, no contexto de epilepsia vascular.

**Caso Clínico:** Mulher de 61 anos, com antecedentes de diabetes, autónoma, que teve instalação súbita (pelas 13h) de crise epiléptica focal motora do hemisfério direito, com generalização secundária, de duração inferior a 30 segundos, tendo-se seguido no período pós crítico imediato hemiparésia grave (NIHSS=10). Recuperou gradualmente e pelas 24h apresentava apenas discreta parésia braquial distal (NIHSS=1). A TAC inicial (17h) e o estudo analítico foram normais. Durante a observação no Serviço de Emergência, ao longo da noite, instalou-se hemiplegia direita e sinal de Babinski ipsilateral persistentes, não tendo ocorrido novas crises epilépticas. Uma nova TAC revelou enfarte agudo em localização frontoparietal, cortico-subcortical esquerda, sendo a angioTAC venosa normal. O Doppler dos vasos do pescoço revelou estenose suboclusiva da artéria carótida interna esquerda. O restante estudo vascular não revelou outras alterações.

**Discussão:** Este caso ilustra a dificuldade actual de abordar um défice motor agudo instalado após uma crise epiléptica. É sempre necessário considerar o AVC isquémico no diagnóstico diferencial, sobretudo em doentes com crises epilépticas

focais inaugurais sem causa evidente na avaliação inicial e com factores de risco vascular. Deve ser proporcionada vigilância apertada desde a admissão e ponderado o tratamento trombolítico sempre que se verificarem défices importantes. Os Doppler dos vasos do pescoço e transcraniano são úteis quando realizados precocemente.

### P065. Mecanismo hemodinâmico como causa de AVC em doente com dissecção carotídea bilateral

Vanessa Silva<sup>1</sup>, Sara Machado<sup>2</sup>, Nuno Inácio<sup>2</sup>, Luísa Biscoito<sup>3</sup>, Amélia N. Pinto<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, EPE, Lisboa; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE, Amadora; 3-Serviço de Imagiologia, Centro Hospital de Lisboa Norte, Hospital de Santa Maria, EPE, Lisboa.  
vanessabrito.silva@hotmail.com

**Introdução:** A dissecção carotídea bilateral é rara e na maioria dos casos é identificada uma causa subjacente. Segundo a evidência existente, o mecanismo embólico arterio-arterial é aceite como o principal contribuinte para o desenvolvimento de lesão isquémica, sendo controversa a contribuição de processos hemodinâmicos.

**Caso Clínico:** Mulher de 43 anos com antecedentes pessoais de asma, enxaqueca sem aura e contraceção hormonal. Internada por quadro clínico com 4 dias de evolução caracterizado por acufeno não pulsátil à esquerda e cefaleia hemicraniana homolateral, pulsátil, de moderada intensidade. Dois dias depois, refere episódio auto-limitado de diminuição súbita da acuidade visual bilateral. No mesmo dia foi observada alteração do comportamento e episódio de vômitos. Negou traumatismo ou infecção prévia. No exame neurológico apresentava-se sonolenta, com lentificação psicomotora, discurso com débito baixo, hipofónico, sem alterações da linguagem; defeito moderado da memória de trabalho e severo das memórias imediata e visual, discalculia e apraxia ideomotora; síndrome de Horner incompleto à direita, apagamento do SNG esquerdo; sinais piramidais bilaterais, sem outras alterações. A TC e RM-CE com estudo angiográfico revelaram lesões isquémicas bilaterais em área de barragem, secundárias a dissecção carotídea bilateral (oclusiva à direita e com fluxo residual à esquerda). A investigação etiológica excluiu vasculopatias primárias. Iniciou anticoagulação, com alguma melhoria do quadro neuropsicológico.

**Conclusões:** Este caso é singular dada a bilateralidade da dissecção sem um mecanismo etiológico subjacente identificado e pela atipia da apresentação clínica em que predomina um quadro encefalopático. Por outro lado, a evidência imagiológica de lesões em território de barragem demonstra de forma inequívoca a possível contribuição de um mecanismo hemodinâmico para a lesão isquémica nestes casos. Fica assim ampliado o espectro clínico e de mecanismos fisiopatológicos dos AVC nas dissecções carotídeas, que devem ser considerados e reconhecidos.

### P066. Três casos de dissecção carotídea associados a parésia isolada do nervo hipoglosso ipsilateral

Joana Domingos<sup>1</sup>, Joana Damásio<sup>1</sup>, Nuno Vila-Chã<sup>1</sup>, José Pedro Pereira<sup>2</sup>, Marina Magalhães<sup>1</sup>, António Bastos Lima<sup>1</sup>, Assunção Tuna<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Neuroradiologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto, Porto.

joanadomingos@hotmail.com, joanadamasio80@gmail.com, nunovilacha@hotmail.com, jprochapereira@gmail.com, marinamagalhaes@netcabo.pt, antoniobastoslima@gmail.com, asttuna@mail.telepac.pt

**Introdução:** As manifestações clínicas mais frequentes da dissecção espontânea da artéria carótida interna (ACI) na porção extracraniana são a cefaleia hemicraniana ipsilateral, parésia oculossimpática e défices focais contralaterais. Em cerca de 12% dos doentes, a dissecção da ACI pode levar ao atingimento de nervos cranianos. Descrevemos 3 casos de dissecção espontânea da ACI associados a parésia isolada do hipoglosso.

**Casos Clínicos 1:** Homem, 54 anos, ex-fumador, apresentou cervicálgia direita intensa súbita e posteriormente dificuldade na mobilização da língua. Ao exame apresentava parésia isolada do nervo hipoglosso direito e tensão arterial elevada. A angioTC revelou alterações sugestivas de dissecção da ACI direita no segmento cervical alto, associado a formação aneurismática (provável falso aneurisma) a jusante. Iniciou hipocoagulação com melhoria sintomática.

**2:** Mulher, 43 anos, hipertensa, aparecimento súbito de dificuldades na mastigação e deglutição. Ao exame apresentava parésia isolada do nervo hipoglosso direito, sopro sistólico carotídeo e flanco direitos. A angioRM revelou alterações sugestivas de dissecção da ACI direita, confirmadas na angiografia cerebral clássica, que revelou ainda irregularidades das artérias carótidas comuns, vertebrais, aneurisma do segmento intracavernoso da ACI e da artéria renal direita. Foi antiagregada, com melhoria sintomática.

**3:** Mulher, 47 anos, história de cefaleia intensa com 8 dias de evolução, occipital direita com irradiação frontal, a que se associou desvio da língua para a direita, na protusão. Ao exame apresentava parésia isolada do nervo hipoglosso direito. A angioRM mostrou aspectos característicos de dissecção da ACI. Iniciou hipocoagulação com melhoria sintomática.

**Discussão:** A apresentação desta pequena série justifica-se pela relativa raridade da parésia do hipoglosso como forma de apresentação clínica da dissecção da ACI. A parésia do hipoglosso, neste contexto, pode ser explicada por compressão mecânica do hipoglosso no seu trajecto extracraniano pela expansão ou formação aneurismática da ACI.

### P067. Caso Clínico: Dissecção espontânea da artéria vertebral

Luís Isidoro<sup>1,2</sup>, Rute Teotónio<sup>1</sup>, Paula Pires<sup>1,3</sup>, Vieira Barbosa<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra; 2-Serviço de Neurologia do Hospital de São Teotónio, Viseu; 3-Serviço de Neurologia do Hospital de Santo Espírito, Angra do Heroísmo.  
luis\_isidoro@yahoo.com

**Introdução:** A dissecção da artéria vertebral é uma causa rara de AVC, estimando-se a sua incidência em 1-1,5/100000/ano. Constitui no entanto, uma importante causa de AVC no jovem.

**Caso Clínico:** Doente do sexo masculino, 30 anos de idade, natural da Índia, a residir em Portugal. Antecedentes pessoais irrelevantes. História familiar de hipertensão arterial.

Recorre ao hospital por cefaleia hemicraniana direita, súbita e pulsátil, acompanhada de disfagia (sólidos e líquidos). Sem história de traumatismo, esforço físico, manipulação cervical, infecção ou cefaleia prévia. Ao exame objectivo inicial: ptose palpebral direita, sem alterações pupilares, parésia facial direita, força muscular dos membros conservada, reflexos cutâneo-plantares em flexão, exame das sensibilidade

des e coordenação normais, últimos pares cranianos sem alterações no exame objectivo. TC-CE normal. Na manhã seguinte referia alterações sensitivas do hemicorpo esquerdo. Ao exame neurológico, de novo: assimetria pupilar por miose à direita, gag reflex diminuído com desvio da úvula para a esquerda e hemipostesia álgica esquerda com atingimento da face ipsilateral.

**Da investigação complementar realizada:** Eco-doppler carotídeo-vertebral sem alterações hemodinâmicas.

A angio-RMN cervical com evidência de dissecação da artéria vertebral direita- segmento intradural e lesões localizadas à região postero-lateral direita do bulbo.

Nos dias seguintes, e sob fisioterapia, ocorreu melhoria progressiva das queixas e déficits neurológicos. Foi instituída terapêutica anticoagulante, que mantém. Ao fim de 5 meses não apresenta qualquer déficite funcional.

**Conclusões:** Pretende-se ilustrar um caso de uma patologia rara mas importante no jovem, salientando-se também a relevância da suspeita clínica assim como a multilocalização das lesões no território da artéria vertebral dissecada.

## P068. Alterações carotídeas extracranianas na Drepanocitose

Ana Paula Sousa<sup>1</sup>, Rita Silva<sup>3</sup>, Teresa Almeida<sup>4</sup>, Orquídea Freitas<sup>4</sup>, Lígia Braga<sup>4</sup>, Susana Ferreira<sup>2</sup>, Fortunata Quintino<sup>2</sup>, Gil Nunes<sup>2</sup>, Manuel Manita<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia; 2-Unidade Neurosonologia, Hospital São José, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa; 3-Serviço de Neuropediatria; 4-Serviço de Hematologia, Hospital D. Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa. anapaulasous@gmail.com

**Introdução:** A Drepanocitose é uma das causas mais frequentes de AVC em idade pediátrica, estando geralmente associado a vasculopatia intracraniana com possível indicação para terapêutica transfusional crónica. Do ponto de vista extracraniano está descrita a existência de tortuosidades carotídeas com repercussão hemodinâmica, embora o seu significado não esteja ainda estabelecido.

**Objectivos:** Descrever as alterações encontradas nas artérias carótidas internas, por eco-Doppler carotídeo, de doentes com Drepanocitose seguidos em consulta de Neuropediatria e Hematologia, relacionando os seus resultados com a clínica, RM-CE e eco-Doppler transcraniano.

**Metodologia:** Análise retrospectiva dos eco-Doppler carotídeos realizados entre 2008 e 2010, avaliando a presença de tortuosidade, a velocidade sistólica e o índice de resistência das artérias carótidas internas. Revisão dos processos clínicos, da informação da RM-CE e do eco-Doppler transcraniano.

**Resultados:** 18 doentes com Drepanocitose realizaram eco-Doppler carotídeo. 3 (17%) eram normais, 3 (17%) apresentavam tortuosidades com velocidades normais, 4 (22%) apresentavam tortuosidades com aumento ligeiro a moderado (120-200cm/s) das velocidades e 8 (44%) apresentavam tortuosidades com aumento grave (200-500cm/s). 12 doentes (66%) realizaram RM-CE, 6 (50%) apresentavam lesões isquémicas vasculares no parênquima. Destes 6, 1 (17%) tinha eco-Doppler carotídeo normal, 1 (17%) apresentava artérias com tortuosidade e velocidade normal e 4 (66%) apresentavam tortuosidades e velocidade aumentada. 2 destes 4 últimos doentes tinham tido clínica de AVC isquémico. Dos 6 doentes com alterações na RM-CE, 2 tinham estenoses intracranianas (2 doentes com AVC), 2 eram normais e 2 inconclusivos.

**Conclusões:** Deste grupo de crianças com Drepanocitose, 83% apresentavam tortuosidades carotídeas extracranianas

sendo 44% com velocidades francamente aumentadas. Os dois doentes que tiveram AVC para além de estenoses intracranianas, apresentavam também um aumento significativo da velocidade na carótida extracraniana (>400cm/s), resultado este de significado patológico indeterminado. Serão necessários mais estudos para avaliar a importância destes achados na evolução e prognóstico dos doentes com Drepanocitose.

## P069. Trombose séptica do seio cavernoso secundária a sinusite

Alexandre Costa, Andreia Veiga, João Paulo Gabriel, Mário Rui Silva

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás os Montes e Alto Douro, Vila Real. andrea.a.veiga@gmail.com

**Introdução:** A trombose séptica do seio cavernoso, é uma doença rara e potencialmente fatal. Relatamos dois casos exemplificativos desta entidade nosológica.

**Casos Clínicos:** O primeiro refere-se a um homem de 67 anos, com uma clínica de instalação rapidamente progressiva caracterizada por cefaleia, proptose ocular e diminuição da acuidade visual à direita. Era um indivíduo hipertenso e diabético, medicado. Objectivou-se oftalmoplegia à direita com exoftalmia e hipostesia do território VI, homolateralmente, bem como rinorreia serosa, sem outras anormalidades. O segundo caso diz respeito a um doente de 79 anos de nacionalidade espanhola de férias em Portugal, hipertenso, admitido por diminuição da acuidade visual, oftalmoplegia dolorosa com ptose e proptose à esquerda, desde a véspera. Em ambos se identificou, por RMN encefálica com estudo angiográfico e TAC maxilo-facial, trombose do seio cavernoso, à direita, no primeiro caso, associado a sinusite etmoidária homolateral, e, trombose do seio cavernoso à esquerda, no segundo, em associação a sinusite maxilar contralateral. Não se identificaram anormalidades no estudo citoquímico e microbiológico de LCR, nem agente microbiano causal de sinusite em nenhum. Ambos responderam favoravelmente à instituição de hipocoagulação oral e antibioticoterapia (amoxicilina com clavulanato no primeiro caso e cefalosporina de 3ª geração associada a metronidazol no segundo), sem necessidade de intervenção cirúrgica. O primeiro doente recuperou de forma quase integral, mantendo aos 3 meses, apenas diminuição, não incapacitante, da acuidade visual. No segundo caso assistiu-se a melhoria da exoftalmia e da oftalmoplegia até ao 10º dia de internamento, data a que foi transferido para o seu país natal (não se dispõe, por tal, informação sobre a evolução subsequente).

**Conclusão:** Ao relatar estes casos pretende-se alertar para a necessidade de reconhecer atempadamente esta entidade neurológica, como forma de minimizar a elevada morbimortalidade a que se associa.

## P070. Tromboses venosas cerebrais - uma série retrospectiva

Pedro Guimarães<sup>1</sup>, Andreia Veiga<sup>1</sup>, João Paulo Gabriel<sup>1</sup>, Fernando Afonso<sup>2</sup>, Mário Rui Silva<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia; 2-Unidade de AVC, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Hospital S. Pedro, Vila Real. alexandrejcosta@gmail.com

**Introdução e Objectivos:** A trombose venosa cerebral (CVT) é uma forma de doença cerebrovascular incomum, com uma diversidade de manifestações clínicas e etiologias

subjacentes e, geralmente, prognóstico favorável. Relata-se uma série retrospectiva de casos ocorridos no nosso hospital.

**Materiais e Métodos:** Avaliação retrospectiva de uma série de base hospitalar de doentes com CVT no período de 1995 a 2010.

**Resultados:** Identificaram-se 40 doentes, 25 do género feminino (60%), idade mediana ao diagnóstico de 54 anos (24 - 88). A maioria dos casos corresponde a trombozes de mais do que um dos seios venosos durais (n=31), os mais frequentemente atingidos foram o transversal (65%) e longitudinal superior (30%). Registaram-se 5 casos com envolvimento do sistema venoso profundo e 2 trombozes dos seios cavernosos, ambas piogénicas. O mecanismo lesional mais frequente foi o enfarte venoso (n=16), seguido da hipertensão intracraniana isolada (n=11). Sete casos apresentaram-se sob a forma de hemorragia cerebral. As manifestações clínicas mais comuns foram a cefaleia (43%) e as crises epiléticas (33%). Cinco casos cursaram com encefalopatia e, ou, depressão da vigília, 12 com sinais neurológicos focais e ambas as trombozes dos seios cavernosos resultaram em exoftalmia com ambliopia e oftalmoparésia unilateral. A 70% dos doentes foi instituída hipocoagulação oral e aos demais antiagregação plaquetária. A maioria evoluiu favoravelmente (mRS $\leq$ 1 em 71% e 1 óbito aos 3 meses; 5 perdas para follow-up). As principais sequelas foram cognitivas e motoras (n=5), epilepsia (n=5) e cefaleia (n=3). As associações etiológicas mais relevantes foram com os contraceptivos orais, trombofilias e estados protrombóticos relacionados a circunstâncias ginecológicas, oncológicas e sépsis.

**Discussão e Conclusões:** O reconhecimento precoce da CVT e sua abordagem terapêutica apropriada, probabiliza uma redução da sua morbimortalidade. Na sua globalidade, os resultados desta série não diferem daqueles relatados na literatura, exceptuando a particularidade do predomínio do atingimento do seio transversal.

## P071. Pontine warning syndrome com mioclonias

Gonçalo Matias<sup>1</sup>, Claas Kruse<sup>2</sup>, Paulo Alegria<sup>1,3</sup>, Miguel Viana-Baptista<sup>1,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa; 2-Faculdade de Medicina, Universidade de Hamburgo, Hamburgo; 3-Departamento de Neurologia, Faculdade de Ciências Médicas da Universidade de Lisboa, Lisboa.  
gsmatias@gmail.com, serranoalegria@hotmail.com, mbatista.neuro@fcm.unl.pt

**Introdução:** O pontine warning syndrome (PWS), considerado um subtipo de AIT em crescendo, caracteriza-se por episódios recorrentes e estereotipados de disfunção motora ou sensitiva, disartria ou oftalmoplegia. O seu curso flutuante resulta frequentemente em défice permanente, associando-se a lesão protuberancial.

**Caso Clínico:** Homem, 66 anos, leucodérmico, com história de HTA, dislipidemia e doença arterial periférica, admitido por instalação súbita de vertigem e desequilíbrio na marcha durando 15 minutos. Algumas horas mais tarde, ao despertar durante a madrugada, notou hemiparésia direita e disartria, com melhoria nos minutos seguintes, seguindo-se agravamento dos mesmos défices, e instalação de mioclonias no membro inferior direito.

À observação, apresentava-se hipertenso, disártrico, incapaz para a marcha sem apoio de outrem, com hemiparésia de

predomínio braquial, hiperreflexia osteo-tendinosa, RCP extensor e ataxia apendicular do membro inferior à direita, miose e ptose palpebral ligeiras esquerdas, nistagmo horizontal inextinguível na dextroversão e mioclonias na coxa direita.

A RM CE mostrou um enfarte protuberancial paramediano esquerdo agudo.

Iniciou clopidogrel 75 mg/dia, sinvastatina 20 mg/dia e valproato de sódio 1500 mg/dia. Por persistência das mioclonias, foi introduzido clonazepam 1 mg/dia, obtendo-se o controlo das mesmas.

A restante investigação não mostrou alterações relevantes.

Teve alta, clinicamente melhorado, sem mioclonias, após ter descontinuado anti-epiléticos, sob anti-agregação.

**Conclusões:** No PWS, a oclusão de um ramo da basilar na sua origem, habitualmente por aterosclerose, resulta num enfarte protuberancial paramediano, com extensão à superfície basal.

A ocorrência de mioclonias no PWS, não tendo sido descrita previamente, poderá dever-se à extensão da lesão a outras estruturas do tronco cerebral. Têm sido descritos movimentos involuntários em doentes com AVC nesta localização, não se conhecendo o seu mecanismo exacto. No nosso doente, as mioclonias tiveram um curso benigno, com resposta a baixas doses de clonazepam, sugerindo uma disfunção transitória dos circuitos neuronais.

## P072. Aneurisma extracraniano assintomático da carótida interna. O que fazer?

Inês Menezes Cordeiro<sup>1</sup>, Francisca Sá<sup>1</sup>, Carlos Basílio<sup>1</sup>  
Serviço de Neurologia, Hospital de Faro, EPE, Faro.  
ines.mcordeiro@gmail.com

**Introdução:** Os aneurismas extracranianos da artéria carótida interna (ACI) são uma entidade rara, compreendendo cerca de 0,1 a 2% de todos os procedimentos carotídeos realizados em centros de referência. Quando comparados com a totalidade de aneurismas arteriais periféricos, a incidência de aneurismas da artéria carótida ronda os 0,4 a 4%.

Apesar de raros, estes aneurismas tem consequências debilitantes.

A sua apresentação pode variar desde assintomática a déficits neurológicos permanentes, como consequência de microêmbolos provenientes do saco aneurismal.

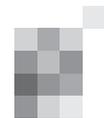
Partindo de dois casos clínicos assintomáticos pretende-se realçar a importância do diagnóstico célere e referência desta patologia, antes da ocorrência de complicações significativas.

**Casos Clínicos:** Doente de 46 anos, sexo masculino, com antecedentes de HTA e dislipidemia, desportista. Realizou eco-doppler carotídeo com detecção de aneurisma da ACI extracraniana na sequência de estudo de doença aterosclerótica.

Doente de 58 anos, sexo feminino, obesa, referenciada através da consulta de Otorrinolaringologia após detecção de massa pulsátil cervical. O eco-doppler carotídeo revelou tratar-se de um ACI extracraniana.

**Conclusão:** Apesar da controvérsia gerada em torno do tratamento interventivo dos aneurismas carotídeos assintomáticos, dados da literatura realçam cada vez mais a importância da correcção desta patologia assim que detectada.

Esta atitude interventiva fundamenta-se na história natural dos aneurismas carotídeos, que está associada a progressão espontânea, com risco elevado de eventos neurológicos



tromboembólicos, compressão de nervos cranianos e, raramente, ruptura com hemorragia maciça.

Concluimos assim que o tratamento interventivo dos aneurismas da ACI pode ser visto como abordagem de primeira linha mesmo em casos assintomáticos, assegurando a oportunidade de reparação com sucesso antes de surgirem complicações significativas, devendo estes casos ser avaliados por uma equipa multidisciplinar.

### P073. Síndrome de Sneddon como causa rara de AVC

Ana Cláudia Ribeiro, Andreia Godinho, Mariana Leitão Marques, Ana Morgadinho, José Grilo Gonçalves

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Coimbra, Coimbra. anaribeiro@sapo.pt

**Introdução:** A Síndrome de Sneddon (SS) é caracterizada pela associação de doença cerebrovascular isquémica a lesões cutâneas de livedo reticularis. A presença de outras manifestações tais como cardiopatia, nefropatia ou trombocitopenia, entre outras, sugere tratar-se de uma doença multissistémica. A sua estreita relação com a síndrome antifosfolipídica (SAF) e com o lúpus eritematoso sistémico encontra-se hoje bem estabelecida sem contudo, permitir responder à grande questão acerca de qual o papel da SAF na patofisiologia da SS dado que cerca de metade dos doentes são negativos.

**Caso Clínico:** Homem de 40 anos de idade, com antecedentes de enxaqueca esporádica e fumador (1 maço por dia) recorre ao SU por lateralização motora esquerda de instalação súbita nessa madrugada. Ao exame neurológico demonstrava hemiparésia esquerda de predomínio braquial distal com hiperreflexia esquerda e CP esquerdo em extensão. Apresentava lesões de livedo reticularis dispersas pelo tronco. Realizou Tc-ce e RM ce que revelaram lesão hipodensa na região fronto-lateral direita de natureza vascular recente bem como a existência de lesões de natureza vascular sequelares na substância branca subcortical de ambos os hemisférios cerebrais. No estudo sérico realizado salienta-se trombocitopenia com 52000 plaquetas, VS de 34mm/1<sup>a</sup>h, anticoagulante lúpico positivo forte e estudo para SAF positivo. Iniciou anticoagulação com enoxaparina e posteriormente com varfarina com valores de INR alvo superiores ou iguais a 3 tendo recuperado na totalidade dos défices. No decurso do seu seguimento e com um valor de INR de 3.4 teve como intercorrência um enfarte agudo do miocárdio.

**Conclusão:** A SS é uma entidade rara, responsável por AVC em idade jovem e que exige um elevado grau de suspeição uma vez que as suas manifestações cutâneas características podem facilmente passar despercebidas. A principal implicação da identificação desta síndrome prende-se com o potencial terapêutico da anticoagulação em doentes com SAF positivo que exige a manutenção do INR em valor superior ou igual a 3.

### P074. AVC e endocardite marantica: primeira manifestação de adenocarcinoma gástrico

Célia Maia Cruz, Irene Mendes

Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada. celiamaiacruz@gmail.com, irenemendes1@gmail.com

**Introdução:** No contexto de neoplasia maligna a ocorrência de doença cerebrovascular é relativamente frequente. De

acordo com a literatura, a sua ocorrência prévia ao diagnóstico da neoplasia é uma raridade.

A endocardite marantica é caracterizada pela presença de vegetações estéreis nas válvulas cardíacas, formadas por plaquetas e fibrina. Surge frequentemente associada a neoplasias, sobretudo adenocarcinomas produtores de mucina, estimando-se que ocorra embolização em cerca de 40% dos doentes e que um terço dos casos de endocardite marantica se complice de acidente vascular cerebral.

**Caso Clínico:** Doente do sexo feminino de 53 anos de idade, com antecedentes conhecidos de hipertensão arterial medicada e controlada, anemia ferropénica e síndrome depressivo. Terá iniciado de forma súbita quadro de confusão mental com discurso repetitivo e defeito na memória anterógrada, associada inatenção selectiva do hemicorpo esquerdo e hemiparésia esquerda, com desvio conjugado da cabeça e do olhar para a direita e apraxia do vestir. Durante o internamento o estudo revelou enfarte isquémico recente parietotemporo-insular direito e múltiplas lesões isquémicas sequelares. O ecocardiograma transesofágico mostrou imagem compatível com vegetação marantica na válvula mitral, sendo as hemoculturas negativas. Foi ainda feito o diagnóstico de um provável lúpus eritematoso sistémico com síndrome do anticorpo anti-fosfolipídico, tendo iniciado anticoagulação. Cerca de 1 mês depois iniciou queixas de disfagia para sólidos, anorexia e emagrecimento. Realizou endoscopia digestiva alta com biopsia que revelou adenocarcinoma gástrico moderadamente diferenciado (T2N0M0), tendo sido realizada quimioterapia e posteriormente cirurgia.

Actualmente a doente apresenta epilepsia vascular com crises parciais complexas e agravamento do estado geral com alterações cognitivas e ataxia da marcha.

**Conclusão:** Este caso pretende alertar para a necessidade de ponderação de possível neoplasia maligna oculta em doentes com AVC de novo, sem factores de risco vasculares importantes, sobretudo no contexto de endocardite marantica.

Agradecimentos aos serviços de Gastrenterologia e Cardiologia do Hospital Garcia de Orta, que permitiram o diagnóstico.

### P075. Mal não convulsivo em doente com Esclerose Múltipla aos 58 anos

Célia Maia Cruz, Nadine Ferreira, Ana Paula Breia, João Proença  
Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada. celiamaiacruz@gmail.com, joaogamaproenca@oniduo.pt

**Introdução:** A prevalência de epilepsia na esclerose múltipla aproxima-se dos 3,2%, cerca de 3 vezes superior à da população geral. As crises epilépticas podem acompanhar exacerbações da doença inflamatória e até ser o único sintoma do surto, havendo casos descritos em que constituíram a forma de apresentação da doença. As crises focais são as mais frequentes, sendo raras as descrições de estado mal epiléptico, nomeadamente não convulsivo.

**Caso Clínico:** Mulher de 58 anos, sem antecedentes relevantes, com história de paraparésia proximal progressiva com 4 anos de evolução. No exame neurológico apresentava paraparésia com sinais piramidais e nível sensitivo medular. A RM, que revelou várias lesões desmielinizantes encefálicas e medulares, os potenciais evocados somato-sensitivos alterados e a síntese intratecal de IgG confirmaram o diagnóstico de esclerose múltipla, tendo iniciado imunomodulador, com boa resposta. Quatro anos depois iniciou períodos de mutismo e

confusão mental que duravam aproximadamente 24h e surgiam a cada quinze dias, sem história de consumo de novos fármacos ou drogas. Na sequência de um destes episódios teve uma crise tónico-clónica generalizada breve. Realizou EEG ainda em estado confusional subtil, que revelou actividade paroxística focal contínua, tendo iniciado terapêutica anti-epiléptica. Não voltou a apresentar crises clínicas embora mantenha surtos de actividade paroxística focal com ocasional generalização no EEG. Sem aumento da incapacidade após o episódio de estado de mal.

**Conclusão:** As áreas de inflamação, edema e/ou desmielinização no córtex cerebral e matéria branca sub-cortical são a provável base anatómica para as crises epilépticas. O facto destas placas serem muito comuns sugere a existência de outros factores a ter em conta, já que apenas uma minoria dos doentes com esclerose múltipla apresenta crises (1 a 2%). Pretende-se alertar para a possibilidade de crises epilépticas como sintoma colateral ou única manifestação de um surto de esclerose múltipla, nomeadamente crises não convulsivas.

## P076. Identificação de cheiros numa população de doentes com Esclerose Múltipla e associação com curso de doença

Ana Martins da Silva<sup>1,2,3,4</sup>, Ernestina Santos<sup>1,2,4</sup>, Inês Moreira<sup>2,4</sup>, Alexandra Gonçalves<sup>2,4</sup>, Cláudia Pinto<sup>2,4</sup>, Andreia Bettencourt<sup>5</sup>, Sara Cavaco<sup>2,4</sup>

1- Serviço de Neurologia; 2- Laboratório de Neurobiologia do Comportamento Humano; 3- Unidade de Imunologia Clínica, Centro Hospitalar do Porto, Hospital de Santo António, Porto; 4- Centro Multidisciplinar de Investigação Biomédica; 5- Laboratório de Imunogenética, Instituto Ciências Biomédicas (ICBAS), Porto.  
anadmsilva@yahoo.com

**Introdução:** As perturbações olfactivas são das primeiras e mais prevalentes manifestações de algumas doenças neurodegenerativas (ex: Alzheimer, Parkinson). Estudos recentes documentaram distúrbios olfactivos em 15-40% de doentes com Esclerose Múltipla (EM).

**Objectivo:** Explorar a capacidade de identificação de cheiros em doentes com EM.

**Metodologia:** O Brief Smell Identification Test (B-SIT), o Mini Mental State Examination (MMSE) e o Hospital Anxiety and Depression Scale foram administrados a 151 doentes com EM (critérios de McDonald, 2005) seguidos na Consulta de Neuroimunologia do HSA [106 mulheres; idade=41.81(11.32); escolaridade=10.95(4.71); 121 exacerbação-remissão (ER), 14 secundariamente progressiva (SP) e 16 primariamente progressiva (PP); duração de doença=11.5anos(8.41); EDSS=2.91(2.23); MMSE=28.5(2.03)] e a 164 sujeitos saudáveis com características demográficas comparáveis. Foram utilizados testes não paramétricos para as comparações entre grupos e foi realizada uma regressão linear múltipla para identificar as variáveis demográficas e clínicas associadas com o desempenho olfactivo nos doentes com EM.

**Resultados:** O distúrbio olfactivo (B-SIT<8) é mais frequente (p=0.019) nos doentes com EM (9.9%) do que nos sujeitos saudáveis (3%). A presença de distúrbio olfactivo no grupo com EM está associada a idades de início da doença e actuais mais avançadas, a maior duração de doença, a índices

de severidade e depressão mais elevados e MMSE mais baixo. O distúrbio olfactivo é mais frequente (p<0.001) no curso SP (71.4%) do que nos ER (2.5%) e PP (12.5%). Depois de controlar para as variáveis sexo, idade e MMSE, os doentes com SP pontuam em média -1.69 pontos no B-SIT em relação aos outros cursos de doença (p<0.001). Este modelo de regressão explica 42.4% da variância dos resultados em bruto no B-SIT dos doentes com EM.

**Conclusões:** Os resultados confirmam a existência de dificuldades olfactivas em doentes com EM e apontam para uma forte associação entre funcionamento olfactivo e curso de doença.

## P077. Nevrites Ópticas inflamatórias idiopáticas: um estudo retrospectivo de 41 doentes

Carlos Andrade<sup>1</sup>, Pedro Barros<sup>1</sup>, Maria José Sá<sup>1,2</sup>, Joana Guimarães<sup>1,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de São João, Porto; 2-Faculdade de Ciências da Saúde da Universidade Fernando Pessoa, Porto; 3-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto.  
carlos.hsjn@gmail.com

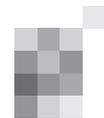
**Introdução:** As neuropatias ópticas são um grupo heterogéneo de entidades patológicas com etiologia e padrões clínicos diversos. A nevrite óptica (NO) de etiologia inflamatória é um subgrupo relacionado frequentemente à esclerose múltipla (EM). Estudos populacionais concluíram que as avaliações clínico-laboratorial e imagiológica iniciais em doentes com NO permitem estratificar o risco desta ocorrência e consequentemente adoptar diferentes estratégias terapêuticas.

**Objectivo:** (1) Avaliação das características iniciais dos doentes com NO inflamatória/idiopática; (2) Definir potenciais factores preditivos do risco de EM.

**Metodologia:** Efectuou-se um estudo retrospectivo de doentes admitidos no internamento do Serviço de Neurologia durante um período de 6 anos (2004-2009), com o diagnóstico de admissão de NO de provável etiologia inflamatória idiopática. Analisaram-se os dados demográficos, semiológicos, analíticos e imagiológicos dos doentes, e sua potencial correlação com o diagnóstico final de NO no contexto de EM.

**Resultados:** Dos doentes admitidos (n=53), 12 foram excluídos por apresentarem neuropatias ópticas doutras etiologias (6 isquémicas anteriores não-arteríticas, 1 tóxico-carencial; 1 a Mycoplasma pneumonia, 1 Neurobrucelose; 2 Neurorretinites de etiologia indeterminada, 1 NeuroBehçet). Dos 41 doentes estudados, com média etária de 31,3 anos (14-56), 73,2% eram do sexo feminino, 61% apresentavam dor ocular e 53,7% tinham alterações do fundo ocular (bilateral em 9,8%). A RM-CE realizada em 40 dos doentes, demonstrou ≥2 lesões desmielinizantes em 17 (42,5%), 94,1% dos quais têm o diagnóstico actual de EM. As bandas oligoclonais (BO) realizadas (n=39) foram positivas no LCR em 38,5% dos casos, dos quais 80% têm EM. No total, foram diagnosticados 16 novos casos de EM.

**Conclusão:** A análise realizada sugere que a população estudada difere da literatura pela sua menor frequência de dor ocular e de NO retrobulbares. Em consonância com aquela, a presença de ≥2 lesões desmielinizantes em RM-CE ou, em menor grau, a positividade de BO no LCR são factores preditivos para EM.



## P078. Espectro da neuromielite óptica associada a anticorpos anti-aquaporina4: revisão clínica e imagiológica - alerta para apresentações menos comuns

Ester Coutinho<sup>1</sup>, Ricardo Taipa<sup>1</sup>, Rui Felgueiras<sup>1</sup>, Pedro Pinto<sup>2</sup>, Ana Martins Silva<sup>1</sup>, Ernestina Santos<sup>1</sup>, Maria Isabel Leite<sup>3</sup>  
1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Santo António, Centro Hospitalar do Porto, Porto; 3-Neurology Department; John Radcliffe Hospital, Oxford UK.  
estercoutinho@gmail.com

**Introdução:** Neuromielite óptica (NMO) é uma doença autoimune/inflamatória/desmielinizante do SNC que é potencialmente muito grave e afecta predominantemente nervo óptico e medula espinal. A descoberta do autoanticorpo específico anti-aquaporina4 (Ac\_anti-AQP4) permitiu diagnosticar mais facilmente a doença, reconhecer o seu largo espectro e instituir imunossupressão mais precocemente.

**Objectivos:** Caracterizar a clínica e imagem dos doentes com doença mediada por Ac\_anti-AQP4 seguidos na consulta de Neuroimunologia do nosso hospital.

**Metodologia:** Revisão dos processos e RM daqueles doentes.

**Resultados:** Seis mulheres, caucasianas, com Ac-anti-AQP4, com início da clínica entre os 13 e 76 anos e média de duração da doença de 6,6 anos (intervalo:1-19). A primeira manifestação envolveu a medula espinal em quatro e o tronco cerebral em dois (vómitos incoercíveis/soluços/desequilíbrio numa e vómitos/ofthalmoparésia/déficite motor noutra). Todas apresentaram mielite em algum momento da doença (mielite transversa=2 e parcial=4) e nervo óptico em duas. Três tinham co-morbilidades autoimunes (miastenia gravis e tiroidite) e cinco tinham anticorpos anti-nucleares. Das quatro com manifestação inicial de mielite, duas apresentavam lesões longitudinais longas (>3 segmentos vertebrais), uma lesão medular curta e a outra não tinha lesões na RM medular próxima do surto inicial. As duas com surtos iniciais do tronco cerebral apresentavam lesões na ressonância correspondentes à clínica. O tratamento incluiu corticoterapia endovenosa oral, esta associada a imunossupressão crónica.

Uma doente faleceu por descompensação miasténica; duas estão de cadeira de rodas e as outras três têm sintomas mínimos. As doentes com incapacidade significativa tiveram um atraso de diagnóstico médio de 10 anos, em comparação com 2,7 anos nas outras.

**Comentários:** Realçamos a importância de ponderar este diagnóstico também nas situações particulares com: (1) início dos sintomas nos extremos etários; (2) comorbilidades autoimunes; (3) primeira manifestação no tronco cerebral; e mesmo em (4) mielites parciais/sem envolvimento do nervo óptico, e (5) com primeira ressonância normal.

## P079. Apresentação Pseudotumoral de Neuro-Beçhet

Ana Patrícia Antunes<sup>1</sup>, Diogo Cruz<sup>1</sup>, Sofia Reimão<sup>2</sup>, Carlos Miranda Rosa<sup>3</sup>, Ruth Gerales<sup>1</sup>  
1-Unidade AVC; 2-Serviço de Neurorradiologia; 3-Serviço de Reumatologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Hospital Santa Maria, Lisboa.  
anapantunes@gmail.com, ruth.gerales@netcabo.pt

**Introdução:** O envolvimento do Sistema Nervoso Central na doença de Behçet inclui manifestações parenquimatosas e não

parenquimatosas. As lesões típicas do Neuro-Beçhet parenquimatosas são múltiplas pequenas hiperintensidades em T2, predominantemente na junção mesencefalodiencefálica. A forma pseudotumoral tem sido raramente reportada.

**Caso Clínico:** Doente do sexo feminino, 31 anos, com manifestações sistémicas de doença de Behçet desde há um ano (ulceração oral e genital recorrente, panuveíte e teste patergia positivo), inicia cefaleia fronto-parietal direita e diminuição da força muscular do hemisfério esquerdo de agravamento progressivo. No exame neurológico apresentava hemiparésia esquerda com envolvimento facial homolateral e baixa acuidade visual do olho esquerdo (doença inflamatória oftalmológica activa e sequelar). A RM-CE mostrou volumosa lesão expansiva núcleo-talamocapsular com extensão à junção mesencefalo-diencefálica e corona radiata, exercendo discreto efeito de massa. O líquido apresentava características inflamatórias (48 células/mm<sup>3</sup>, predomínio de linfócitos com padrão policlonal e 79 mg/dL de proteínas, normoglicorraquia e sedimento hiper celular sem células atípicas) e as culturas foram negativas. Dada a hipótese diagnóstica de Neuro-Beçhet pseudo-tumoral iniciou-se terapêutica imunossupressora com corticóides e ciclofosfamida intravenosa. Verificou-se franca melhoria clínica e imagiológica.

**Conclusão:** A apresentação clínica e imagiológica do Neuro-Beçhet pode ser confundido com uma neoplasia cerebral, principalmente quando as manifestações neurológicas precedem outros sintomas sistémicos. Existem 12 casos descritos na literatura na qual foi necessária a realização de biópsia cerebral estereotáxica para excluir neoplasia. No nosso caso, o diagnóstico foi facilitado pela localização típica da lesão parenquimatosa e pelas manifestações sistémicas

## P080. O "milagre" da mulher que voltou a ver

Fradique Moreira, Inês Marques, Lúcia Sousa  
Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra.  
fradiquevam@hotmail.com

**Introdução:** A nevríte óptica simultânea bilateral no adulto é uma entidade relativamente rara e pressupõe a exclusão de múltiplas causas designadamente infecciosas e auto-imunes. Por outro lado, a extensão de recuperação é variável, dependente de vários mecanismos, entre eles a evidência recente para a existência de uma neuroplasticidade de áreas visuais complexas subjacente.

**Caso Clínico:** Doente do sexo feminino, actualmente com 37 anos, que em 2003 teve perda súbita da acuidade visual bilateral simultânea, mais acentuada à direita, dor retro-orbitária com os movimentos oculares e cefaleia tipo tensão, de predomínio occipital e intensidade moderada. O exame oftalmológico revelava uma diminuição da acuidade visual (OD: 1\10; OE: 2\10), uma discreta palidez de ambos os discos ópticos, defeito campimétrico total bilateral no estudo por perimetria computadorizada (PEC) e ausência de resposta evocada cortical visual bilateral nos potenciais evocados visuais (PEV). O exame neurológico era normal.

O estudo complementar realizado, nomeadamente RM-CE, estudo do líquido céfalorraquidiano, serologias, estudo dos factores de risco pró-trombótico, vasculites e autoimunidade, estudo molecular do DNA mitocondrial e estudo bioquímico da cadeia respiratória mitocondrial em linfócitos, foi negativo.

Efectuou 7 dias de metilprednisolona (1g ev) com melhoria progressiva da acuidade visual. Verifica-se uma recuperação visual binocular total 3 anos após o evento inicial, com normalização da resposta evocada visual cortical nos PEV, recuperação dos defeitos campimétricos na PEC e com palidez da papila óptica bilateral sequelar.

**Conclusão:** Estudos recentes de ressonância magnética funcional aplicada em doentes com nevrite óptica, apontam para a inexistência de uma relação directa entre o grau de lesão e a recuperação clínica, que é exemplo o caso previamente descrito. Demonstrou-se recentemente, que a recuperação de doentes com essa patologia vai depender da activação precoce de áreas visuais corticais (córtex occipital) que é independente da localização e extensão da lesão do tecido afectado.

### P081. Neuroplasticidade em Esclerose Múltipla

**Inês Marques, Fradique Moreira, Maria Carmo Macário, Fernando Matias, Livia Sousa**  
Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra.  
inesmbmarques@gmail.com; livia.sousa@netcabo.pt

**Introdução:** Na esclerose múltipla, doença inflamatória do SNC, imuno-mediada, podem ocorrer lesões a nível da mielina, oligodendrócitos, axónios e neurónios. É frequente verificar-se, nas fases iniciais, recuperação, parcial ou total, dos défices neurológicos, resultante de um mecanismo denominado neuroplasticidade. Uma reorganização funcional reactiva às lesões pode reduzir a sua expressão clínica e consequências funcionais, e diminuir a progressão da incapacidade ao longo do tempo. Vários processos são propostos como mediadores desta neuroplasticidade, incluindo renovação celular, remielinização, extensão neurítica, formação de novas sinapses, redistribuição de canais iónicos e processos de reorganização cortical.

**Caso Clínico:** Doente de 20 anos internado com hemihipostesia, ataxia da marcha e diplopia. Agravamento progressivo nos primeiros dias de internamento, com evolução para estado de coma com 4 pontos na escala de Glasgow. A RMN-CE com múltiplas extensas lesões desmelinizantes activas sugeriu o diagnóstico de encefalomielite aguda disseminada (ADEM), motivando o tratamento inicial com antibioterapia e corticoterapia e, posteriormente, com imunoglobulina endovenosa (IVIG). Observou-se melhoria progressiva, com recuperação significativa dos défices ao longo dos primeiros seis meses, apresentando ainda nesta altura défice cognitivo ligeiro, tetraparésia assimétrica e severa ataxia da marcha e apendicular.

A evolução clínica e imagiológica subsequente veio sustentar o diagnóstico de esclerose múltipla, tendo efectuado tratamento inicial com mitoxantrone e posteriormente com interferon beta-1b. Ao longo dos anos verificou-se recuperação surpreendente, tendo actualmente uma vida praticamente normal e retomado os estudos. Mantém apenas alguns défices minor, apesar de surtos intercorrentes.

**Conclusão:** A significativa recuperação dos défices sugere mecanismos de neuroplasticidade subjacentes, sendo importante investir em estratégias de reabilitação que potenciem estes mecanismos.

A grande variabilidade interindividual da capacidade de recuperação e a identificação recente de dois genes (EGF e TyK2)

com influência na capacidade individual de remielinização, sustentam a hipótese actual que o potencial de recuperação e a evolução da doença podem ser geneticamente determinados.

### P082. Mielopatia Rádica: A propósito de um caso

**Pedro Barros<sup>1,2</sup>, Carlos Andrade<sup>1</sup>, Joana Guimarães<sup>1,3</sup>**  
1-Serviço de Neurologia, Hospital S.João, Porto; 2-Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade Fernando Pessoa, Porto; 3-Faculdade Medicina Universidade do Porto, Porto.  
pedrojgbarros@gmail.com

**Introdução:** A mielopatia rádica é uma possível complicação do tratamento radioterápico, consistindo numa inflamação medular directamente resultante da radioterapia. Parece ter um pico de incidência com uma distribuição bimodal após intervalo de latência – [12-14] e os [24-28] meses.

O risco de desenvolvimento desta patologia está intimamente relacionado com a dose total e a dose fraccionada de radiação mas diferenças na sensibilidade aos efeitos da radiação resultam no desenvolvimento de mielopatia numa pequena percentagem de doentes que recebem doses habitualmente consideradas seguras.

**Caso Clínico:** Homem, 50 anos, antecedentes de carcinoma indiferenciado da nasofaringe (cT1N0M0) em 2007, submetido a radioterapia (terminou em 12.11.07 perfazendo dose total de 70 Gy em 35 fracções com energia 18 Mv). Quadro de défice motor dos membros direitos com cerca de 10 dias de evolução, agravamento progressivo. Exame neurológico com hemiparésia direita (grau 4 global), sem face, com hiperrreflexia e espasticidade moderada de membros direitos; RCP extensor à direita; sem alterações de sensibilidade ou esfinterianas. Do estudo efectuado salienta-se: estudo microbiológico e imunológico sem alterações; LCR com discreta proteinorráquia, bandas oligoclonais negativas; RMN cervical com hiper-sinal em T2, com supressão do sinal em STIR desde C1 até T1, com discreta captação de contraste, LCR com discreta proteinorráquia, sem outras alterações. Realizou pulso de metilprednisolona EV 1g/dia, 5 dias, com muita discreta melhoria da força de preensão; alta medicado com Prednisolona e Baclofeno, sem melhoria até ao momento.

**Conclusão:** A mielopatia rádica é uma complicação rara mas grave do tratamento radioterápico. Um planeamento meticuloso do esquema terapêutico é fundamental, já que o prognóstico é mau, com apenas uma pequena percentagem de doentes a responder à corticoterapia.

Salienta-se a necessidade de considerar esta patologia no diagnóstico diferencial de quadros medulares, estando descritos casos com um intervalo de latência que pode variar entre os 3 meses e os 10 anos.

### P083. Estudo Clínico e Epidemiológico de pacientes atendidos com traumatismo raquimedular em um hospital do leste da amazônia brasileira, de Janeiro a Junho de 2010

**José Raphael Naiff Bezerra, Marcele Ferreira Vasconcelos**  
Instituto de Ciências da Saúde, Universidade Federal do Pará – UFPA, Brasil.  
E-mail.: raphaelnaiff@hotmail.com

**Introdução:** O traumatismo raquimedular (TRM) apresenta-se como uma grave síndrome incapacitante, que pode causar alterações na motricidade, sensitiva e autônomo, tendo como a principal etiologia a lesão traumática, devido à agressão mecânica, na medula espinhal. Em torno de 20% dos casos ocorre por lesão não traumática (ADRIANA, 2005).

**Objetivo:** O presente trabalho teve como objetivo realizar um estudo clínico e epidemiológico de pacientes atendidos com traumatismo raquimedular em um Hospital de referência em pronto atendimento, do Leste da Região Amazônica Brasileira, no período de Janeiro a Junho de 2010.

**Metodologia:** Realizou-se um estudo retrospectivo transversal a partir de dados secundários em prontuários de pacientes que foram analisados segundo estatísticas descritivas quanto a sua idade, sexo, nível de lesão e causa principal do trauma e submetidos à análise percentual. Projeto de pesquisa aprovado pelo CEP/ICS/UFPA sob protocolo 060/10.

**Resultados:** Dos 129 pacientes avaliados entre 2000 e 2006, a idade dos pacientes variou de 18 a 74 anos, sendo a média de 34 anos, 55 (93,22%) eram do sexo masculino e 4 (6,77%) do sexo feminino, com relação de 13,75:1. O nível neurológico de lesão mais acometido foi de região torácica 30 (50,84%), seguido pela cervical com 24 (40,67%). Já a região lombar foi a menos acometida, tendo apenas 5 (8,47%). Quanto à etiologia, ficou constatado que, do total de traumas, 27 (45,76%) foram por ferimento causado por projétil de arma de fogo (FAF), 12 (20,33%) por acidente automobilístico, 8 (13,55%) pacientes tiveram traumas em conseqüência de queda, 6 (10,16%) devido a mergulho em águas rasas e 6 (10,16%) sofreram trauma devido a acidente motociclístico.

**Conclusões:** Através do levantamento epidemiológico realizado por este estudo, observamos na população estudada um número significativo dos pacientes que desenvolveram traumatismo raquimedular é do sexo masculino, tendo prevalência neurológica a região torácica, sendo a causa principal do trauma ferimento por projétil de arma de fogo. Diante de nossos resultados podemos concluir que a falta de campanhas educativas no trânsito, nas escolas e conscientização do desarmamento para a população civil, poderiam evitar estatísticas tão elevadas desta patologia.

## P084. Patologia na região terminal da medula: dúvidas anatômicas e etiológicas

Carlos Andrade<sup>1</sup>, Joana Guimarães<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de São João, Porto;  
2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto.  
carlos.hsjn@gmail.com

**Introdução:** A porção terminal da medula espinhal, que engloba o cone medular e a cauda equina, é sede comum de patologia neurocirúrgica. A exclusão de compressão/patologia mecânica através de RM, é para o Neurologista um verdadeiro desafio clínico. Tal desafio prende-se com a localização da lesão (cauda equina vs cone medular), bem como com a sua etiologia, frequentemente rara. Apresenta-se de seguida um caso clínico em que esta problemática é alvo de discussão.

**Caso Clínico:** Doente do sexo masculino, 53 anos, iniciou 16 dias antes de recorrer ao SU, hipostesia da zona perineal, hiperestesia da região posterior das coxas e, posteriormente, parestesia/hipostesia na planta e bordo externo de ambos os pés. O quadro era acompanhado de obstipação e disfunção sexual. Negava dor. Este quadro fora precedido dum síndrome

gripal 5 dias antes. Antecedentes pessoais e familiares irrelevantes. Exame Neurológico: Hipostesia assimétrica no bordo externo dos pés e da região perianal. Reflexos bulbocavernoso e cremestariano ausentes. Toque rectal: esfíncter normo/hipotónico. Sem outras alterações. RM: sem alterações relevantes (mesmo após contraste) exceptuando quisto de Tarlov em S2-S3. Estudo analítico (marcadores inflamatórios, serológico, imunológico e microbiológico) sem alterações. LCR com 34 células (57% linfócitos), aumento das proteínas totais (0,79 g/L), estudo microbiológico, ECA e BO de IgG negativos. Estudo condução nervosa motora/sensitiva e electromiografia normais, bilateralmente. Terapêutica: Metilprednisolona 1g/5dias. Observou-se uma melhoria progressiva dos sintomas encontrando-se assintomático à data de alta e até à actualidade. RM de controlo mantém-se sem alterações relevantes.

**Discussão/Conclusão:** A distinção entre síndrome do cone medular e da cauda equina não é linear. No caso clínico apresentado, o diagnóstico final foi de “síndrome de cauda equina para-infecciosa”. Os autores propõem para discussão a localização da agressão, bem como a sua etiologia.

## P085. Hemiparkinsonismo pós-traumático com flutuações motoras

Patrícia Pita Lobo, Miguel Coelho, Tiago Mestre, Mário Miguel Rosa, Joaquim J Ferreira

Serviço de Neurologia do Centro Hospital Lisboa Norte, Hospital de Santa Maria, Lisboa.

Patrícia Pita Lobo,  
anapa.pitalobo@gmail.com

**Introdução:** É ainda controverso se a etiologia das flutuações motoras na doença de Parkinson (DP) depende primariamente da doença e da neurodegenerescência dopaminérgica ou do tratamento. O parkinsonismo pós-traumático é uma condição rara, habitualmente estática, que responde à terapêutica antiparkinsoniana.

**Caso Clínico:** Homem de 70 anos, teve um acidente de viação aos 37 anos e ficou em coma durante 20 dias. Um mês após a recuperação do estado de consciência, o doente iniciou um quadro de tremor na mão esquerda e lentificação do hemicorpo esquerdo. Começou levodopa aos 38 anos, e após 10 anos de tratamento o doente verificou redução da duração da resposta motora à levodopa entre cada toma (wearing off). Avaliado no período On, observou-se hemiparkinsonismo esquerdo, com bradicinesia ligeira e rigidez no membro superior e inferior, distonia do pé esquerdo e paresia proximal do membro superior esquerdo (força muscular 4/5), sem alteração dos reflexos posturais. Coreia ou tremor estavam ausentes. Sem sinais e/ou sintomas de parkinsonismo ou flutuações motoras no hemicorpo direito. Sem defeito cognitivo, e independente nas actividades de vida diária. Actualmente medicado com levodopa/carbidopa 750mg/dia (6 vezes/dia), trihexifenidilo 6mg/dia e triazolam 0,25mg/dia. TC-CE mostrou uma lesão hipodensa envolvendo a substância nigra direita.

**Conclusões:** Este caso clínico sugere que a exposição crónica à levodopa na presença de uma lesão pré-sináptica estática envolvendo a substância nigra, em oposição à neurodegenerescência, é suficiente para causar flutuações motoras, mas não suficiente para condicionar discinesias.

## P086. A Posturografia Dinâmica Computorizada no estudo da evolução da Doença de Parkinson

Margarida Dias<sup>1</sup>, Catarina Godinho<sup>3</sup>, Ana Calado<sup>1</sup>, Cristina Semedo<sup>1</sup>, Manuel Almeida<sup>1</sup>, Filipe Melo<sup>2</sup>, Rui Pedrosa<sup>1</sup>

1-Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa; 2-Faculdade Motricidade Humana, Lisboa; 3-Cooperativa de Ensino Superior Egas Moniz, Caparica.  
al\_calado@yahoo.com

**Introdução:** O comportamento postural assume um papel determinante no diagnóstico e estadiamento da Doença de Parkinson (DP).

A Posturografia Dinâmica Computorizada (PDC) ao permitir avaliar a função motora de forma quantitativa pode constituir um meio auxiliar na avaliação clínica da doença.

**Objectivos:** Relacionar o estadiamento da doença com as actividades da vida diária (AVD) e com as variáveis posturográficas (VP).

**Metodologia:** Estudo observacional transversal, em 106 doentes com DP seguidos em consulta de doenças do movimento entre 2008/2010, com grau de severidade entre 1 e 4 segundo a escala de H&Y (versão original) - Estadio I (n=16), Estadio II (n=34), Estadio III (n=48) e Estadio IV (n=8). Foram recolhidos dados sócio-demográficos, história clínica, VP e escalas de AVD: Unified Parkinson Disease Rating Scale (UPDRS)-Parte II e Schwab and England (S&E).

**Resultados:** Foram incluídos 59 homens e 47 mulheres. A duração média da DP foi de 6,5 anos, o score médio da UPDRS-Parte II foi de 12,5 pontos e da S&E 78%. A associação entre os 4 estadios e a velocidade de oscilação em superfície firme - olhos abertos/fechados (rS=-0,297/rS=-0,327), tempo de reacção à rectaguarda (rS=-0,250), oscilação rítmica antero-posterior 3 e 2 seg/deslocação (rS=-0,250 e rS=-0,224), tempo de elevação da cadeira (rS=0,386), comprimento/velocidade da passada (rS=-0,271/rS=-0,275), velocidade na marcha em linha (rS=-0,322), score UPDRS-Parte II (rS=0,549), escala de SeE (rS=-0,662) e duração da DP (rS=0,501), mostrou-se estatisticamente significativa (p<0,05).

**Conclusões:** O estadiamento além de se mostrar associado à duração da doença, também se mostrou associado às AVD com uma magnitude relevante. A Posturografia mostrou níveis de associação com o estadiamento embora pouco relevantes. Afigura-se necessário produzir mais investigação no sentido de otimizar metodologias complementares para caracterização funcional objectiva.

## P087. Parkinsonismo com manifestação tardia numa família com mutação no gene PARK 2

Celia Maia Cruz, João Proença

Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.  
celiamaiacruz@gmail.com  
joaogamaproenca@oniduo.pt

**Introdução:** A Doença de Parkinson (DP) caracteriza-se por perda dos neurónios dopaminérgicos na substância nigra e deficiência de dopamina no estriado. Estudos genéticos identificaram vários genes implicados, sendo o da parkina

(PARK 2), cromossoma 6, responsável por uma forma recessiva de Parkinsonismo juvenil, representando 10 a 20 % dos casos de DP de início precoce.

**Caso Clínico:** Doente de 72 anos, caucasiana, sexo feminino, residente em Évora, sem história de consanguinidade, sendo a segunda de uma fratria de cinco irmãos, com antecedentes familiares relevantes de dois irmãos de 64 e 60 anos de idade com quadro acinéptico rígido (de início respectivamente aos 50 e aos 60 anos), cujo estudo revelou uma mutação no gene PARK2. As irmãs de 77 e de 62 anos são saudáveis.

Admitida por quadro de dificuldade na marcha, fadiga e tremor com início aos 60 anos. No exame objectivo saliente-se fácies rígida e bradicinesia, marcha de pequenos passos, em anteropulsão, com má conjugação dos membros superiores, hipertonia rígida, arritmocinesia bilateral e tremor de repouso e intencional assimétrico. Sem alterações de esfínteres, síncope de repetição ou alterações de tensão arterial significativas no registo em decúbito e em ortostatismo.

Do estudo efectuado saliente-se avaliação analítica e RME normais. Foi efectuado o estudo genético que foi positivo para mutação na PARK2 (um alelo com a mutação c.155delA(p.Asn52MetfsX29) – exão 2, e o segundo alelo com a mutação c.172-?\_734+?del – exão 3 a 6).

**Conclusão:** A mutação na PARK2 associa-se a início da sintomatologia em idade jovem, mais simétrica e com distonia em fases mais precoces, boa resposta à levodopa e evolução lentamente progressiva. A família em questão apresentava 3 de 5 irmãos afectados, todos com boa resposta à terapêutica e evolução lenta, mas início em idade avançada sendo uma manifestação atípica da mutação descrita.

Agradecimentos ao Centro de Genética Preditiva e Preventiva - Instituto de Biologia Molecular e Celular - Universidade do Porto

## P088. Alterações da marcha na doença de Parkinson tratada com estimulação bilateral dos núcleos subtalâmicos

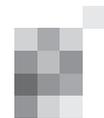
Alexandre Mendes<sup>1</sup>, Nuno Vila-Chã<sup>1</sup>, António Verdelho<sup>2</sup>, Carla Silva<sup>2</sup>, Luís Botelho<sup>3</sup>, Sara Cavaco<sup>1</sup>, Bastos Lima<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Neurocirurgia; 3-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar do Porto, Hospital de Santo António, Porto.  
falexandremendes@gmail.com

**Introdução:** As alterações da marcha são frequentes nas fases avançadas da doença de Parkinson (DP). A estimulação bilateral dos núcleos subtalâmicos (STN-DBS) permite melhoria dos sintomas semelhante à da levodopa, podendo ser menos eficaz para as alterações da marcha.

**Objectivos:** Identificar diferenças demográficas e clínicas entre doentes com DP, submetidos a STN-DBS, com e sem alterações da marcha no pós-operatório.

**Metodologia:** Foram incluídos 33 dos primeiros 35 doentes submetidos a STN-DBS no nosso Centro (excluídos 1 por infecção do material e 1 por demência). Os doentes foram divididos em dois grupos: sem alterações da marcha (n=22; pontuação média na marcha=0.6 no pós-operatório sem medicação e com estimulação) e com alterações da marcha de difícil tratamento (n=11; média na marcha=1.8, no pós-operatório sem medicação e com estimulação). Testes não paramétricos (Fisher's Exact e Mann-Whitney) foram usados para comparar os grupos nas variáveis: idade, idade de início e duração da



doença, equivalente de levodopa no pré e pós-operatório, pontuações motoras no pré-operatório sem e com medicação aquando do teste agudo com levodopa (UPDRS 3, parte axial da UPDRS 3, itens marcha e pull test da UPDRS 3), as mesmas pontuações motoras no pós-operatório com estimulação/sem medicação, e tempo de seguimento pós-operatório.

**Resultados:** Foi encontrada diferença significativa ( $p=0.030$ ) no item marcha da UPDRS 3 no pré-operatório sem medicação (pontuação média no grupo com alterações da marcha foi 2,68 e no grupo sem alterações da marcha foi 2,11).

**Conclusões:** Os resultados deste estudo sugerem que a STN-DBS é menos eficaz que a levodopa para o tratamento das alterações da marcha nas fases avançadas da doença. A utilização de doses mais elevadas de levodopa no pós-operatório está geralmente limitada pelo aparecimento de discinesias.

Parece ser necessário desenvolver novas estratégias terapêuticas para as alterações da marcha nestas fases da DP.

## P089. Movimentos Oculares na Degenerescência Corticobasal

João Lemos, Cristina Januário

Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra.  
merrin72@hotmail.com

**Introdução:** A Degenerescência Corticobasal (DCB) é uma taupatia neurodegenerativa esporádica caracterizada pela associação de parkinsonismo assimétrico e sinais de disfunção cortical como apraxia, “alien limb” ou perda da sensibilidade cortical. As alterações dos movimentos oculares são uma característica comum, sendo evidentes em cerca de 1/3 dos doentes nos estadios iniciais e em cerca de 90% dos doentes após um seguimento de 5 anos. No exame ocular a principal anomalia é efectivamente o aumento da latência das sacadas voluntárias, principalmente no eixo horizontal e usualmente mais afectada no sentido do membro apráxico, recorrendo o doente frequentemente a um pestanejo e/ou impulso cervical para conseguir realizar a sacada. A velocidade e acuidade das sacadas estão caracteristicamente preservadas nos estadios iniciais da doença. Associadamente poderão ainda ser observadas sacadas erróneas, ganho da perseguição e intrusões sacádicas.

**Objectivo e Metodologia:** Teve este trabalho como principal objectivo rever as alterações dos movimentos oculares na DCB à luz da literatura actual. Para tal caracterizaram-se clinicamente os movimentos oculares nos doentes com o diagnóstico de DCB, provenientes da Consulta Externa de Doenças do Movimento dos Hospitais da Universidade de Coimbra, tendo a avaliação consistido na análise da perseguição, sacadas, fixação ocular, reflexos oculocefálicos e pesquisa de nistagmo optocinético, recorrendo para tal ao registo em formato multimédia.

**Resultados:** Os resultados obtidos corroboraram as descrições prévias na literatura, nomeadamente a presença da latência das sacadas com preservação da velocidade das mesmas, principalmente no eixo horizontal.

**Conclusão:** Os movimentos oculares assumem um carácter de elevada importância na Degenerescência Corticobasal, ajudando o clínico no diagnóstico diferencial e orientação diagnóstica. Ainda que as alterações dos movimentos oculares não sejam os melhores preditores diagnósticos da doença, a sua avaliação mais detalhada por videonistagmografia poderá no decorrer da doença consolidar ou pelo contrário, pôr em causa o diagnóstico.

## P090. Mioquimia da face em doente com sarcoidose sistémica.

Henrique Costa, Amélia Mendes, Raquel Coelho, Madalena Pinto

Serviço de Neurologia, Hospital de S. João, Porto.  
henriq.costa@gmail.com, pintomad@gmail.com

**Introdução:** Define-se neurossarcoidose como uma inflamação granulomatosa do sistema nervoso, semelhante aquela que ocorre na sarcoidose sistémica, sem qualquer agente etiológico identificável. Trata-se de um diagnóstico de exclusão e a sua afirmação definitiva necessita de uma confirmação histo-patológica.

Sabemos que a sarcoidose envolve o SNC ou SNP em aproximadamente 5% dos casos e que as formas de apresentação mais comuns são meningite crónica, parésias de nervos cranianos, lesões parenquimatosas cerebrais, mielopatia, neuropatia periférica e miopatia. Entre as neuropatias cranianas, sem dúvida a mais frequente é a paralisia facial.

**Caso Clínico:** Doente de 42 anos, sexo feminino, diagnosticada com sarcoidose em 1998 após aparecimento de múltiplas lesões cutâneas eritemo-papulares e adenopatia axilar direita, com confirmação histo-patológica. Medicada durante 2 anos com prednisolona, que abandonou por iniciativa própria mediante efeitos secundários da corticoterapia.

Em Janeiro de 2008, recorre ao Serviço de Urgência do H.S.João por mioquimias do mento e orbicular dos lábios. O estudo electromiográfico confirmou o diagnóstico de mioquimias da face. A RM do neuro-eixo e com estudo da glândula parótida e nervo facial foi normal (2008 e 2009) e a punção lombar revelou uma citoquímica normal, ECA normal e BOCs negativas. Foram ainda solicitados anticorpos anti-canales de potássio dependentes de voltagem que foram negativos. A doente negava paralisia facial periférica (PFP) prévia.

**Conclusão:** O diagnóstico de neurossarcoidose pode ser efectuado mediante biópsia de locais do sistema nervoso directamente atingidos pela doença ou pela presença de sinais sugestivos de atingimento central (LCR, RMN) e confirmação histo-patológica de lesões fora do sistema nervoso. Numa doente com diagnóstico de sarcoidose sistémica prévio, será o aparecimento de mioquimias da face indicação formal para a introdução de corticoterapia, mesmo na ausência de PFP prévia ou de outros sinais seguros de envolvimento central?

## P091. Síndrome de pernas inquietas e esclerose múltipla

Amélia Mendes<sup>1,2</sup>, Pedro Abreu<sup>1,2</sup>, Teresa Mendonça<sup>1</sup>, Joana Guimarães<sup>1,2</sup>, Jorge Reis<sup>1</sup>, Edite Rio<sup>1</sup>, Maria José Sá<sup>1,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de S. João, Porto; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto; 3-Faculdade de Ciências da Saúde da Universidade Fernando Pessoa, Porto.  
mendes.amelia@gmail.com, pmabreu@netcabo.pt, teresamendonca@gmail.com, jguimraes9@hotmail.com, editerio@hotmail.com, mariajs@ufp.edu.pt

**Introdução:** Alguns estudos indicam que os doentes com esclerose múltipla (EM) têm uma prevalência aumentada de síndrome de pernas inquietas (SPI).

**Objectivos:** Avaliar a frequência de SPI em doentes com EM, comparando com pessoas saudáveis, e relacioná-la com perturbações do sono.

**Metodologia:** Seleccionaram-se aleatoriamente 59 doentes com EM e 43 controlos emparelhados para idade e género. Usou-se um questionário clínico estruturado baseado nos critérios do Grupo de Estudos Internacional de SPI. Além dos dados demográficos, nos doentes EM incluíram-se parâmetros clínicos e imagiológicos. Critérios de exclusão: diagnóstico de EM há <6 meses, surto há <3 meses, défice cognitivo, situações clínicas conhecidas como estando associadas à SPI. A análise estatística foi feita através do SPSS 18.0.

**Resultados:** Grupo de EM: 59,3% mulheres; idade média 40,95±14,5 anos; duração média da doença 6,9±6,65 anos; EDSS (*Expanded Disability Status Scale*) 2.73±2.37; MSSS (*Multiple Sclerosis Severity Score*) 4,04±3,10; 78% dos doentes tinham forma surto-remissão. Grupo controlo: 62,8% mulheres; idade média 39,8±13,9 anos. Verificou-se que, 18,6% e 4,7% dos doentes com EM, e dos controlos, respectivamente, tinham critérios para SPI ( $p=0.036$ ).

Grupo EM-SPI: 37,5% dos doentes referiram sintomas todos os dias e 50% mais do que duas vezes por semana; 33% consideraram que a SPI tinha impacto negativo na vida diária sem relação com insónia ou sonolência excessiva. A idade, género, forma e duração da EM, EDSS e MSSS não se associaram com a SPI. A análise da localização das lesões na ressonância magnética revelou associação significativa entre lesões da medula torácica e SPI ( $p=0.014$ ).

**Discussão:** Estes resultados confirmam uma maior prevalência de SPI na EM, comparativamente com o grupo controlo. A associação entre lesões medulares torácicas e a SPI corrobora a hipótese de que a medula espinhal possa estar envolvida na fisiopatologia da SPI. Esta síndrome deverá ser considerada em doentes com EM que apresentem queixas sensitivas, uma vez que tem tratamento.

## P092. Um caso infrequente de bradicinésia e necrose palidal bilateral

Augusto Ferreira, Ivânia Alves, Eva Brandão, Miguel Milheiro, Peter Grebe, Vítor Tedim Cruz

Serviço de Neurologia, Hospital S. Sebastião, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira. [augusto.ferreira@chedv.min-saude.pt](mailto:augusto.ferreira@chedv.min-saude.pt)

**Introdução:** As lesões bilaterais dos gânglios da base são raras e caracteristicamente associadas a doenças sistémicas com repercussões metabólicas. Quando no contexto de uma encefalopatia aguda sugerem uma etiologia tóxica, sendo a mais conhecida o monóxido de carbono. No entanto, a exposição combinada a múltiplos tóxicos e hipoxemia pode facilitar este tipo de lesão.

**Caso Clínico:** Homem de 33 anos, com antecedentes de toxicod dependência (heroína e cocaína) desde a adolescência, actualmente em tratamento com naltrexona. Foi encontrado em coma (GCS=4) no carro, com vómito seco na cavidade oral, no mesmo local onde fora visto bem 12 horas antes quando preparava consumo de nova dose de heroína. Foi entubado e posteriormente admitido na UCIP por coma, insuficiência respiratória e pneumonia de aspiração. Na primeira observação por neurologia (48h), já tinha recuperado o nível de consciência e verificava-se hemiparésia esquerda de predomínio braquial, abolição dos reflexos C5 e C6 esquerdos e sinal de Babinski bilateral. A TC-CE revelou lesões agudas hipodensas palidais bilaterais, confirmadas na RM-CE, que revelou ainda pequenas lesões agudas isquémicas difusas. O despiste de opióides e canabinóides na urina foi positivo. Uma electromiografia posterior confirmou lesão do plexo bra-

quial esquerdo (tronco superior) e plexo cervical (C4). Do seguimento em consulta, destaca-se persistência de lentificação, baixa fluência do discurso e bradicinésia global.

**Conclusões:** É conhecido que a exposição a drogas de abuso pode originar lesões cerebrais, contudo, a necrose palidal bilateral é uma complicação raramente associada ao consumo de heroína. No presente caso, o uso concomitante de outras substâncias (nomeadamente a naltrexona) e o período prolongado de hipoxemia podem explicar a ocorrência.

## P093. Ganglioglioma desmoplásico pigmentado não infantil

Sónia Costa<sup>1</sup>, Joana Marques<sup>2</sup>, Carla Firmo<sup>3</sup>, José Pimentel<sup>3,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando da Fonseca, EPE, Amadora; 2-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa, Francisco Gentil, Lisboa; 3-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte, EPE, Hospital de Santa Maria, Lisboa; 4-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa. [soniacosta\\_13@yahoo.com](mailto:soniacosta_13@yahoo.com)

**Introdução:** Os tumores intracranianos pigmentados, exceptuando as metástases de melanomas, são raros. O pigmento pode corresponder, quer a melanina, que deriva da actividade melanocítica, quer a neuromelanina, resultante da oxidação dos precursores das catecolaminas e a lipofuscina resultante da oxidação dos lípidos.

Os gangliogliomas desmoplásicos são tumores supratentoriais raramente pigmentados, tipicamente das crianças com idade inferior a 24 meses, com bom prognóstico.

**Caso Clínico:** Homem, 23 anos, sem antecedentes pessoais relevantes, com crise convulsiva tónico-clónica generalizada inaugural. Exames objectivo e neurológico normais. A RM-CE evidenciou uma massa quística com nódulo mural frontoparietal direita. Posteriormente foi submetido a craniectomia com excisão total da massa. O exame neuropatológico revelou um tumor neuroepitelial, de baixo grau de anaplasia, com dois componentes celulares diferentes. Uma componente glial astrocitária, com elementos GFAP imunoreactivos e outro neuronal, com células ganglionares neoplásicas maduras, neurofilamentos e sinaptofisina imunoreactivos. Estroma rico em reticulina. Presença de pigmento acastanhado no citoplasma de algumas células, identificado como melanina.

**Discussão:** Reportamos um caso de um ganglioglioma desmoplásico pigmentado, comprovando que a melanogénese não está restrita às células derivadas da crista neural. Existem apenas mais três casos de gangliogliomas pigmentados descritos na literatura, um deles, pediátrico. São raros os casos de gangliogliomas desmoplásicos do adulto, nenhum deles, pigmentado.

## P094. Neurosarcoideose isolada

Maria José Silva<sup>1</sup>, Mário Resende<sup>2</sup>, Mavilde Arantes<sup>3</sup>, Mrinalini Honovar<sup>4</sup>, Manuela Costa<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Neurocirurgia; 3-Serviço de Neurorradiologia; 4-Serviço de Anatomia Patológica, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Matosinhos. [nettrinity@hotmail.com](mailto:nettrinity@hotmail.com), [manuelapcosta@portugalmail.pt](mailto:manuelapcosta@portugalmail.pt)

**Introdução:** A sarcoidose é uma doença inflamatória granulomatosa sistémica. O envolvimento do sistema nervoso

[central (SNC) e/ou periférico (SNP)] ocorre em pelo menos 5-25% dos casos, sendo maioritariamente subclínico. Pode, contudo, ser a forma de apresentação da doença. Descrevemos um caso de neurosarcoideose isolada comprovada histologicamente.

**Caso Clínico:** Mulher, 60 anos, antecedentes irrelevantes. Início em Set/09 de diminuição gradual da acuidade visual do olho esquerdo (OE), acompanhada desde Nov/09 por cefaleias holocranianas de moderada intensidade. Sem sintomatologia de outro foro. Ao exame neuro-oftalmológico em Dez/09: acuidade visual OD normal; OE 1/10, com papiledema ipsilateral. Hiporreflexia global. Sem défices sensitivo-motores. Exames auxiliares: RM Neuroeixo - alargamento da porção proximal do nervo óptico esquerdo e quiasma ipsilateral (hipersinal T2, isossinal T1), captando homogeneamente contraste (glioma vs granuloma). Biopsia cerebral - infiltrado inflamatório de tipo sarcoidótico. Neurografia/EMG: Neuropatia axonal motora de grau ligeiro. VS 41. Anemia NN 11,2. Restante estudo normal (imunológico, serologias, função tiroideia, ionograma e Ca2+ urinário, electroforese de proteínas, CK, DHL, ECA, cinética de Fe, doseamento de B12 e folatos, TAC-torácica, ecocardiograma transtorácico e ecografia tiroideia). Tratamento: prednisolona 60mg/dia em desmame até 20mg/dia aos 6 meses. Evolução: aos 6 meses mantém défice visual praticamente sobreponível, com regressão lesional completa e ausência de novos focos inflamatórios na RM de controlo.

**Discussão/Conclusão:** As manifestações da neurosarcoideose são múltiplas, inespecíficas e implicam exclusão de outras etiologias, sendo infrequente o atingimento do nervo e quiasma ópticos. As formas agudas/subagudas são de melhor prognóstico, pelo que é imperativo o diagnóstico e tratamento atempados. O caso aqui descrito é raro por se tratar de uma forma aguda/subaguda isolada de neurosarcoideose, com atingimento clínico do SNC e subclínico do SNP, e resposta favorável à corticoterapia.

## P095. Esclerodermia localizada e distonia

**Maria José Silva<sup>1</sup>, Marta Pereira<sup>2</sup>, Palmira Lima<sup>3</sup>, Manuela Costa<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Dermatologia; 3-Serviço de Anatomia Patológica, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Matosinhos. nettrinity@hotmail.com, manuelapcosta@portugalmail.pt

**Introdução:** A esclerose localizada é uma entidade de etiologia controversa, relativamente benigna e geralmente restrita à pele e tecido subdérmico. Em casos raros, pode atingir estruturas profundas e/ou surgir associada a fenómenos distónicos, como o que aqui apresentamos.

**Caso Clínico:** Mulher, 53 anos. Acidente de motociclo em 2000. Desde 2001, instalação gradual de alterações tróficas cutâneas e postura em garra da mão direita, acompanhadas por hipersudorese e hipostesia do MSD. Sem dispneia nem disfagia. Ao exame em 2010: esclerose cutânea distal ao cotovelo, fenómeno de Raynaud e hipersudorese de domínio direito, com postura distónica em flexão dos dedos dessa mão. Sem microstomia, telangiectasias da face ou perda da expressão facial. Hiporreflexia dos MSs. Exames auxiliares: RMs cerebral, cervico-dorsal e do plexo braquial, normais. RX pulmonar: normal. Electroforese de proteínas: normal. Estudo imunológico e VS: normais. Dermatoscopia: Dilatação e redução do número de capilares, com espaços avasculares e

hemorragias da prega. Biopsia cutânea: Alterações compatíveis com esclerodermia em fase tardia. EMG: síndrome do canal cárpico à direita.

**Discussão/Conclusão:** Admite-se que a esclerose localizada resulte de um insulto neurológico inespecífico, que poderá ser responsável pelo surgimento de fenómenos distónicos, espasmódicos e miotónicos, além dos neuropáticos também referidos na literatura. Desconhece-se se traumatismos prévios possam predispor ao seu aparecimento, ou se alterações neurovasculares estão na sua base, como é o caso de algumas doenças reumatológicas. Em qualquer dos casos, associação de esclerose com as alterações neurológicas referidas é rara, estando ainda por definir o tratamento adequado.

## P096. Sarcoma com Metaplasia Epitelial Secundário a Glioblastoma Multifforme Irrradiado

**Joana Marques<sup>1</sup>, Sónia Costa<sup>2</sup>, Carla Firmo<sup>3</sup>, Alexandre Campos<sup>4</sup>, José Pimentel<sup>5</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, Lisboa; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, Amadora; 3-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, 4-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa; 5-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina de Lisboa, Lisboa. joanarlmrques@gmail.com

**Introdução:** Apesar de raros, estão descritos casos de transformação sarcomatosa em glioblastomas recidivados, geralmente após radioterapia adjuvante à cirurgia. Por outro lado, a presença de áreas epiteliais epidermóides de novo numa neoplasia cerebral primária pode representar uma metástase de tumor epidermóide simultânea (tumor de colisão) ou uma metaplasia epitelial do tumor primário. Relativamente à hipótese de metaplasia epitelial do tumor primário, e apesar de vários mecanismos propostos (inclusive questionando o papel da radioterapia), a sua patogénese, tal como a da transformação sarcomatosa, permanece desconhecida.

**Caso Clínico:** Doente do sexo masculino, 48 anos, com quadro clínico de cefaleias progressivas e alteração de comportamento; evidência pela RM CE de lesão expansiva intra-axial, temporal posterior esquerda. Foi submetido a remoção parcial da lesão; o diagnóstico neuropatológico foi compatível com glioblastoma multifforme (GBM). O tratamento adjuvante consistiu em radioterapia e quimioterapia com temozolomida em esquema Stupp. Por recidiva clínica e imagiológica (local) 23 meses após a primeira cirurgia, o doente foi submetido a reintervenção cirúrgica; o segundo exame neuropatológico mostrou completa ausência do componente glial maligno, substituído agora por componente mesenquimatoso anaplásico (sarcoma fibroblástico), associado a extensa metaplasia epitelial epidermóide. Foram excluídas outras neoplasias sistémicas primárias. Por hidrocefalia aguda foi ainda posteriormente submetido a colocação de derivação ventrículo-peritoneal, falecendo poucos dias depois por tromboembolismo pulmonar. A autópsia geral excluiu a presença de outra neoplasia sistémica.

**Conclusões:** Trata-se de um caso raro de transformação sarcomatosa e metaplasia epitelial num GBM, muito provavelmente induzidas pela radioterapia. Estão descritos tumores induzidos pela radioterapia, geralmente meningiomas,

fibrossarcomas e menos frequentemente gliomas, mas habitualmente em diferente topografia da neoplasia inicial. Pelas implicações terapêuticas e prognósticas, é essencial o diagnóstico diferencial com tumor de colisão.

### P097. Tumor Teratóide/Rabdóide Atípico no Adulto

Joana Marques<sup>1</sup>, Sónia Costa<sup>2</sup>, Carla Firmo<sup>3</sup>, Luísa Albuquerque<sup>4</sup>, Eleonora Aronica<sup>5</sup>, José Pimentel<sup>3,6</sup>

1-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, Lisboa; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, Amadora; 3-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, 4-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa; 5-Dep. Neuro-Pathology, Academisch Medisch Centrum, Amsterdam; 6 - Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina de Lisboa, Lisboa. joanarlmarmarques@gmail.com

**Introdução:** O Tumor Teratóide/Rabdóide Atípico (TTRA) é um tumor agressivo do SNC, ocorrendo maioritariamente em idade pediátrica, estando descrito na literatura apenas 29 casos em adultos. É caracterizado pela presença de células rabdóides e populações de células neuroepiteliais primitivas, epiteliais e mesenquimatosas. Está geralmente associado à mutação do gene hSNF5/INI1, localizado no cromossoma 22q11.2; esta associação foi apenas raramente testada na população de doentes em idade adulta. O prognóstico é, em regra, reservado, com sobrevida inferior a 1 ano na população geral e de aproximadamente 21 meses nos adultos.

**Caso Clínico:** Doente do sexo masculino, 20 anos, recorre ao serviço de urgência por quadro clínico de cefaleias de instalação e intensidade progressivas nas 3 semanas precedentes. Os exames imagiológicos (TAC-CE e posteriormente RM-CE) mostraram uma extensa lesão intra-axial fronto-temporal esquerda, com captação heterogénea de contraste e áreas focais de hemorragia. Foi submetido a remoção macroscópica total da lesão. O diagnóstico histológico e imunohistoquímico foram compatíveis com TTRA. A análise imunohistoquímica revelou ainda ausência de expressão de INI1 nas células tumorais. Realizou tratamento adjuvante com radioterapia focal e quimioterapia em esquema ICE (ifosfamida, carboplatino e etoposido) durante 6 meses. Sem evidência clínica ou imagiológica de recidiva, cerca de 18 meses após o diagnóstico.

**Conclusões:** Apresentamos um caso de TTRA no adulto, salientando que apesar da sua raridade deve ser considerado no diagnóstico diferencial dos tumores cerebrais nesta população. A ausência de expressão de INI1 nas células tumorais suporta este raro diagnóstico. Apesar do mau prognóstico, têm sido descritos casos com evolução mais favorável (predominantemente na idade adulta) associados a tratamento adjuvante agressivo.

### P098. Tempus Fugit: Ataxia e demência rapidamente progressiva... A propósito de um caso Clínico de Creutzfeldt-Jakob esporádico

César Nunes<sup>1</sup>, Inês Baldeias<sup>4</sup>, Olinda Rebelo<sup>4</sup>, Cristina Januario<sup>4</sup>

1-Sector de Neurorradiologia do Serviço de Radiologia; 2-Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra. cesarnunes@me.com

**Introdução:** A doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ) esporádica é a doença priónica mais frequente nos humanos. Os achados clínicos da DCJ são variáveis, sendo o mais comum o défice cognitivo. Os sinais piramidais e cerebelosos atingem mais de metade dos indivíduos. O teste por Western Blot para fragmentos da proteína 14-3-3 no LCR chega a ter uma sensibilidade e especificidade superior a 95% e, quando positivo, no contexto clínico apropriado, é altamente sugestivo de DCJ. O diagnóstico definitivo é dado por confirmação histopatológica e/ou confirmação do PrPsc pela imuno-histoquímica, segundo os critérios em causa; podendo a neuroimagem e outros exames complementares ter um papel decisivo na orientação diagnóstica.

**Caso Clínico:** Apresentamos um caso de DCJ tipo esporádico de um homem de 68 anos que 3 meses antes de acorrer ao S.U. dos HUC iniciou quadro de desequilíbrio, rapidamente desenvolvendo ataxia franca e deterioração cognitiva com flutuações. Nos antecedentes pessoais de relevante existia uma história de alcoolismo crónico que tinha levado a internamentos prévios em unidades de desintoxicação. O estudo neuroimagiológico por TAC e RMN revelou atrofia global em grau moderado a marcado, com predomínio hemisférico cerebeloso sem envolvimento do tronco cerebral. Os marcadores tumorais mostraram elevação de neuroenolase específica. O estudo do líquido revelou elevada positividade para a proteína Tau e para a proteína 14-3-3. O doente veio a falecer trinta dias após o internamento por intercorrência respiratória tendo o estudo anatomo-patológico confirmando a característica degenerescência espongiiforme de predomínio cerebeloso.

**Conclusão:** A ataxia como forma de apresentação de DCJ não sendo comum, está bem documentada, e num doente com declínio intelectual rapidamente progressivo devesse fazer pensar na hipótese diagnóstica de doença priónica.

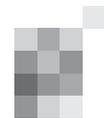
### P099. Deterioração cognitiva rapidamente progressiva como forma de apresentação de linfoma intravascular

Ivânia Alves<sup>1</sup>, Eva Brandão<sup>1</sup>, Augusto Ferreira<sup>1</sup>, Vítor Tedim Cruz<sup>1</sup>, Melo Pires<sup>2</sup>, Carlos Veira<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital São Sebastião, Santa Maria da Feira; 2-Unidade de Neuropatologia, Hospital Geral Santo António, Porto. ivaniaalves@sapo.pt

**Introdução:** As demências rapidamente progressivas desenvolvem-se habitualmente em poucos meses e associam-se a elevada mortalidade. O diagnóstico diferencial inclui algumas doenças priónicas, neurodegenerativas, auto-imunes, infecciosas e neoplásicas. Muitas vezes, apesar de uma avaliação exaustiva e mesmo biópsia cerebral o diagnóstico permanece obscuro, sendo necessário um estudo necrópsico.

**Caso Clínico:** Homem de 57 anos, com antecedentes de leucemia linfocítica crónica de células B diagnosticada dois anos antes. Recorreu ao serviço de emergência por segundo episódio de crise convulsiva tónico-clónica generalizada e deterioração cognitiva com alguns dias de evolução. Ao exame apresentava uma deterioração do tipo frontal, inatensão para estímulos visuais e síndrome piramidal bilateral. A RM encefálica revelou a presença de múltiplas lesões bilaterais justacorticais, predominando nas regiões frontal e parietal, envolvendo as fibras em U, algumas confluentes, com hipossinal



em T1, hipersinal em T2, sem restrição na difusão, com pouca captação de contraste. O líquido foi acelular, com proteínas de 65 mg/dl e a pesquisa para o vírus JC foi negativa. Uma citometria de fluxo do líquido revelou a presença de células B com os mesmos marcadores da sua leucemia. A deterioração cognitiva progrediu rapidamente, vindo a desenvolver mutismo acinético. Foi realizada biópsia estereotáxica, que não foi diagnóstica. O exame necrópsico do encéfalo revelou a presença de linfomatose intravascular.

**Conclusões:** O linfoma intravascular é uma causa rara de deterioração cognitiva rapidamente progressiva. Pode ocorrer isoladamente ou associado a envolvimento sistémico, com predileção pela pele e sistema nervoso central. A sua associação a uma leucemia linfocítica crónica é muito rara. A biópsia cerebral é necessária para o diagnóstico mas na maioria dos casos este é feito post-mortem.

## PO100. Lesões bilaterais do hipocampo

**Motasem Shamasna, Joana Nunes, Catarina Santos, Florbela Magalhães, Grilo Gonçalves**

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Coimbra, E.P.E., Hospital Geral, Coimbra.  
motasem\_shamasna@hotmail.com

**Introdução:** A encefalite límbica geralmente manifesta-se como um quadro subagudo, que pode incluir alterações da personalidade, convulsões, irritabilidade, cefaleias, confusão mental, convulsões e alterações mnésicas.

A apresentação clínica é muitas vezes subtil e inespecífica, pelo que é necessário um elevado nível de suspeição clínica e o apoio dos diversos meios complementares diagnóstico. A RM torna-se fulcral para o diagnóstico, nomeadamente no que respeita ao diagnóstico diferencial entre encefalite límbica e lesão expansiva tumoral.

**Caso Clínico:** Descreve-se um caso clínico de um doente do sexo masculino, 58 anos de idade, que recorre ao Serviço de Urgência no dia 31/05/2010, por quadro de alterações mnésicas com 3 semanas de evolução. A RM-CE revelou a presença de alteração da anormal emissão de sinal das formações hipocâmpicas em toda a sua extensão, dos pilares do fórnix, dos corpos mamilares, de modo sensivelmente simétrico e das amígdalas e uncus, caracterizada por hipersinal nas sequências de TR longo e marcado hipossinal em T1, sem sinais evidentes de restrição à difusão, observando-se área de realce focalizada a nível da região temporal mesial direita. Estes aspectos descritos sugeriam o diagnóstico de encefalite límbica. Foi efectuada punção lombar, que não revelou alterações. Os anti corpos anti neurónios, anti canais de potássio dependentes da voltagem e anti NMDA foram negativos. Foi iniciada a corticoterapia durante 2 meses mas sem melhoria do quadro clínico. De salientar ainda que todo o restante estudo complementar foi normal, nomeadamente marcadores tumorais. A RM-CE de controlo realizada 2 meses depois, evidenciou agravamento das lesões, com aumento marcado do volume da lesão temporal interna direita, compatível com lesão tumoral.

**Discussão/Conclusão:** Este caso é particularmente importante uma vez que reforça a necessidade de uma suspeita para lesão tumoral quando estamos perante o envolvimento bilateral das estruturas hipocâmpicas.

## PO101. Leucoencefalopatia posterior reversível manifestada por estado de mal epiléptico após início de quimioterapia para tratamento de Linfoma Não-Hodgkin

**Henda Foreid<sup>1</sup>, Bruno Miranda<sup>1</sup>, Rita Peralta<sup>1</sup>, Carla Bentes<sup>1</sup>, Luísa Biscoito<sup>2</sup>, Luísa Albuquerque<sup>1</sup>, Sara Valle<sup>3</sup>**

1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Imagiologia Neurológica; 3-Serviço de Hematologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa.

henda.foreid@gmail.com, carlabentes@fm.ul.pt

**Introdução:** A Leucoencefalopatia posterior reversível (LPR) é um síndrome clínico-radiológica caracterizado por lesões cerebrais causadas por edema vasogénico, sendo habitualmente bilaterais, simétricas, em topografia posterior e reversíveis. Clinicamente, a LPR pode manifestar-se por cegueira cortical, defeitos neurológicos focais, alterações do estado de consciência e crises epilépticas, podendo surgir em contextos clínicos diversos como HTA, eclâmpsia e insuficiência renal. A terapêutica com agentes quimioterápicos é uma causa não hipertensiva de LPR tendo sido propostos vários mecanismos fisiopatológicos para esta associação. Contudo, nenhum fármaco foi consistentemente relacionado com LPR. Por outro lado, condições clínicas concomitantes como HTA e hipomagnesémia podem ter um papel na LPR. Em doentes com LPR medicados com quimioterápicos é pertinente questionar a continuação do mesmo regime de QT. Apresentamos um caso clínico de LPR num doente sob QT por Linfoma Não-Hodgkin.

**Caso Clínico:** Doente do sexo masculino, 19 anos, diagnóstico de Linfoma Não-Hodgkin, medicado com ABVD (adriamicina, bleomicina, vimblastina, dacarbazina). Duas semanas após a primeira sessão de QT é admitido no SU por estado de mal epiléptico (EM). O doente foi transferido para uma UCI, onde permaneceu durante várias semanas em coma barbitúrico e com vários antiepilépticos por EM refractário. A RM-CE documentou a presença de lesões parieto-occipitais paracentrais simétricas sugestivas de LPR. Após recuperação do EM verificaram-se como sequelas precoces uma miopatia dos cuidados intensivos e discretas alterações neuro-comportamentais. Do ponto de vista neuroradiológico, assistiu-se a uma melhoria progressiva. A repetição de novas sessões de QT com ABVD decorreu sem novos episódios de LPR.

**Conclusões:** A QT está associada a LPR e deve ser reconhecida precocemente. É importante reportar e estudar a interacção entre QT, LPR e situações clínicas associadas para determinação de perfis de segurança de fármacos e orientação de futuras estratégias terapêuticas a fim de evitar dano iatrogénico.

## PO102. Doença de Von Hippel-Lindau - Hemangioblastoma aos 7 anos de idade

**Vera Rodrigues<sup>1</sup>, Rita Silva<sup>1</sup>, Teresa Lourenço<sup>2</sup>, Amets Iraneta<sup>3</sup>, Luis Távor<sup>3</sup>**

1-Serviço de Neurologia; 2-Serviço de Genética; 3-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

veralarodrigues@gmail.com

**Introdução:** A doença de Von Hippel-Lindau (VHL) é uma doença genética rara de transmissão autossómica dominante caracterizada por uma variedade de tumores benignos e malignos, como hemangioblastoma do sistema nervoso central



(SNC) e retina, carcinoma renal de células claras e feocromocitoma. A mutação genética desta doença ocorre em 1:36000 recém-nascidos e as manifestações clínicas podem surgir desde a infância até à idade adulta (idade média 26 anos).

**Caso Clínico:** Criança de 7 anos de idade do sexo feminino com antecedentes pessoais irrelevantes. Na sua história familiar destaca-se avô materno falecido aos 28 anos por hemorragia intracraniana e mãe com hemangioblastoma cerebeloso operado aos 21 anos de idade e com estudo genético positivo para doença de VHL. A criança foi avaliada na Consulta de Genética e fez também o estudo genético que foi positivo. A observação na Consulta de Oftalmologia não encontrou alterações. Foi referenciada à consulta de Neuropediatria e, embora com exame neurológico normal, dados os antecedentes familiares, realizou RM-CE que mostrou lesão cerebelosa compatível com hemangioblastoma em contexto de doença de VHL. Submetida a remoção cirúrgica da lesão, actualmente está clinicamente bem.

**Conclusões:** As crianças com contexto familiar de doença de VHL devem realizar estudo genético para a doença, assim como manter um seguimento clínico adequado, pois é fundamental o diagnóstico e tratamento precoces das manifestações da doença. As recomendações internacionais para o rastreio de hemangioblastomas do SNC preconizam, nos casos assintomáticos, realização de RM-CE a partir dos 10-11 anos. A presença de hemangioblastoma numa criança de 7 anos assintomática pode questionar as indicações de rastreio actuais, numa doença com morbilidade e mortalidades elevadas.

# Índice de autores de comunicações orais e posters ao Congresso de Neurologia 2010

<b>Autor</b>	<b>Artigos</b>	<b>Autor</b>	<b>Artigos</b>
Ana Isabel Dias	CO1	Beatriz Santiago	CO14
Agostinho Santos	CO6	Berta Martins da Silva	CO6, CO10
Alan Flores	CO19	Bruno Costa Gomes	PO46
Alberto Leal	CO1, CO5, PO5	Bruno Maia	CO21, PO56
Alexandra Gonçalves	PO76	Bruno Miranda	PO61, PO101
Alexandre Campos	PO96	Cândida Barroso	PO59
Alexandre Costa	PO30, PO69, PO70	Carla Bentes	PO101
Alexandre Dionísio	PO45	Carla Conceição	CO18, PO34
Alexandre Mendes	PO14, PO88	Carla Ferreira	CO20
Álvaro Machado	CO20, PO24, PO27, PO28	Carla Firmo	PO93, PO96, PO97
Amélia Mendes	PO90, PO91	Carla Nunes	PO25
Amélia N. Pinto	PO65	Carla Silva	PO88
Amets Iraneta	PO102	Carlos Andrade	PO77, PO82, PO84
Ana Afonso	CO13, PO33	Carlos Basílio	PO37, PO72
Ana Calado	PO86	Carlos Cordeiro	CO26
Ana Cláudia Ribeiro	PO46, PO73	Carlos Correia	PO57
Ana F Brandão	CO8	Carlos Lima	PO53
Ana Geraldo	PO61	Carlos Miranda Rosa	PO79
Ana Graça Velon	PO49	Carlos Molina	CO19
Ana Luísa Massano	PO23, PO32, PO33, PO42	Carlos Ortez	CO11
Ana M Lopes	CO8	Carlos Vasconcelos	PO31
Ana Margarida Romeiro	PO29, PO48	Carlos Veira	PO99
Ana Martins da Silva	CO10, CO24, PO31, PO76, PO52, PO78	Carolina Costa e Silva	CO23
Ana Moreira	CO1	Carolina Garrett	PO19
Ana Morgadinho	PO45, PO46, PO73	Carolina Matos	CO8
Ana Oliveira	PO26	Carolina Pires	CO26, PO18, PO61
Ana Patrícia Antunes	PO6, PO79	Catarina Cunha	PO42
Ana Paula Breia	PO75	Catarina Godinho	PO86
Ana Paula Sousa	PO56, PO68	Catarina Oliveira	CO14
Ana Ribeiro	PO20	Catarina Santos	PO20, PO100
Ana Rita Gonçalves	PO7	Cátia Mateus	PO41
Ana Teresa Carvalho	PO11, PO36	Cecília Monteiro	PO52, PO57
Ana Valverde	CO25, PO34	Célia Maia Cruz	PO16, PO74, PO75, PO87
Anabela Matos	PO60, PO62, PO63	Célia Nogueira	PO6
André Oliveira	PO1	César Nunes	CO16, PO98
Andreia Bettencourt	CO10, PO76	Claas Kruse	PO71
Andreia Godinho	PO20, PO25, PO73	Cláudia Carvalho	CO6, CO10
Andreia Veiga	PO30, PO49, PO69, PO70	Cláudia Guarda	PO21
Angels Garcia-Cazorla	CO11	Cláudia Pinto	PO76
Antón Formigo	PO55	Conceição Bento	CO3, CO4, PO23
António Bastos Lima	PO66	Cristina Gonçalves	PO15
António M. Silva	CO6	Cristina Januario	CO16, PO9, PO10, PO89, PO98
António Marinho	PO31	Cristina Marques	PO63
António Verdelho	PO88	Cristina Martins	PO39
Argemiro Geraldo	PO60, PO63	Cristina Semedo	PO86
Arnaldo Pires	CO20	Cyril Goizet	PO2
Assunção Tuna	CO23, PO3, PO14, PO66	David Rodriguez-Luna	CO19
Augusto Ferreira	CO8, PO1, PO3, PO92, PO99	Diana Duro	CO13, PO33
Bárbara Leal	CO6, CO10	Diana Ferreira	PO44
Bastos Lima	PO88	Dina Pinto	CO2
		Diogo Cruz	PO79

<b>Autor</b>	<b>Artigos</b>	<b>Autor</b>	<b>Artigos</b>
Donna Roy Grogan	CO24	Isabel Silveira	CO8
Dulce Neutel	PO4, PO58, PO59	Isabel Vilaça	PO51
Edite Rio	PO91	Ivânia Alves	CO8, PO1, PO3, PO35, PO41, PO64, PO92, PO99
Eleonora Aronica	PO97	J. Leal Loureiro	CO8, PO1, PO2, PO3, PO35
Elmira Medeiros	PO8, PO55	Jeff Packman	CO24
Elsa Azevedo	PO50, PO51	Joana Damásio	PO31, PO66
Elsa Parreira	PO13, PO17	Joana Domingos	PO14, PO66
Ernestina Santos	CO10, PO31, PO52, PO76, PO78	Joana Guimarães	PO77, PO82, PO84, PO91
Ester Coutinho	CO10, PO31, PO52, PO78	Joana Marques	PO93, PO96, PO97
Eulalia Calado	CO11, CO1, CO7	Joana Nunes	PO45, PO100
Eva Brandão	CO8, PO1, PO2, PO3, PO35, PO92, PO99	Joana Pais	PO41
Fátima Ferreira	PO37	João Alcântara	CO21, PO56
Fátima Oliveira	PO20, PO25	João Chaves	CO6
Federico Herrera	CO9	João de Sá	CO26
Fernando Afonso	PO70	João do Carmo	CO13
Fernando Dias Correia	PO14	João Guimarães	PO2
Fernando Guimarães	PO30	João José Cerqueira	CO12
Fernando Matias	PO81	João Lemos	PO10, PO89
Fernando Silva	CO19	João Massano	PO44
Filipa Júlio	CO16	João Paulo Gabriel	PO30, PO69, PO70
Filipa Sousa	CO20, PO28	João Pinho	CO20, PO22, PO24, PO28, PO43
Filipe Correia	PO47	João Proença	PO75, PO87
Filipe Melo	PO86	João Ramalho Fontes	CO20
Filippo Santorelli	PO3	João Reis	CO21
Floribela Magalhães	PO100	João Ribeiro	PO10
Fortunata Quintino	CO21, PO68	João Rocha	CO20, PO22, PO27
Fradique Moreira	CO16, PO9, PO80, PO81	João Sargento-Freitas	CO19
Francisca Sá	CO3, CO4, PO37, PO62, PO72	João Soares-Fernandes	PO22
Francisco Esteves	PO49	Joaquim Ferreira	CO15, PO18, PO85
Francisco Sales	CO3, CO4, PO23	Joel Freitas	PO7
Gabriel Miltenberger-Miltenyi	PO4, PO58	Jorge Pagola	CO19
Gabriela Leal	CO17	Jorge Reis	PO91
Gil Nunes	CO21, PO68	Jorge Sequeiros	CO8
Giovanni Stevanin	CO8, PO1, PO2, PO3	José Alvarez-Sabín	CO19
Gonçalo Matias	PO53, PO55, PO71	José Alves	CO25
Gordon Plant	PO43	José Barros	PO3
Goreti Nadais	PO54	José Carlos Ferreira	CO2
Graça Sousa	PO11, PO36	José Grilo Gonçalves	PO20, PO46, PO73, PO100
Gustavo Cordeiro	CO19	José L. Lima	CO6
Hartmut Schmidt	CO24	José Leal Loureiro	PO64
Helena Coelho	PO4, PO58	José Manuel Ferro	CO22
Henda Foreid	PO101	José Miguel Pêgo	CO12
Henrique Costa	PO19, PO26, PO90	José Nubélio Duarte	PO46
Henrique Delgado	PO5	José Pedro Pereira	PO14, PO66
Henrique Sousa	PO36	José Pedro Vieira	CO1
Hipólito Nzwalo	PO37	José Pimentel	PO93, PO96, PO97
Hugo Rocha	PO6	José Pinto Marques	PO29, PO48
Inês Baldeiras	CO14, PO98	José Raphael Naiff Bezerra	PO83
Inês Marques	PO80, PO81	José Vale	PO5, PO8
Inês Menezes Cordeiro	PO72	Josep Campistol	CO24
Inês Moreira	PO76	Lara Alves	PO39, PO40
Ines Silva	PO4, PO58	Laura Pinto	PO53
Irene Mendes	PO16, PO74	Laura Vilarinho	PO6
Isabel Alonso	CO8	Leonor Fleming	CO8
Isabel Conceição	CO24	Leonor Lopes	PO15
Isabel Cravo	PO15	Lígia Braga	PO68
Isabel Luzeiro	PO20, PO25, PO45	Liliana Letra	CO13, PO23, PO33
Isabel Pavão Martins	CO17, PO3	Livia Sousa	PO80, PO81
Isabel Santana	CO13	Luciana Moreira	CO6
Isabel Santana	CO14, PO32, PO38, PO39, PO40, PO42, PO33	Luis Faria de Abreu	CO22
		Luís Andrade	PO11

<b>Autor</b>	<b>Artigos</b>	<b>Autor</b>	<b>Artigos</b>
Luís Augusto	PO50	Nuno Sousa	CO12
Luís Botelho	PO88	Nuno Vila-Chã	PO14, PO66, PO88
Luís Isidoro	PO38	Ole B. Suhr	CO24
Luís Isidoro	PO42, PO67	Olinda Rebelo	PO60, PO63, PO98
Luis Maia	CO24, PO52	Orlando Leitão	PO5
Luis Negrão	PO63, PO60, PO62	Orquídea Freitas???	PO68
Luis Távora	PO102	Osborne Almeida	CO12
Luísa Albuquerque	PO61, PO97, PO101	Palmira Lima	PO95
Luísa Biscoito	PO65, PO101	Patrícia Canhão	CO22, PO18
Luísa Medeiros	PO56	Patrícia Nero	PO53
Madalena Patrício	CO18	Patrícia Pita Lobo	CO26, PO18, PO85
Madalena Pinto	PO12, PO19, PO26, PO44, PO90	Paula Coutinho	CO8, PO1, PO2, PO3, PO41
Mafalda Barbosa	CO8	Paula Pires	PO42, PO67
Malfada Maia	CO2	Paula Ribeiro	CO8
Mamede de Carvalho	PO4, PO58	Paulo Alegria	PO53, PO55, PO71
Manuel Almeida	PO86	Paulo Coelho	PO25
Manuel Correia	CO23	Paulo de Jesus	CO2
Manuel Manita	CO21, PO68	Paulo Pinho e Costa	CO6, CO10
Manuel Melo Pires	CO6, PO31, PO52	Paulo Santos	PO29, PO48
Manuela Casal	PO14	Pedro Abreu	PO44, PO51, PO91
Manuela Costa	PO94, PO95	Pedro Alves	PO56
Manuela Santos	PO7	Pedro Barros	PO11, PO36, PO44, PO51, PO77, PO82
Marc Ribó	CO19	Pedro Cabral	CO2
Marcele Ferreira Vasconcelos	PO83	Pedro Carneiro	PO11
Márcia Waddington-Cruz	CO24	Pedro Morgado	CO12
Marco Bousende	PO15	Pedro Pinto	PO31, PO78
Margarida Amorim	PO10	Pedro Trigo	CO24
Margarida Beato Prata	PO9	Pedro Vilela	PO16
Margarida Dias	PO86	Peter Grebe	PO92
Margarida Rodrigues	CO20, PO27	Pierre Lozeron	CO24
Maria Carmo Macário	PO81	Purificação Tavares	PO8
Maria Helena Garrucho	CO14	Rafael Roque	CO21
Maria Isabel Leite	PO52, PO78	Raquel C. Branco	CO6
Maria José Sá	PO77, PO91, PO94, PO95	Raquel Coelho	PO90
Mariana Leitão Marques	PO45, PO73	Raquel Lemos	CO14, PO32
Marina Magalhães	PO57, PO66	Raquel Real	PO12, PO54
Mário Miguel Rosa	PO85	Ricardo Gil-da-Costa	CO17
Mário Resende	PO94	Ricardo Lopes	CO1, CO5
Mário Rodrigues Simões	CO1, PO32, PO39, PO40	Ricardo Maré	CO20, PO28
Mário Rui Silva	PO30, PO49, PO69, PO70	Ricardo Rego	PO47
Marta Pereira	PO95	Ricardo Taipa	PO78, PO57
Marta Rubiera	CO19	Ricardo Veiga	PO46
Martin Lauterbach	CO17	Rita Lopes da Silva	CO1, CO18, PO68, PO102
Mavilde Arantes	PO94	Rita Peleção	CO2
Melo Pires	PO99	Rita Peralta	PO101
Merle James-Galton	PO43	Rosário Rodrigues	CO7
Miguel Coelho	CO15, PO59, PO61, PO85	Rosário Santos	PO7, PO60
Miguel Cordeiro	PO10	Rui Felgueiras	PO78
Miguel Gago	PO26	Rui Magalhães	CO23
Miguel Grunho	PO21	Rui Manilha	PO13, PO17
Miguel Milheiro	PO52, PO64, PO92	Rui Matos	PO29, PO48
Miguel Rodrigues	PO29	Rui Pascoal	CO14
Miguel Seabra	CO11	Rui Pedrosa	PO86
Miguel Viana-Baptista	PO71	Rui Rangel	CO6
Motasem Shamasna	PO45, PO100	Rute Teotónio	CO3, CO4, PO23, PO33, PO42, PO67
Mrinalini Honavar	CO6, PO94	Ruth Galdes	PO61, PO79
Nadine Ferreira	PO75	Sandra Freitas	PO32, PO39, PO40
Nuno Canas	CO2	Sandra Tavares	PO30
Nuno Inácio	PO65	Sandra Tenreiro	CO9
Nuno Mendonça	CO19	Sara Cavaco	PO76, PO88
Nuno Roriz	PO36		
Nuno Silva	PO62		

<b>Autor</b>	<b>Artigos</b>
Sara França	PO44, PO50
Sara Machado	CO25, PO65
Sara Valle	PO101
Sérgio Silva	PO19
Sílvia Sequeira	CO7
Socorro Piñeiro	CO19
Sofia Duarte	CO7, CO11
Sofia Reimão	PO79
Sofia Rocha	CO20, PO22, PO24, PO27, PO28
Sónia Costa	CO25, PO34, PO93, PO96, PO97
Susana Ferreira	CO21, PO68
Tânia Lampreia	CO2, PO5, PO8
Teresa Almeida	PO68
Teresa Coelho	CO24
Teresa Lourenço	PO102
Teresa Magalhães	CO6
Teresa Mendonça	PO50, PO91
Teresa Palma	PO15
Teresinha Evangelista	PO6, PO59
Tiago Fleming Outeiro	CO9
Tiago Mestre	CO15, PO85
Vanessa Silva	PO65
Varun Sethi	PO43
Vasco Tavares	PO11
Vera Rodrigues	PO102
Vieira Barbosa	PO67
Violaine Planté-Bordeneuve	CO24
Vitor Hugo Pereira	CO12
Vitor Tedim Cruz	PO3, PO35, PO64, PO41, PO92, PO99



**Comissão Científica**

José Grilo Gonçalves, Centro Hospitalar de Coimbra  
 Lúvia Sousa, Hospitais da Universidade de Coimbra  
 Rui Pedrosa, Centro Hospitalar Lisboa Central

José Figueiredo, Hospital S. Marcos, Braga  
 Carla Cecília Nunes, Centro Hospitalar de Coimbra  
 Fernando Matias, Hospitais da Universidade de Coimbra

## Resumos de Apresentações

### Esclerose Múltipla e Qualidade de Vida Determinantes sociais

**David Costa<sup>1</sup>, Maria José Sá<sup>1,2</sup>, José Manuel Calheiros<sup>3</sup>**  
 1-Hospital de S. João - EPE, Porto; 2- Fac. Ciências da Saúde, Univ. Fernando Pessoa, Porto; 3-Fac. Ciências da Saúde, Univ. da Beira Interior, Covilhã  
 david.costa@hsjoao.min-saude.pt

**Introdução:** Os estudos sobre a qualidade de vida relacionada com a saúde (QdVRS) dos doentes com esclerose múltipla (EM) têm centrado a sua análise nos efeitos dos tratamentos, na condição física, fadiga e sintomatologia depressiva. Os estudos que comparam a QdVRS com a população em geral têm demonstrado que os doentes com EM têm piores resultados. Contudo, não é suficientemente conhecido qual é a importância das variáveis sócio-demográficas na percepção da QdVRS.

**Objectivo:** Avaliar a associação entre as variáveis sócio-demográficas e os níveis de QdVRS.

**Metodologia:** Avaliamos uma amostra de 150 doentes da consulta de Doenças Desmielinizantes do Hospital São João. Excluímos os analfabetos e aqueles que apresentassem incapacidades funcionais anteriores à EM. Aplicamos um questionário para recolha dos dados sócio-demográficos e o Short-Form Health Survey Questionnaire – SF-36 para avaliar a QdVRS. Utilizamos o Statistics Package for Social Sciences para a análise dos dados. Na comparação das variáveis sócio-demográficas com a QdVRS utilizamos os testes não paramétricos de Mann-Witney U e Kruskal-Wallis H, com 95 % de confiança.

**Resultados:** A média das idades dos doentes é de 41,7 (± 10,4; 18-70). A doença, na forma de surto-remissão, foi diagnosticada em 85,3% (n=128), na forma primária progressiva em 4,0% (n=6) e na forma secundária progressiva em 10,7% (n=16). O score médio das incapacidades funcionais é 2,5 (±2,4;0-9). Não se verificaram diferenças estatisticamente significativas para o género e o número de pessoas do agregado

familiar relativamente aos níveis de QdVRS. A idade, o estado civil, o nível de escolaridade, a situação profissional, o tempo de evolução e forma de doença estão estatisticamente relacionados com os níveis de QdVRS.

**Conclusões:** Estes resultados mostram que as variáveis sócio-demográficas são importantes na percepção da QdVRS e na adaptação à doença. Revelam que as variáveis sócio-demográficas são um factor da percepção do estado de saúde geral.

### Sintomas Psicóticas na Esclerose Múltipla

**Vera Lúcia Martins<sup>1</sup>, Joana Domingues<sup>2</sup>, Lúvia Sousa<sup>2</sup>**  
 1-Centro Hospitalar Psiquiátrico, Coimbra; 2-Serv. Neurologia, Hospitais da Univ. Coimbra - E.P.E.  
 vera\_martins\_83@hotmail.com

Os sintomas psiquiátricos são muito frequentes na Esclerose Múltipla, afectando o humor, o comportamento e a cognição. As Perturbações Depressivas ocorrem em mais de 50% dos doentes, sendo a manifestação psiquiátrica mais prevalente. Uma pequena percentagem destes doentes, cerca de 5%, desenvolve sintomas psicóticos no curso da doença, coincidindo com um surto ou, mais raramente, em menos de 1% dos casos, constituindo a sua forma de apresentação.

Vários estudos demonstraram uma associação entre o desenvolvimento de sintomas psicóticos na Esclerose Múltipla e a presença de lesões no lobo temporal.

Apresentamos dois casos clínicos ilustrativos da correlação existente entre estas duas entidades clínicas.

### Caso clínico problema: “fronteiras” da substância branca e cinzenta

**Tiago Rodrigues<sup>1</sup>, José Franco<sup>1</sup>, João Gaspar<sup>2</sup>, Armando Morganho<sup>3</sup>**  
 1-Serv. Neurorradiologia, Hospital Central, Funchal; 2-Serv. Medicina Interna, Hospital Central, Funchal; 3-Serv. Neurologia, Hospital Central, Funchal.  
 armando.morganho@sapo.pt

**Introdução:** Estão descritos raros casos de associação entre síndrome parkinsoniana e doenças desmielinizantes. Apresentamos uma doente com esta associação e, ainda, com sintomatologia cortical (crise focais motoras e mioclonias) e quadro distónico.

**Caso Clínico:** Doente do sexo feminino, 42 anos, que aos quinze anos teve parésia dos membros direitos durante três meses. Aos 37 anos iniciou tremor postural das mãos e, aos 39 anos, diminuição da força muscular à dta. Dos antecedentes destaca-se síndrome depressivo crónico e, aos 38 anos, úlcera na face interna do lábio. Aos 40 anos (2008), esteve internada neste serviço. Na observação apresentava hemiparésia espástica e ataxia cerebelosa dta. Fácies hipomímico. Disartrofonía. Tremor no lábio inferior.

A IRM encefálica mostrou imagens de possível doença desmielinizante e a investigação etiológica foi inconclusiva: IRM medular cervical e dorsal, exame citoquímico do LCR, pesquisa de bandas oligoclonais, RX tórax, ECG, rotinas, autoimunidade, serologias virais e microbiológicas, doseamento de Vit B12 e ácido fólico, função tiroideia, doseamento do cobre urinário, ceruloplasmina, estudo genético da doença de Parkinson foram normais ou negativos. Iniciou interferão B1a e seguimento em Psiquiatria em 2008 com melhoria ligeira. Posteriormente reinternamentos por agravamento dos défices neurológicos descritos e compromisso esfíncteriano com melhoria após megadose de metilprednisolona. Em finais de 2009 foi reinternada. Nesta altura iniciou crises focais motoras à dta. A marcha era impossível sem apoio, tronco e membros superiores em flexão e base larga. Postura distónica da face e mãos. Tetraparésia de predomínio à esq, com espasticidade e rigidez nos quatro membros. Mioclonias posturais e tremor de intenção dos membros superiores. Hipomímia e acinesia. Disartrofonía. Repetiu IRMce em 2009 que, além, das alterações anteriores revelou atrofia cerebral e lesões nos núcleos lenticulares.

**Conclusões:** Apresentamos um caso clínico em que temos dúvidas quanto ao diagnóstico. A hipótese de esclerose múltipla foi inicialmente colocada mas, a sintomatologia cortical (epilepsia/mioclonias) e extrapiramidal (síndrome parkinsoniana/distónica) com lesões nos núcleos lenticulares levou-nos a reconsiderar aquele diagnóstico e a terapêutica instituída.

## Terapêutica com Natalizumab no Centro Hospitalar de Coimbra

Paulo Coelho<sup>1</sup>, Isabel Ribeiro<sup>1</sup>, Filipe Palavra<sup>1</sup>, Ana Ribeiro<sup>1</sup>, Carla Cecília Nunes<sup>1</sup>, José Grilo Gonçalves<sup>1</sup>  
1-Serv. Neurologia, Centro Hospitalar de Coimbra - EPE  
pauloscoelho@netcabo.pt

**Introdução:** A Esclerose Múltipla (EM) é uma doença que recruta uma quantidade significativa de recursos para investigação, devido ao não conhecimento rigoroso do seu mecanismo, mas também por ser uma patologia epidemiologicamente e socialmente relevante. O Natalizumab é um anticorpo monoclonal recentemente aprovado para o tratamento da doença, tendo nos ensaios clínicos evidenciado bons resultados, mas também efeitos adversos que promovem um número importante de publicações científicas. Após a introdução do fármaco na prática hospitalar, cabe aos centros a função de monitorizar os resultados e efeitos adversos na sua população de doentes, de forma a participar na vigilância farmacológica, mas também de forma a controlar a qualidade de serviços prestados pelo centro.

**Objectivos:** Caracterizar a população de doentes tratados com Natalizumab no Hospital de Dia de Neurologia do Centro Hospitalar de Coimbra.

**Metodologia:** Foram seleccionados retrospectivamente os doentes sob terapêutica com Natalizumab no Hospital de Dia de Neurologia do Centro Hospitalar de Coimbra, sendo registada as características demográficas da população, a forma clínica de EM, idade do primeiro surto, terapêutica prévia, idade de início de tratamento com natalizumab, anos de evolução da doença, indicação para iniciar natalizumab, doses administradas de natalizumab, EDSS, média de surtos e características da Ressonância Magnética (RM) no ano anterior e 1 ano após início de terapêutica, terapêutica sintomática associada e efeitos adversos.

**Resultados:** A população de doentes (n=16), caucasiana, tinha em média 36±9 anos, (11 do sexo feminino e 5 do sexo masculino), 88% com EM forma surto-remissão e 12% (2 doentes) em forma secundária progressiva com pequenos surtos, com a idade do primeiro surto em média aos 28±8, tendo 69% estado previamente medicados com «interferons», 13% com glatirâmero, 38% com imunossuppressores, 13% com imunoglobulinas e 19% sem qualquer medicação prévia. Iniciaram natalizumab em média aos 35±9 anos (7±6 anos após o primeiro surto), 50% por mais de um surto no ano anterior, 19% por aumento de incapacidade e 31% por progressão imagiológica da doença. 2 doentes foram medicados com 150mg de natalizumab em cada ciclo (peso entre 40-50Kg). A EDSS média era 2,31±1,36 e o número de surtos no ano anterior 1,56±1,0. A RM prévia mostrava novas lesões em todos os casos relativamente ao controlo anterior. O número de ciclos administrados foram 15±9 (2-28). 1 ano após o início da terapêutica não se registaram novos surtos (o que se mantém para os doentes que ultrapassaram o ano de tratamento), a EDSS média era 1,9±1,1 e a RM mostrava novas lesões em 45% dos doentes e estabilidade ou redução da carga lesional em 55% dos doentes. 50% encontravam-se a fazer terapêutica sintomática, sendo os fármacos mais frequentes antidepressivos, ansiolíticos e miorrelaxantes. Foram descritos efeitos adversos em 25% dos doentes (quadros infecciosos frequentes, rash urticariforme e bradicardia durante as infusões)

**Conclusões:** Assinalando as limitações próprias de um estudo retrospectivo com uma população pequena e possíveis enviesamentos, conclui-se que o critério mais valorizado para iniciar terapêutica foi a frequência de surtos, tendo sido o fármaco bem tolerado independentemente da medicação prévia ou associada, observando-se uma boa resposta terapêutica (com a diminuição da frequência de surtos, da EDSS média e da actividade imagiológica), sem efeitos adversos frequentes significativos, o que está de acordo com os ensaios clínicos publicados.

## Personalidade na Esclerose Múltipla

Catarina Fonseca<sup>1</sup>, Adelaide Palos<sup>1</sup>, Jorge Becho<sup>1</sup>  
1-Núcleo de Neurologia, Hospital Distrital de Santarém – EPE  
caterina.fonseca@hds.min-saude.pt

**Introdução:** A Esclerose Múltipla é das doenças auto-imunes que, em virtude das alterações motoras, sensoriais e cognitivas que vulgarmente resultam do processo de desmielinização e perda axonal, produzem mais mudanças na qualidade de vida dos pacientes, com implicações muitas vezes radicais na esfera social e emocional dos mesmos. Afecta em larga percen-

tagem adultos jovens, pelo que se têm realizado vários estudos sobre as alterações psicológicas na Esclerose Múltipla, apesar da maioria se basear em medidas/instrumentos de avaliação demasiado breves e/ou que se orientam especificamente para a existência prévia de Perturbação Psiquiátrica. A doença crónica como a E.M. não implica a presença de psicopatologia, apesar das alterações psicológicas que vulgarmente se observam, quer pela reacção ao stress que a própria doença induz, quer pela patologia cerebral implícita.

**Objectivo:** Pretendeu-se no presente estudo avaliar eventuais alterações de personalidade, em pacientes com Esclerose Múltipla. Método. 44 pacientes com Esclerose Múltipla na forma remitente-recorrente, foram submetidos a Avaliação da Personalidade através da adaptação Portuguesa do Inventário de Personalidade NEO-PI-R. Resultados. Observaram-se alterações significativas nos traços de personalidade dos pacientes com Esclerose Múltipla nas dimensões de Neuroticismo, Abertura à Experiência, Conscienciosidade e Extroversão, quando comparados com um grupo de referência.

**Conclusões:** O elevado índice de Neuroticismo, baixa Abertura à Experiência, Extroversão e conscienciosidade observados, sugerem maior vulnerabilidade nestes pacientes nos processos que implicam a gestão e controlo eficaz de situações de Stress, que como a literatura e a prática clínica têm demonstrado, muitas vezes antecedem e podem potenciar a eclosão de surtos nestes pacientes. Estes dados constituem importantes indicadores para a criação de estratégias de intervenção psicológica que visem a flexibilização destes traços de personalidade e uma melhor eficácia no controlo do Stress, a fim de diminuir a propensão para o aparecimento de surtos e a melhoria da qualidade de vida destes sujeitos.

## Sazonalidade e risco de esclerose múltipla: A Coorte do Hospital de S. João

Pedro Barros<sup>1,2</sup>, Luís Augusto<sup>1</sup>, Maria José Sá<sup>1,2</sup> e o Grupo de Doenças Desmielinizantes do Hospital S. João

1-Serv. Neurologia, Hospital S. João – EPE, Porto; 2-Fac. Ciências da Saúde, Univ. Fernando Pessoa, Porto

**Introdução:** A etiologia da Esclerose Múltipla (EM), embora desconhecida, é considerada de natureza multifactorial. Vários trabalhos apontam para um padrão de flutuação temporal de vários eventos relacionados com EM (por exemplo, época de início ou surtos), tornando perceptível o papel da sazonalidade. Estudos que procuram relacionar o mês de nascimento e o risco de EM têm sido levados a cabo nos últimos anos, com resultados que parecem apontar para um predomínio de nascimentos nos meses de Primavera/Verão.

**Objectivos:** Determinar o risco de desenvolvimento de EM associado à sazonalidade.

### Métodos:

**Casos:** Doentes (n=421) com o diagnóstico de EM, nascidos entre 1943 e 1992 nos distritos de Porto, Braga e Viana do Castelo, seguidos na consulta de Doenças Desmielinizantes do Hospital S. João.

**Controlos:** Nados-vivos (n=1.151.350), no mesmo período temporal e área geográfica.

Utilizamos o Statistics Package for Social Sciences (Versão 17) para comparar em tabela 2X2 os casos e controlos. O teste  $\lambda^2$  foi usado para calcular o risco de EM.

**Resultados:** Dos 421 doentes (293 mulheres; 128 homens), 74,3% pertencem ao distrito do Porto e 89,1% têm forma

surto-remissão. Encontramos uma associação estatisticamente significativa entre os meses de nascimento de Junho e Dezembro e o risco de desenvolver a doença (OR=1,3; p=0,045 e OR=1,4; p=0,032). Embora se tenha verificado um número aumentado de nascimentos nos meses de Verão nos doentes com EM, a análise por época/estação do ano não revelou diferenças estatisticamente significativas.

**Conclusões:** A ocorrência de um padrão sazonal com predomínio de nascimentos nos meses “quentes” é difícil de sustentar, devido ao número elevado de nascimentos em Dezembro nesta coorte, e à baixa incidência da doença. Todavia os nossos resultados apontam para a existência de uma associação, embora ténue, entre sazonalidade e risco de EM que nos parece importante continuar a explorar.

## Neuromielite Óptica NMO - IgG positivo A experiência de um serviço de Neurologia

Fernando Silva<sup>1</sup>, Henrique Costa<sup>2</sup>, Pedro Fonseca<sup>3</sup>, Maria José Sá<sup>2</sup>, Maria do Carmo Macário<sup>1</sup>

1-Serv. Neurologia, Hospitais da Univ. Coimbra - EPE; 2-Serv. Neurologia Hospital S. João - EPE, Porto; 3-Serv. Oftalmologia, Hospitais da Univ. Coimbra - EPE  
alvessilva.fernando@gmail.com

**Introdução:** Em 2004 foi descrita a associação de um autoanticorpo plasmático com a Neuromielite Óptica (NMO), identificado como NMO-IgG, sendo integrado nos seus critérios diagnósticos em 2006. A sua presença parece associar-se a uma evolução mais agressiva da doença. Descrevemos a evolução clínica dos dois únicos doentes identificados no nosso centro como NMO-IgG positivo.

**Caso Clínico 1:** Doente do sexo feminino, 51 anos. Aos 24 anos apresenta quadro compatível com nevrite óptica (NO) bilateral grave, sem recuperação. Aos 38 anos é internada por mielite transversa dorsal, traduzida clinicamente por paraplegia e alterações esfinterianas. Melhoria parcial dos défices, para marcha possível com apoio. Desde então sob terapêutica com metotrexato, sem surtos. Actualmente apresenta amaurose bilateral e paraparésia espástica G3, EDSS 7.0. Pesquisa de NMO-IgG positivo em 2008.

**Caso Clínico 2:** Doente do sexo feminino, 40 anos. Observada em Setembro 2005 por NO direita. História pessoal de parto recente e episódio semelhante de perda de visão à esquerda, sem recuperação, aos 34 anos. A RMN CE não evidenciou alterações e toda a restante avaliação complementar foi normal/negativa. Boa resposta a corticoterapia, com recuperação completa da acuidade visual do olho direito, mantendo seguimento sem terapêutica específica. Em Setembro de 2006 apresenta quadro de ataxia da marcha, parésia do III par esquerdo e hipostesia algica do hemicorpo esquerdo, revelando a RMN lesão com hipersinal em DP/T2 envolvendo o diencéfalo, mesencéfalo, transição bulbo-medular e C1. LCR com pleocitose linfocitária discreta e presença de BOC. Pesquisa de NMO-IgG positiva. Boa resposta a megadoses de metilprednisolona. Iniciou azatioprina, mantendo-se estável até Novembro 2009, altura em que apresenta novo episódio de NO direito, com recuperação parcial após plasmáfereze. Em Janeiro 2010 verifica-se agravamento da acuidade visual do olho direito associada a monoparésia do membro inferior esquerdo e abolição das sensibilidades profundas em ambos os membros inferiores. A RMN coluna dorsal confirmou a presença de lesão envolvendo os níveis D3-D8. Reiniciou plasma-

ferese, sem benefício. A 22 Janeiro iniciou Rituximab. Reavaliada em Março, melhoria do défice motor, marcha autónoma, mantendo visão apenas para vultos.

**Discussão:** No primeiro caso discute-se a positividade do NMO-IgG após 13 anos de estabilidade clínica. No segundo chama-se a atenção para a topografia das lesões encefálicas, muito sugestivas de NMO. Apesar do prognóstico desfavorável, a evolução por surtos e a presença de um biomarcador específico poderão permitir o diagnóstico mais precoce e o delinear de estratégias terapêuticas adequadas.

## Parésia do IV par craniano como manifestação de Síndrome Clínico Isolado

Joana Nunes<sup>1</sup>, Motasem Shamasna<sup>1</sup>, Florbela Magalhães<sup>1</sup>, Carla Cecília Nunes<sup>1</sup>, José Grilo Gonçalves<sup>1</sup>

1-Serv. Neurologia, Centro Hospitalar de Coimbra – EPE  
motasem\_shamasna@hotmail.com

**Introdução:** A esclerose múltipla é uma doença auto-imune, desmielinizante e crónica do sistema nervoso central. Vários estudos demonstraram o envolvimento do sistema nervoso periférico em um subgrupo de doentes. Embora o atingimento do tronco cerebral seja uma manifestação comum, no início ou durante a evolução da doença, o envolvimento isolado de nervos cranianos é raro. Nem sempre a ressonância magnética nos permite visualizar todas as lesões desmielinizantes sintomáticas.

**Caso Clínico:** Os autores descrevem um caso clínico de um doente do sexo masculino, 35 anos de idade, que recorre ao Serviço de Urgência no dia 22/02/2010, por quadro de diplopia de instalação súbita com 3 dias de evolução. Ao exame neurológico o doente apresentava, como única alteração, parésia do IV par craniano esquerdo. Foi submetido a TC-CE que não evidenciou alterações. A RM-CE realizada revelou a presença de múltiplas lesões com hipersinal em DP, T2 e FLAIR, com hiposinal em T1, envolvendo o pedúnculo cerebeloso superior esquerdo, a substância branca periventricular bilateral e o corpo caloso, com realce após administração do contraste da lesão do pedúnculo cerebeloso superior esquerdo. Foi efectuada punção lombar que revelou a presença de 10 bandas oligoclonais e aumento do índice de IgG. Foi iniciada a terapêutica com Metilprednisolona 1g/dia durante sete dias com melhoria progressiva do quadro clínico. De salientar ainda que todo o restante estudo complementar foi normal.

**Discussão/Conclusão:** A parésia do IV par craniano é raramente encontrada em doentes com esclerose múltipla e há autores que questionam a parésia isolada deste nervo.

Este caso é especialmente importante, pois há muito debate na literatura sobre o uso da ressonância magnética em doentes com parésia isolado dos nervos oculomotores.

## Reabilitação Cognitiva na Esclerose Múltipla

Filipa Barbosa<sup>1,2</sup>, Cláudia Sousa<sup>1,3</sup>, Luís Silva<sup>3</sup>, Maria José Sá<sup>1,4</sup>

1-Consulta Doenças Desmielinizantes, Serv. Neurologia, Hospital S. João – EPE, Porto; 2-Escola de Psicologia, Univ. Minho, Braga; 3-Fac. Medicina, Univ. Porto; 4- Fac. Ciências da Saúde, Uni. Fernando Pessoa, Porto  
filipa.gbarbosa@gmail.com

**Introdução:** Estudos recentes demonstraram que 45 a 65% dos doentes com EM têm défices no domínio da função cog-

nitiva que contribuem para um decréscimo significativo na sua qualidade de vida. Mediante a avaliação cognitiva é possível a identificação precoce e consequente planeamento da reabilitação e follow-up dos défices cognitivos destes doentes. Com vista a melhoria dos cuidados de saúde no âmbito da sua cognição, a reabilitação cognitiva recorre a diferentes técnicas e estratégias integrando um processo dinâmico de restabelecimento para um nível de desempenho o mais elevado no plano físico, psicológico e social.

**Objectivo:** O objectivo deste trabalho é avaliar a eficácia da reabilitação cognitiva de doentes com EM sinalizados com défice cognitivo.

**Metodologia:** Fazem parte deste estudo 28 doentes (20 sexo feminino e 8 sexo masculino) com diagnóstico de EM com disfunção cognitiva ligeira a moderada (<25), com indicação para terapêutica imunomoduladora, seguidos na Consulta de Doenças Desmielinizantes do Hospital de São João desde. Num primeiro momento, a função cognitiva destes doentes foi avaliada através da Bateria de Testes Neuropsicológicos para a EM (Rao *et al.*, 1991) como uma ferramenta composta de screening das principais áreas cognitivas. Seguidamente, os doentes foram submetidos a sessões semanais por um período de 12 meses a um programa de reabilitação cognitiva, o RehaCom, instrumento de software constituído por diversos programas destinados a diferentes áreas: atenção e concentração; memória topológica; comportamento reactivo e memória verbal. Após o término do programa de reabilitação cognitiva, a eficácia de todo o processo foi acedida através duma nova avaliação com a bateria de testes supracitada numa óptica de pré – post design, comparando assim, os resultados prévios.

**Resultados:** As análises dos resultados encontram-se numa fase preliminar, não obstante, antecipase e hipotetiza-se a existência de melhorias significativas ao nível da função cognitiva.

**Conclusões:** Este estudo irá demonstrar que a reabilitação cognitiva, antecedida da avaliação neuropsicológica, é uma ferramenta importante na EM, pois poderá estabilizar ou potenciar melhorias ao nível dos défices cognitivos e, assim, aumentar a qualidade de vida dos doentes.

# REUNIÃO DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE NEUROPEDIATRIA

## "Doenças Neurodegenerativas"

18 e 19 de Junho de 2010 | Hotel Beja Parque | Beja

**Apoios:**

ULSBA – Serviço de Pediatria do HJJE, Laboratório Tecnifar



**Comissão Científica**

Fátima Furtado, Rita Silva, Ana Moreira, Teresa Temudo,  
Inês Carrilho

**Apoios:**

ULSBA - Serviço de Pediatria do HJJE  
Laboratório Tecnifar

## Programa da Reunião "Doenças Neurodegenerativas"

### Sexta-feira, 18 de Junho (manhã)

**9:15** Abertura

**9:30-10:00** Papel da Electroencefalografia  
Dr.Rui Chorão - H. M<sup>a</sup> Pia

**10:00-11:00** Apresentação de Casos Clínicos com e sem diagnóstico / Casuísticas \*  
(15 min de apresentação e 5 min de discussão)  
**Moderadores: Conceição Robalo**

**11:00-11:20** Intervalo

**11:20-13:30** Apresentação de Casos Clínicos com e sem diagnóstico / Casuísticas \*  
(15 min de apresentação e 5 min de discussão)  
**Moderadores: Clara Barbot**

**13:30-14:30** Almoço de Trabalho

### Sexta-feira, 18 de Junho (tarde)

**14:30-15:45** Mesa redonda  
**Moderadora - Dr<sup>a</sup> Maria da Graça Andrada**

**Papel da Reabilitação e uso das Novas Tecnologias**

Palestrantes (30 min para cada):

**Dr<sup>a</sup> Teresa Gaia - Centro de Parálisia Cerebral de Beja**

**Dr<sup>a</sup> Cristina Duarte - Centro Desenvolvimento Criança - HGO**

**15:45-16:30** Apresentação e discussão do Protocolo de Síndrome de Guillain-Barré  
**M<sup>a</sup> João Sampaio, S. Figueiroa e Teresa Temudo - H.Santo António**

16:30-16:45 Intervalo

16:45-17:30 **Apresentação e discussão do Protocolo de Encefalites**  
Dr<sup>a</sup> Catarina Luis e Rita Silva - H. D. Estefânia

17:30 **Assembleia Geral da Sociedade Portuguesa de Neuropediatria**

**Programa Social-Jantar patrocinado pela Tecnifar (Inscrição obrigatória até às 11h da manhã de 6<sup>a</sup> feira)**

**Sábado, 19 de Junho (manhã)**

9:00-10:45 **Mesa redonda**  
Moderadora - Dr<sup>a</sup> Karin Dias

**Como se dá e se recebe a notícia!**

Palestrantes (15 minutos para cada):

**Dr. José C.Ferreira (Centro Hospitalar Lisboa Ocidental)**

**Dr<sup>a</sup>. Ana Moreira (Centro Hospitalar Lisboa Central)**

**Dr<sup>a</sup> M<sup>a</sup> do Carmo Vale (Centro Hospitalar Lisboa Central)**

**Ana Cristina Pereira (Presidente da Associação Portuguesa das Ataxias Hereditárias - APAHE)**

**Joaquim Brissos (Familiar de pessoa com Doença Neurodegenerativa)**

**Aspectos éticos de relevância! (20 minutos)**

**Palestrante: Dr<sup>a</sup> M<sup>a</sup> do Carmo Vale (Centro Hospitalar Lisboa Central)**

10:45-11:10 Intervalo

11:00-13:30 **Apresentação de Casos Clínicos com e sem diagnóstico / Estatísticas**  
(15 min de apresentação e 5 min de discussão)  
Moderadores: José Carlos Ferreira

## **Doenças primárias do metabolismo dos Neurotransmissores: Casuística do Serviço de Neuropediatria do Hospital de D. Estefânia, CHLC**

**Sofia Duarte<sup>1</sup>, Silvia Sequeira<sup>2</sup>, Rosário Rodrigues<sup>3</sup>, Eulália Calado<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neuropediatria; 2-Unidade de Doenças Metabólicas, Hospital D. Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE; 3-Centro de Genética Médica, INSA, Porto  
sofia.duarte@iol.pt

**Introdução:** As doenças primárias do metabolismo dos neurotransmissores constituem um grupo de doenças hereditárias causadas por defeito enzimático na sua produção. As aminas biógenas, incluindo adrenalina, noradrenalina, dopamina e serotonina, intervêm no controlo de funções motoras, cognitivas, emocionais e endócrinas, bem como nos mecanismos de dor, regulação de temperatura e do ciclo sono-vigília. O espectro de manifestações clínicas é vasto, embora a disfunção motora seja geralmente proeminente.

**Objectivo:** Caracterização clínica de doenças metabólicas raras.

**Metodologia:** Reavaliação clínica de 13 pacientes, prove-

nientes de 5 famílias com doenças primárias do metabolismo dos neurotransmissores, 12 com diagnóstico definitivo e um com diagnóstico provável, sugerido pelo padrão bioquímico das aminas biógenas e pterinas no líquido cefaloraquideo (LCR).

**Resultados:** Foram detectados défices de descarboxilase dos aminoácidos aromáticos (4 pacientes de 2 famílias), GTP-ciclohidrolase (8 pacientes de 2 famílias) e uma suspeita de défice de triptofano-hidroxilase. Clinicamente, os primeiros sintomas surgiram entre os 2 meses e os 6 anos. O atraso de desenvolvimento psicomotor foi patente em todos os casos, excepto em 2 elementos de uma família com défice de GTP-ciclohidrolase. Hipotonia axial associada a hipertonia dos membros com componente distónico, foi também um achado frequente. Nos casos de défice de descarboxilase dos aminoácidos aromáticos surgiram crises oculogíras, alterações da regulação da temperatura corporal e do ritmo sono vigília. De referir também o quadro de bradicinésia, hipomímia e hipertonia, compatível com parkinsonismo, que apresentava o caso índice de uma das famílias com GTP-ciclohidrolase. Relativamente aos exames complementares, o estudo bioquímico do LCR foi fundamental para o diagnóstico dos casos índice. A resposta ao tratamento foi variável, mas em geral fraca e transitória, excepto numa família com défice de GTP-ciclohidrolase.

**Conclusão:** Estas doenças devem ser consideradas precocemente no diagnóstico diferencial de doenças neurodegenerativas pediátricas, permitindo uma intervenção terapêutica precoce e favorecendo o prognóstico.

## Atrofia Muscular Espinhal Tipo I

Susana Rocha<sup>1</sup>, Paula Afonso<sup>2</sup>, Nélia Ferraria<sup>2</sup>,  
Elisabete Gonçalves<sup>3</sup>

1-Assistente Hospitalar de Pediatria; 2-Interna do Internato Complementar de Pediatria; 3-Neuropediatra, Directora do Serviço de Pediatria; Serviço de Pediatria do Hospital de Nossa Senhora do Rosário EPE

**Introdução:** A atrofia muscular espinhal é uma doença neurodegenerativa de transmissão autossómica recessiva, caracterizada pela degeneração progressiva dos neurónios motores da medula espinhal, atrofia dos músculos esqueléticos, e hipotonia generalizada. A atrofia muscular espinhal tipo I ou doença de Werdnig-Hoffmann, com uma incidência estimada de 1 para 20000 nascimentos, é a forma mais grave, podendo manifestar-se ainda na vida intra-uterina pela diminuição dos movimentos fetais, no período neonatal ou nos primeiros meses de vida.

**Casos Clínicos:** Descrevem-se dois casos clínicos com início de sintomatologia no período perinatal, caracterizada por hipotonia generalizada, poupando a face e os músculos oculo-motores. Estavam presentes fasciculações da língua no primeiro caso. Ausência de reflexos osteotendinosos em ambos. Tórax em sino com respiração paradoxal. O electromiograma revelou nos dois casos abundante fibrilhação e potenciais lentos de desnervação em repouso. Não foi detectada a deleção em homozigotia do gene SMN1 no primeiro caso. No entanto, dada a forte suspeita clínica, foi efectuado o rastreio de mutações intragénicas que mostrou a presença de uma única cópia de SMN1 e a mutação c.770\_780dup no exão 6 do gene SMN. Este lactente viria a falecer aos quatro meses de vida no contexto de infecção respiratória baixa. O segundo caso, actualmente com quatro meses, mantém seguimento em consulta e está medicado com valproato de sódio.

**Conclusões:** Discutem-se os aspectos relativos às novas “armas” terapêuticas em estudo, nomeadamente a terapêutica génica, bem como as medidas de suporte.

## Alterações imagiológicas dos gânglios da base e tálamos e seu contributo para o diagnóstico etiológico em neuropediatria: a propósito de dois casos clínicos

César Nunes<sup>1</sup>, Paula Garcia<sup>2</sup>, Inês Carreiro<sup>1</sup>, Conceição Robalo<sup>2</sup>

1-Sector de Neurorradiologia da Clínica Universitária de Radiologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra; 2-Centro de Desenvolvimento da Criança Dr. Luís Borges, Hospital Pediátrico de Coimbra, CHC. cesarnunes@me.com

**Introdução:** A neuroimagem tem vindo a revelar-se de extrema importância para o diagnóstico e orientação dos pacientes com doenças neurodegenerativas. Esta afirmação é tão válida para adultos como para a população pediátrica. De facto existem alterações neurorradiológicas neste subgrupo de pacientes que podendo não ser patognomónicas, são sugestivas do processo patológico subjacente. O exemplo clássico é a alteração de sinal bilateral e simétrica da substância cinzenta profunda em Ressonância Magnética (RM). Em idade pediátrica esta mudança da intensidade do sinal faz sempre suspeitar de doença metabólica, e caso a correlação com a clínica seja sugestiva, permite a orientação da investigação ulterior. Neste trabalho apresentamos dois casos paradigmáticos no que se refere a imagem e o seu contributo para o esclarecimento etiológico.

**Casos Clínicos:** O primeiro caso é o de uma menina de 5 anos, com uma hiperfenilalaninemia detectada através do programa nacional de diagnóstico precoce, e cujo subsequente estudo revelou um défice de actividade da dihidropteridina-reductase (DHPR). Numa primeira abordagem neurorradiológica a imagem por ressonância, obtida com 1 ano de idade, apenas revelou um discreto aumento dos espaços de circulação de liquor. Posteriormente na sequência de agravamento do quadro clínico, nova RM-CE veio mostrar um mais característico hipersinal putaminal bilateral. O segundo caso é o de uma menina de 13 anos, com uma clínica de convulsões neonatais, cuja neuroimagem revelou hipersinal talâmico bilateral. Tal alteração foi interpretada como tendo por base uma doença metabólica, e assim ao longo dos anos foi submetida a uma extensa investigação que se revelou infrutífera. Recentemente ao repetir RM foi levantada a hipótese de encefalopatia hipóxico-isquémica, que se aceitou como diagnóstico definitivo.

**Conclusões:** A RM quando interpretada por neurorradiologistas experientes e interessados em imagiologia pediátrica pode ser um contributo valioso na investigação diagnóstica e assim permitir o esclarecimento de quadros patológicos complexos.

## Deterioração cognitivo-comportamental e epilepsia

Moutinho, A.<sup>1</sup>, Furtado, E.<sup>1</sup>, Assunção, D.<sup>1</sup>, Ferreira, J. C.<sup>2</sup>,  
Fonseca, M. J.<sup>3</sup>

1-Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde do Baixo Alentejo (ULSBA); 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 3-Serviço de Pediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta asm@meo.pt

**Introdução:** A Síndrome de Ponta Onda Contínua no Sono caracteriza-se pela associação de epilepsia focal, alterações neuro-psicológicas e traçado electroencefalográfico com complexos ponta-onda difusos ocupando mais de 85% do tempo do sono de ondas lentas.

**Caso 1:** Rapaz de 6 anos, iniciou aos 22 meses convulsões parciais complexas com parésia de Todd, preferencialmente durante o sono, com boa resposta à carbamazepina. Após dois anos, verificou-se agravamento do número de crises, deterioração cognitiva com regressão da linguagem, afasia e parésia do membro superior direito o que conduziu ao uso de múltiplos fármacos anti-convulsivantes.

Os estudos metabólicos, imagiológicos não revelaram alterações e o electroencefalograma mostrou evolução da activi-

dade paroxística focal para ponta onda contínua no sono coincidente com a deterioração cognitiva.

A instituição de corticoterapia associada a etossuximida foi benéfica, persistindo algum atraso cognitivo.

**Caso 2:** Rapaz, 6 anos de idade, com convulsões desde o período neonatal sequelares a hemorragia talâmica direita. Medicado com múltiplos fármacos (carbamazepina, valproato de sódio, clobazam e levetiracetam) em mono ou politerapia, tendo persistido crises, surgido alterações comportamentais (irritabilidade, alterações do humor, desorientação temporo-espacial) e regressão global do desenvolvimento associadas a um registo electroencefalográfico de ponta onda contínua do sono, iniciando corticoterapia. Ocorreu melhoria do comportamento, contudo as alterações electroencefalográficas mantiveram-se, apesar de se manter medicado com valproato de sódio, clobazam e prednisona.

**Conclusão:** Numa criança que inicie deterioração cognitivo-comportamental nomeadamente da linguagem, é importante considerar este síndrome epiléptico de ponta-onda contínua no sono, sendo fundamental a sua confirmação electroencefalográfica, com registo de sono.

A intervenção farmacológica é urgente, nomeadamente com corticoterapia, embora a resposta nem sempre seja eficaz e completa.

No segundo caso, importa salientar a lesão hemorrágica talâmica ocorrida no período neonatal na origem do síndrome epiléptico, realçando a importância do tálamo e das conexões cortico-talâmicas na gênese, manutenção e sincronização deste tipo de epilepsias.

## Discinésias paroxísticas e epilepsia de ausências como forma de apresentação da síndrome de deficiência GLUT1

Ângela Timóteo<sup>1</sup>, José Carlos Ferreira<sup>2</sup>, Pedro Cabral<sup>2</sup>

1-S. Neurologia, H. Prof. Dr. Fernando Fonseca, EPE-Amadora;  
2-Neuropediatria, H. S. Francisco Xavier, CHLO-Lisboa

**Introdução:** As mutações no gene GLUT1/SLC2A1, ocorrendo *de novo*, ou com padrão de hereditariedade autossómica dominante, dão classicamente origem a um quadro de atraso do desenvolvimento psico-motor, epilepsia de difícil controlo, microcefalia, espasticidade e distonia. A descrição de manifestações mais subtis ou atípicas determinou uma expansão do fenótipo deste síndrome.

**Caso Clínico:** doente do sexo feminino, 17 anos de idade, única filha de pais não consanguíneos, saudáveis. No 2º mês de vida, foram referidos movimentos involuntários dos olhos. A partir dos 5 anos, surgiram episódios frequentes de ausências. Os sucessivos EEG's realizados mostraram actividade paroxística bilateral frontal activada pelo sono. A RM encefálica foi normal. Foram prescritos vários anti-epilépticos, com remissão apenas parcial das crises; aos 9 anos iniciou dieta cetogénica, com desaparecimento das crises de ausências. Nesta altura, surgiram raras crises tónico-clónicas generalizadas, controladas com valproato de sódio. Foi relatado que, aos 6 anos de idade, existiu um episódio de queixas de diminuição de força dos membros direitos após esforço físico. Após a suspensão da dieta cetogénica, registaram-se vários episódios de postura fixa do pescoço, movimentos coreicos das mãos e distonia dos pés, bem como de diminuição de força dos membros e de sonolência após exercício físico. O desenvolvimento psico-motor foi normal, embora tenham existido dificuldades de aprendiza-

gem. O exame neurológico foi persistentemente normal. Uma punção lombar realizada aos 16 anos de idade revelou hipoglicorráquia. O estudo molecular do gene SLC2A1 mostrou a presença em heterozigotia da variante c.1198C>T, não descrita previamente; o mesmo estudo nos pais foi negativo.

**Conclusões:** o facto de não ter sido encontrada mutação nos pais sugere patogenicidade da mesma na doente. As formas atípicas da síndrome de deficiência GLUT1 envolvem formas tardias e fenótipos mais ligeiros do que o classicamente descrito, nomeadamente cursando com discinésias paroxísticas desencadeadas pelo exercício físico.

## Hipotonia, Manchas Mongólicas e Organomegalias...

Susana Rocha<sup>1</sup>, Joana Extreia<sup>2</sup>, Manuela Henriques<sup>3</sup>, Elisabete Gonçalves<sup>4</sup>

1-Assistente Hospitalar de Pediatria; 2-Interna do Internato Complementar de Pediatria; 3-Assistente Hospitalar Graduada de Pediatria; 4-Neuropediatra, Directora do Serviço de Pediatria Hospital Nossa Senhora do Rosário, EPE

**Introdução:** A gangliosidose GM1 é uma doença rara do armazenamento lisossomal caracterizada pela acumulação generalizada do gangliósido GM1, oligossacáridos, e o mucopolissacárido queratano-sulfato. De transmissão autossómica recessiva, deve-se à deficiência do enzima lisossomal beta-galactosidase. De acordo com a idade de início, classifica-se em três subtipos: infantil, juvenil e adulto. A forma infantil (tipo 1) caracteriza-se por fácies grosseiro, hepatoesplenomegália, displasia óssea, manchas vermelho-cereja na mácula, atraso do desenvolvimento psicomotor e hipotonia de início nos primeiros seis meses de vida.

**Caso Clínico:** Lactente de quatro meses, etnia cigana, segundo filho de pais consanguíneos. Internamento no período perinatal por má progressão ponderal. Detectado foramen ovale patente. Reinternamentos sucessivos por infecções respiratórias com hipoxémia.

Ao exame objectivo salienta-se hipotonia global (sobretudo axial), contacto visual pobre, múltiplas manchas mongólicas, hepatoesplenomegália e hidrocelo bilateral volumoso. Ecografia transfontanelar revelou vasculite talâmico-estriada bilateral. Fundoscopia sem alterações. Estudo bioquímico lisossomal compatível com o diagnóstico de gangliosidose GM1.

**Conclusões:** Actualmente, ainda não existe terapêutica médica eficaz para os doentes com gangliosidose GM1, ocorrendo evolução inexorável para a morte, geralmente no segundo ano de vida, secundária a infecções respiratórias ou insuficiência cardíaca. Salienta-se, no entanto, a importância do diagnóstico para o aconselhamento genético. Por outro lado, alguns estudos advogam o transplante de células estaminais hematopoiéticas do cordão umbilical como terapêutica possível, dado o sucesso prévio noutras doenças lisossomais.

## Malformações do Desenvolvimento Cortical e Encefalopatias Epilépticas do Primeiro Ano De Vida

Bruno Costa Gomes<sup>1</sup>, Rui Pedro Pais<sup>1</sup>, Paula Gouveia<sup>1</sup>, Isabel Fineza<sup>2</sup>, Conceição Robalo<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar de Coimbra;  
2-Centro de Desenvolvimento da Criança Dr. Luís Borges, Hospital Pediátrico de Coimbra  
BCostaGomes@portugalmail.pt

**Introdução:** As Malformações do Desenvolvimento Cortical (MDC), cada vez mais reconhecidas devido aos avanços técnicos neuroimagiológicos, estão muitas vezes associadas a graves epilepsias com início no primeiro ano de vida, refractárias à terapêutica médica e com prognóstico muito desfavorável, mesmo após o desenvolvimento dos programas de cirurgia da epilepsia.

**Objectivos:** Identificar e caracterizar a população de doentes com o diagnóstico de Encefalopatia Epiléptica (EE) do primeiro ano de vida, que frequentam a Consulta de Epilepsia no Hospital Pediátrico de Coimbra entre 1994 e 2009 nos quais se detectou a presença de MDC.

**Métodologia:** Análise retrospectiva dos processos clínicos dos doentes com o diagnóstico de EE e MDC, caracterização demográfica da população e recolha de dados clinico-imagiológicos.

**Resultados:** De um total de 100 doentes com o diagnóstico de EE do primeiro ano de vida em 17% foi identificada a presença de MDC (8 do sexo masculino e 9 do sexo feminino), com idade média actual de 83 [19-188] meses. Os espasmos infantis foram a forma de apresentação mais frequente, com idade média de início de 4,6 [1-9] meses. O estudo neuroimagiológico revelou a presença de Anomalias da Proliferação Neuronal e Glial (Esclerose Tuberosa e Displasia Cortical tipo Taylor) em 9 doentes, da Migração Neuronal (Lisencefalia e Heterotopia em Banda Subcortical) em 4 e da Organização Cortical (Polimicrogiria e Displasia Cortical Focal) em 4. Na maioria dos doentes a evolução clínica foi desfavorável, com controlo parcial dos episódios críticos, estando medicados em média com 1,8 [0-4] anti-epilépticos, e graves atrasos do desenvolvimento psicomotor em 16 crianças.

**Conclusões:** As MDC enquanto causas de EE do primeiro ano de vida necessitam de ser precocemente diagnosticadas, evitando investigações genéticas e metabólicas desnecessárias e dispendiosas e possibilitando um aconselhamento genético atempado. No entanto, colocam-se questões técnicas imagiológicas apreciáveis quando se necessita um diagnóstico numa fase precoce.

## Quando a imagem nos põe a pensar...

Ana Cristina Gomes<sup>1</sup>, Carla Maia<sup>1</sup>, C. Robalo<sup>1</sup>, Melo Pires<sup>2</sup>, Isabel Fineza<sup>1</sup>

1-Consulta de Neurologia e de Doenças Neuromusculares - Centro de Desenvolvimento da Criança Luís Borges. Hospital Pediátrico de Coimbra – CHC; 2-Serviço de Neuropatologia Hospital Santo António. anacristinagomes80@gmail.com

**Introdução:** As neuropatias periféricas podem ser hereditárias, surgindo como manifestação isolada ou associadas a alterações do Sistema Nervoso Central ou ainda adquiridas.

**Caso Clínico:** Menino, raça negra, residente em São Tomé e Príncipe, gestação de 36 semanas, de risco por paludismo materno. Antecedentes familiares e período neonatal irrelevantes. Aos 5 meses foi diagnosticado paludismo com múltiplas reactivações até aos 4 anos.

Aos 4 anos, de férias em Portugal, é internado por diminuição progressiva da força muscular com dois anos de evolução com perda ponderal e artralhas generalizadas. Apresentava falanges distais disformes com limitações articulares simétricas dos joelhos. Tinha diminuição da força muscular proximal grau 4/5 nos membros superiores e fraqueza distal simétrica grau 4/5 nos membros inferiores com arreflexia generalizada.

Realizou electromiografia com velocidades de condução nervosa sem alterações relevantes. A Ressonância Magnética revelou “duas áreas hiperintensas em T2 na região anterior do bolbo, bilaterais e simétricas” sugerindo doença de Leigh. Fez biópsia muscular e estudo metabólico cujo resultado foi irrelevante. O estudo do DNA mitocondrial em linfócitos e músculo foi normal assim como o estudo do liquor.

Clinicamente ocorreu agravamento motor progressivo com a perda da marcha aos 8 anos. Repetiu electromiografia com velocidades de condução nervosa que mostrou polineuropatia axonal sensivo-motora crónica generalizada e grave. A 2ª imagem cerebral não mostrou progressão das lesões. Realizou biópsia do nervo com histologia característica de Neuropatia Axonal Gigante O diagnóstico confirmou-se por estudo molecular identificando-se a mutação c.1633C>T em homozigotia no gene GAN.

Actualmente, tem 10 anos, é seguido em consultas multidisciplinares, apresentando atrofia muscular generalizada mas sem défice cognitivo.

**Conclusão:** A Neuropatia Axonal Gigante é uma doença rara, de hereditariedade autossómica recessiva com envolvimento do Sistema Nervoso Central e Periférico com fenótipos clínicos e imagiológicos variáveis. As lesões encontradas da substância branca no tronco cerebral poderão ser mais um fenótipo imagiológico.

## Quando um síndrome não vem só...

Carla Maia<sup>1</sup>, Fabiana Ramos<sup>2</sup>, Ana Gomes<sup>1</sup>, Cármen Costa<sup>1</sup>, Nuno Andrade<sup>3</sup> Isabel Fineza<sup>1</sup>

1-Consulta de Neuropediatria – Centro de Desenvolvimento da Criança Luís Borges; 2-Serviço de Genética Médica; Hospital Pediátrico de Coimbra 3-Serviço de Pediatria - Hospital de São Teotónio, Viseu

**Introdução:** O Síndrome de Williams (SW) é uma doença genética causada por uma microdelecção da região 7q11.23. Caracteriza-se por cardiopatia, atraso mental, alterações do tacerdo conjuntivo e dismorfismos faciais característicos.

O Síndrome de West é uma encefalopatia epiléptica do primeiro ano de vida.

A coexistência dos referidos síndromes sugere uma delecção por contiguidade.

**Caso Clínico:** Lactente de sete meses, filho de pais saudáveis, não consanguíneos, com antecedentes neonatais e familiares irrelevantes.

Aos três meses por sopro cardíaco, foi detectada estenose da válvula pulmonar. Por associar dismorfismos faciais e hipotonia axial, foi enviado à Consulta de Genética, onde foi colocada a hipótese de SW e pedido cariótipo com pesquisa da microdelecção 7q11.23.

Aos cinco meses iniciou espasmos em flexão, inicialmente não valorizados. Um mês depois, após vídeo filmado pelos pais foi internado no hospital da área de residência. O electroencefalograma (EEG) mostrou traçado hipsarrítmico, que associado a regressão do desenvolvimento, motivou o tratamento com vigabatrina. Foi transferido para o Hospital Pediátrico de Coimbra para investigação.

No internamento mantinha as crises referidas, alternando com períodos de irritabilidade e hipertonia axial. Não seguia com o olhar. O segundo EEG mostrou esboço de organização do ritmo de base durante a vigília. Associou-se piridoxina à terapêutica. Posteriormente, surgiram crises tónicas com correlação electroclínica no terceiro EEG. Iniciou zonisamida

com melhoria clínica. A RMN-CE não mostrou alterações significativas.

O estudo molecular confirmou o diagnóstico de SW. Procedeu-se ao estudo do gene *MAGI2*, aguardando-se o resultado.

**Comentários:** O gene *MAGI2* localiza-se na zona contígua à região crítica do SW e deleções deste associam-se a Síndrome de West. Doentes com SW, com grandes deleções envolvendo a região adjacente, podem apresentar espasmos infantis, agravando o prognóstico. O estudo molecular deste gene está indicado em casos como o descrito e em situações de Síndrome de West isolado, sem etiologia identificada.

## Tratamento com idebenona e deferiprone em doentes com Ataxia de Friedreich

Sónia Costa<sup>1</sup>, Joana Marques<sup>2</sup>, Isabel Fineza<sup>3</sup>, Conceição Robalo<sup>3</sup>, Teresa Moreno<sup>4</sup>, Ana Moreira<sup>5</sup>

1-Serviço de neurologia, Hospital Professor Dr. Fernando Fonseca EPE; 2-Serviço de neurologia, IPO de Lisboa, Francisco Gentil EPE; 3-Serviço de neurologia, Hospital pediátrico de Coimbra; 4-Serviço de neurologia, Hospital de Santa Maria; 5-Serviço de neurologia, Hospital Dona EstefâniaSoniacosta\_13@yahoo.com

**Introdução:** A Ataxia de Friedreich (AF) é uma doença neurodegenerativa progressiva, autossómica recessiva, multissistémica de início na idade escolar ou adolescência. É desencadeada por deficit da frataxina, resultando na acumulação de ferro intramitocondrial e disfunção da cadeia respiratória. As terapêuticas com anti-oxidantes e quelantes de ferro têm mostrado eficácia na melhoria sintomática e estabilização da progressão da doença.

**Objectivos:** Monitorizar prospectivamente o efeito da terapêutica com deferiprone e idebenona em doentes com AF.

**Material e Métodos:** Estudo prospectivo incluindo doentes em idade pediátrica com o diagnóstico clínico e genético de AF tratados com idebenona 20mg/Kg/dia e deferiprone 20mg/Kg/dia durante um mínimo de 12 meses. Foi feita avaliação clínica neurológica (escala ICARS), cardiológica (Ecocardiograma e ECG), imagiológica (RM-CE) e analítica.

**Resultados:** Foram reunidos 3 jovens (1 rapariga; 2 rapazes) com média de idades 12,3±0,5 anos. Tinham uma média de 5,6 anos de evolução da doença, com repetições GAA entre 457-840. Em todos houve uma melhoria do valor total do ICARS. As subescalas funções cinéticas e movimentos oculares tiveram melhoria mais assinalável. Do ponto de vista analítico, em todos houve uma descida dos valores de ferritina, sem repercussão a nível da hemoglobina. Nenhuma RM-CE realizada evidenciou depósitos de ferro. Todos apresentavam uma miocardiopatia hipertrófica ligeira, tendo se constado uma estabilização dos parâmetros ecográficos e electrocardiográficos, excepto num doente em que a melhoria dos parâmetros foi notória. Não foram documentados efeitos adversos.

**Conclusões:** Na nossa série o tratamento com idebenona e deferiprone conduziu a um ligeiro benefício clínico sobretudo no que diz respeito aos movimentos oculares e funções cinéticas, permitindo aos doentes uma melhoria na sua qualidade de vida, sem efeitos adversos documentados. A imutabilidade dos parâmetros cardiológicos na maioria dos doentes aponta para uma estabilização da doença com o tratamento.

## Adrenoleucodistrofia ligada ao X - a responsabilidade das decisões terapêuticas e cuidados paliativos

Vera Rodrigues, Rute Neves, Rita Silva, Carla Conceição, Eulália Calado

Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE

**Introdução:** A adrenoleucodistrofia ligada ao X é uma doença dos peroxissomas que resulta da acumulação de ácidos gordos de cadeia muito longa (AGCML) em todos os tecidos. Possui um espectro de fenótipos: doença inflamatória cerebral, adrenomielopatia, doença de Addison e casos assintomáticos. Nas crianças com doença inflamatória cerebral, as manifestações clínicas surgem entre os 4 e 8 anos geralmente como alteração do comportamento. No entanto, o quadro evolui para défices visuais e auditivos, paraparésia espástica, estado vegetativo e morte em 3 anos.

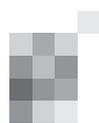
**Caso Clínico:** Rapaz de 8 anos que há cerca de dois anos inicia quadro de alterações do comportamento e diminuição do rendimento escolar. Foi avaliado por oftalmologia por suspeita de défice visual e posteriormente referenciado para TAC-CE e avaliação por Neurologia. A TAC-CE evidenciou uma leucodistrofia. A RMN-CE e o doseamento dos AGCML séricos confirmaram o diagnóstico. Documentada insuficiência da supra-renal e medicado com hidrocortisona. O estadio avançado da doença condiciona um mau prognóstico para transplante de células pluripotenciais, mas a incessante busca dos pais por uma esperança terapêutica, motivou a entrada da criança num programa experimental de transplante, especialmente concebido para crianças com doença avançada. Nesta sequência, foi submetido a transplante hematopoiético de células de cordão umbilical com regime de condicionamento de baixa intensidade sem sucesso e com rápido agravamento do quadro neurológico. Actualmente não emite discurso, não compreende ordens simples, reage aos sons, défice visual acentuado com atrofia bilateral da papila e tetraparésia espástica grave.

**Discussão:** O transplante de células hematopoiéticas constitui, até à data, a única terapêutica eficaz para esta doença, sendo recomendada para os estadios iniciais. Contudo, esta deve ser uma decisão ponderada e adequada a cada criança. É fundamental uma equipa multidisciplinar no seguimento das crianças com evolução desfavorável para garantir a qualidade de vida das mesmas e respectivas famílias.

# REUNIÃO DE OUTONO

da Sociedade Portuguesa de Cefaleias

Évora, Convento do Espinheiro  
19 e 20 de Novembro de 2010



## Programa da Reunião de Outono da Sociedade Portuguesa de Cefaleias 2010

### Sexta-feira, 19 de Novembro

**14.15-14.30 Sessão de Abertura**  
Dr. Jorge Machado

**14.30-17.00 Comunicações orais 1ª sessão**  
Moderadoras: Dra Paula Esperança, Dra Mariana Santos

- 1. Enxaqueca: uma forma rara de apresentação**  
Andreia Godinho, Catarina Santos, Ana Ribeiro, Fátima Oliveira, Isabel Luzeiro, Grilo Gonçalves  
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Coimbra, Coimbra.
- 2. Percepção do doente com enxaqueca em relação à sua doença**  
I Luzeiro<sup>1</sup>, H Gens<sup>1</sup>, E Parreira<sup>2</sup>, F Ribeiro<sup>3</sup>, I Pavão<sup>4</sup>  
1-Centro Hospitalar de Coimbra, 2-Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, 4-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa
- 3. Cefaleias em doentes com Lúpus Eritematoso Sistémico: existe relação com a actividade da doença auto-imune?**  
Filipe Palavra<sup>1,2</sup>, Cátia Duarte<sup>2</sup>, Luís Inês<sup>2</sup>, Helena Gens<sup>1</sup>, Isabel Luzeiro<sup>1</sup>, Pereira da Silva<sup>2</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Coimbra – EPE, 2-Serviço de Reumatologia, Hospitais da Universidade de Coimbra – EPE
- 4. A Visual Aura Rating Scale aplicada à prática neurológica**  
Vanessa B. Silva<sup>1</sup>, Sara Machado<sup>2</sup>, Joana Marques<sup>1</sup>, Nuno Inácio<sup>2</sup>, Sónia Costa<sup>2</sup>, Ângela Timóteo<sup>2</sup>, Elsa Parreira<sup>2</sup>  
1-Serviço de Neurologia do Hospital Francisco Gentil IPO Lisboa, 2-Serviço de Neurologia do Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca
- 5. Oftalmoparésia dolorosa – um caso clínico**  
Augusto Ferreira, Carlos Veira, Peter Grebe  
Serviço de Neurologia do Hospital S. Sebastião (Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga), Santa Maria da Feira
- 6. Cefaleia hípnic: a propósito de um caso clínico**  
Fernando Correia, J.M. Pereira Monteiro  
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto- Hospital de Santo António

**17.00-17.30 Coffee break**

**17.30-18.30 Conferência: «Lifting The Burden: the Global Campaign against Headache»**  
Prelector: Prof. Timothy J. Steiner  
Moderadora: Dra Raquel Gouveia

**18.30-19.30 Reunião Administrativa**

Sábado, 20 de Novembro

**9.00-11.00 Comunicações orais 2ª sessão**

Moderadores: Prof. J Pereira Monteiro, Dra Inês Carrilho

**7. Desafios diagnósticos na Nevralgia do Trigémio**

Fernando Correia, J.M. Pereira Monteiro  
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto- Hospital de Santo António

**8. Cefaleia cardíaca atípica?**

Liliana Letra, Fernando Matias  
Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra

**9. Neuralgia do Trigêmeo Familiar**

Rui Manilha, Elsa Parreira  
Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca

**10. Cefaleias Nocturnas**

Rui Manilha, Elsa Parreira  
Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca

**11. Cefaleia isolada como forma de apresentação de trombose venosa cerebral**

Ángela Timóteo, Nuno Inácio, Ana Amélia Nogueira Pinto, Elsa Parreira  
S. Neurologia, H. P. D. Fernando Fonseca

**12. O que uma cefaleia pode esconder...**

Inês Marques, Lúvia Sousa  
Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra

11.00-11.30 Coffee break

**11.30-12.30 Conferência: «Headache services: how to reach everyone?»**

Prelector: Prof. Timothy J. Steiner  
Moderador: Dr Jorge Machado

**12.30-12.45 Encerramento da Reunião**

Dr Jorge Machado

## Resumos

### Enxaqueca: uma forma rara de apresentação

**Andreia Godinho, Catarina Santos, Ana Ribeiro, Fátima Oliveira, Isabel Luzeiro, Grilo Gonçalves**

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Coimbra, Coimbra.  
andreiagodinho@msn.com

**Introdução:** A enxaqueca hemiplérgica é uma entidade rara, caracterizada por uma aura visual, sensitiva e/ou disfásica, invariavelmente associada a défice motor, precedendo ou acompanhando a cefaleia típica. Situações graves podem envolver alterações do estado de consciência e febre, levantando alternativas diagnósticas. Pode ser familiar (com atingimento de familiares de 1º ou 2º grau) ou esporádica, em frequência sobreponível. Testes genéticos confirmam mutações dos três tipos familiares descritos.

**Caso Clínico:** Jovem de 28 anos, com antecedentes de cefaleias desde a infância, associadas a alterações sensitivas, disfásicas e motoras, por vezes desencadeadas por traumatismos cranianos ligeiros, inicialmente interpretadas como crises parciais, sem resposta a medicação antiépiléptica. Recorre ao

SU em Agosto de 2008 por quadro de cefaleia intensa, com incapacidade de expressão verbal, febre e vómitos. Ao exame apresentava-se vigil, prostrado, com fácies de dor, afasia de expressão, hemiparésia direita G4 (MRCS), Babinski à direita e febril (38,4°C). Análises revelaram apenas hiperglicémia e leucocitose ligeira, com estudo de autoimunidade e infeccioso negativo. LCR com ligeira glicorráquia. EEG a mostrar sinais de sofrimento orgânico hemisférico esquerdo. TC-CE e RM-CE sem alterações. Iniciou tratamento com Aciclovir, Ceftriaxone e Flunarizina com recuperação clínica no dia seguinte. Desde a alta medicado com Flunarizina, tendo tido novo episódio em Dezembro 2009. Associada Amitriptilina, encontrando-se assintomático desde aí. Realizados testes genéticos para Enxaqueca Hemiplérgica Familiar que confirmaram mutação no gene CACNA1A. Conclusões: O quadro clínico apresentado impõe em contexto de serviço de urgência a consideração inicial de hipóteses diagnósticas nomeadamente vasculares ou infecciosas, não confirmadas neste caso pelos exames realizados. A história de episódios prévios semelhantes, bem como a rápida melhoria clínica sugeriam tratar-se de uma enxaqueca hemiplérgica, confirmada por teste genético. A ausência de familiares directos com enxaqueca

aponta para o diagnóstico de Enxaqueca Hemiplégica Esporádica, tendo já sido descritos casos com mutações do tipo familiar.

## Percepção do doente com enxaqueca em relação à sua doença

I Luzeiro<sup>1</sup>, H Gens<sup>1</sup>, E Parreira<sup>2</sup>, F Ribeiro<sup>3</sup>, I Pavão<sup>4</sup>.

1-Centro Hospitalar de Coimbra; 2-Hospital Fernando Fonseca; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 4-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa  
Isabeluzeir@hotmail.com

**Introdução:** É premente obter a satisfação do doente com enxaqueca.

**Objectivos:** Analisar como o doente com enxaqueca entende a sua doença e como reage perante ela.

**Amostra e Métodos:** Estudo multicêntrico, observacional, transversal, envolvendo 50 doentes com enxaqueca observados pela primeira vez em Consulta de Cefaleias.

**Resultados:** A dor foi referida como o sintoma mais incapacitante. A intensidade das crises é elevada e relaciona-se com um maior grau de incapacidade. A incapacidade, grave ou moderada, gera abstenção laboral ou presentismo e incumprimento das obrigações sociais / familiares. Quanto maior o grau de incapacidade maior o impacto negativo no desempenho físico e no desempenho emocional da qualidade de vida (QV). Em média, a ansiedade é moderada e a depressão ligeira, atingindo níveis mais elevados nas mulheres. O “*distress*” relaciona-se inversamente com os domínios da componente emocional da QV.

Consideram a enxaqueca benigna mas incapacitante. Temem as crises (severidade e frequência), e o impacto laboral ou outro e só depois as lesões orgânicas/complicações. Independentemente da escolaridade, desejam e procuram informação mas esta é pouco específica. A literacia relaciona-se directamente com a preocupação em relação à doença e inversamente com a incapacidade funcional.

A percepção do doente, relaciona-se directa e fracamente com a literacia. A título exploratório, parece relacionar-se também com a componente mental da qualidade de vida e com o grau de incapacidade funcional.

**Conclusões:** A percepção do doente embora multifactorial depende da experiência individual, da personalidade, do estilo de vida. Depende da informação veiculada, da credibilidade no médico e no tratamento. A repercussão na qualidade de vida do doente depende muito da interpretação da informação e do modo como é integrada. A literacia tem aqui um papel importante mas não primordial. O grau de incapacidade funcional e a componente mental têm possivelmente influência nessa integração.

No desenvolvimento duma intervenção ela dever-se-á centrar no doente envolvendo-o activamente.

## Cefaleias em doentes com Lúpus Eritematoso Sistémico: existe relação com a actividade da doença auto-imune?

Filipe Palavra<sup>1,2</sup>, Cátia Duarte<sup>2</sup>, Luís Inês<sup>2</sup>, Helena Gens<sup>1</sup>, Isabel Luzeiro<sup>1</sup>, Pereira da Silva<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Coimbra – EPE; 2-Serviço de Reumatologia, Hospitais da Universidade de Coimbra – EPE  
filipepalavra@gmail.com

**Introdução:** As queixas de cefaleia são frequentes em doentes com Lúpus Eritematoso Sistémico (LES). Contudo, existem estudos com resultados distintos, no tocante à relação entre ambas as entidades.

**Objectivo:** Investigar a possível associação entre a presença de cefaleias e a actividade do LES.

**Método:** Incluíram-se todos os doentes com diagnóstico de LES, de acordo com os Critérios do American College of Rheumatology, consecutivamente observados em consulta especializada, entre 18 de Fevereiro e 31 de Março de 2010. Foram submetidos a entrevista estruturada efectuada somente por um clínico da área neurológica (as cefaleias foram avaliadas segundo os critérios da International Headache Society) e um único reumatologista reuniu os dados relativos ao LES (clínicos e laboratoriais). A actividade da doença foi pontuada de acordo com o SLE Disease Activity Index 2000 (SLEDAI 2k) (Score 0-105). Na análise estatística, a significância foi considerada para valores de  $p < 0.05$ .

**Resultados:** Entrevistaram-se 55 doentes, 48 mulheres (87.3%) e 7 homens (12.7%), com média de idades de 42.2 anos. Quatro doentes apresentavam um envolvimento do Sistema Nervoso Central pela doença, já documentado. Trinta doentes manifestaram cefaleias (54.5%), com  $8 \pm 7.3$  anos de evolução. A cefaleia tipo tensão episódica frequente foi a entidade mais diagnosticada (29.1%), seguindo-se a enxaqueca (10.9%, dos quais 7.3% representam doentes sem aura). A mediana do SLEDAI foi de 2.0 (actividade baixa) e o valor da pontuação não se associou à presença de cefaleia ( $p = 0.240$ ). Não foi encontrada associação entre a presença de cefaleia e a existência de anticorpos anti-cardiolipina ( $p = 0.485$ ), anti-beta2-glicoproteína-1 ( $p = 0.134$ ), anticoagulante lúpico ( $p = 1.000$ ) e anti-ribossoma P ( $p = 0.115$ ).

**Discussão/Conclusão:** Nestes doentes, não se observou uma diferença significativa quanto à epidemiologia das cefaleias, relativamente ao conhecido na população geral, assim como não se encontrou relação com a actividade do LES e com o perfil de auto-anticorpos. Serão necessários mais estudos para confirmar estas observações.

## A Visual Aura Rating Scale aplicada à prática neurológica

Vanessa B. Silva<sup>1</sup>, Sara Machado<sup>2</sup>, Joana Marques<sup>1</sup>, Nuno Inácio<sup>2</sup>, Sónia Costa<sup>2</sup>, Ângela Timóteo<sup>2</sup>, Elsa Parreira<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia do Hospital Francisco Gentil IPO Lisboa; 2-Serviço de Neurologia do Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca  
sara\_machado@hotmail.com

**Introdução:** Os sintomas visuais transitórios são frequentes na prática clínica neurológica, obrigando a um amplo diagnóstico diferencial. Para suplementar o diagnóstico clínico das auras visuais da enxaqueca (AVE), Eriksen *et al* desenvolveram a *Visual Aura Rating Scale* (VARS) que quantifica a relevância das características cardinais da AVE. Segundo estes autores esta escala tem uma sensibilidade de 96% e uma especificidade de 98% para o diagnóstico de AVE.

**Objectivos:** Aplicação da VARS na prática clínica da Neurologia e definição da sua utilidade para o diagnóstico diferencial entre AVE e outro tipo de sintomas visuais transitórios.

**Métodos:** Estudo clínico prospectivo mediante aplicação da VARS, sob a forma de questionário, a doentes consecutivos internados no serviço de neurologia ou observados no serviço

de urgência ou consulta de neurologia, com sintomas visuais transitórios (<24horas), excluindo diplopia. O diagnóstico definitivo foi determinado com base em critérios clínicos e exames complementares.

**Resultados:** Apresentamos os resultados preliminares de 27 doentes, 17 do sexo feminino, com média de idades 39.2±15.8 anos (15-84). Os sintomas visuais consistiram em metamorfopsias em 2 doentes, escotomas em 12, hemianopsia em 2, espectro de fortificação em 8, visão turva em 2, diminuição da acuidade visual em 3 e alucinações num doente (2 doentes com mais que 1 sintoma). O diagnóstico definitivo foi de AVE em 18 doentes, epilepsia em 3, patologia vascular em 4 e patologia oftalmológica em 2. A pontuação da VARS foi concordante com o diagnóstico clínico em 20 doentes (AVE em 11 e outras patologias em 9), 7 falsos negativos e zero falsos positivos.

**Conclusão:** A VARS constitui uma escala, de fácil e rápida aplicação, útil para o diagnóstico de AVE com elevada especificidade, mas que no nosso estudo se revelou pouco sensível. A não pontuação na VARS não permite assim excluir com certeza o diagnóstico de AVE.

## Oftalmoparésia dolorosa - um caso clínico

**Augusto Ferreira, Carlos Veira, Peter Grebe**

Serviço de Neurologia do Hospital S. Sebastião (Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga), Santa Maria da Feira  
augusto.ferreira@chedv.min-saude.pt

**Introdução:** A síndrome de Tolosa-Hunt é uma entidade infrequente, caracterizada por dor orbitária, tipicamente unilateral, associada a parésia de um ou mais nervos oculomotores. Causada por uma inflamação no seio cavernoso, ou próximo a ele, desconhece-se ainda a sua etiopatogenia. É tipicamente um diagnóstico de exclusão, exigindo assim um rigoroso diagnóstico diferencial entre as várias causas de oftalmoparésia dolorosa. Apresenta uma boa e rápida resposta à corticoterapia.

**Caso Clínico:** Homem de 41 anos, com cefaleia peri-orbitária esquerda tipo aperto, com irradiação frontal e temporal, constante, progressivamente mais intensa, com dois meses de evolução na altura da primeira observação. Referiu ainda disestesias nos 2/3 superiores da hemiface esquerda, diplopia e vômitos nos quinze dias anteriores. Ao exame objectivo apresentava discreta proptose e ptose esquerdas, oftalmoparésia do olho esquerdo excepto na abdução, apagamento do bordo nasal do disco óptico, reflexo córneo diminuído à esquerda, hipostesia nos territórios V1 e V2 esquerdos.

Realizou RM que evidenciou lesão captando contraste na parede do seio cavernoso esquerdo, com extensão ao pavimento do andar médio e órbita ipsilaterais.

Não se tendo identificado nenhum tumor primário na TC toraco-abdomino-pelvica, nem alterações analíticas que apontassem para uma causa auto-imune ou outra inflamatória, foi colocada como hipótese diagnóstica a síndrome de Tolosa-Hunt e iniciado tratamento com corticosteroides, com uma melhoria imediata da dor e da oculomotricidade.

Iniciou-se o desmame dos corticosteroides, verificando-se uma recorrência da dor, com necessidade de manter, de forma contínua, 10mgs de Prednisolona em dias alternados. Actualmente encontra-se assintomático e a RM não evidencia qualquer alteração a nível do seio cavernoso.

**Conclusões:** Apesar de infrequente e de exigir sempre uma

exclusão de outras causas de oftalmoparésia dolorosa, a síndrome de Tolosa-Hunt é de fácil suspeita clínica e apresenta uma boa resposta à corticoterapia.

## Cefaleia hipóica: a propósito de um caso clínico

**Fernando Correia, J.M. Pereira Monteiro**

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto - Hospital de Santo António  
fanacorreia@gmail.com, pereiramonteiro.neuro@hgsa.min-saude.pt

**Introdução:** A cefaleia hipóica é um subtipo raro de cefaleia primária, que se caracteriza por episódios exclusivamente nocturnos de dor surda, geralmente difusa ou fronto-temporal, com duração ≥15 minutos, que acordam o doente. Os sinais disautonómicos estão ausentes ou são mínimos. Afecta geralmente doentes com mais de 50 anos, com ligeiro predomínio feminino.

Foi inicialmente descrita em 1988, tendo sido incluída na classificação internacional de cefaleias apenas em 2004, havendo ainda muita controvérsia sobre se deve ou não ser considerada como uma entidade clínica isolada.

Dada a sua raridade, coloca muitas vezes dificuldades de diagnóstico, sobretudo em doentes com patologia do sono concomitante.

**Caso Clínico:** Homem de 49 anos, com antecedentes de obesidade, SAOS documentado por polissonografia nocturna, HTA e dislipidemia, que vem à consulta por cefaleias temporoparietais direitas pulsáteis, de intensidade moderada, sempre nocturnas e exclusivamente em decúbito lateral direito, que o acordam e que cedem em 30 minutos com o ortostatismo. Sem náuseas, vômitos, fotofonofobia ou sinais disautonómicos acompanhantes. As cefaleias responderam parcialmente a indometacina, tendo desaparecido após cirurgia de bypass gástrico em Dezembro de 2009.

**Conclusões:** O doente apresentado apresenta uma cefaleia que, embora tenha características de cefaleia hipóica, constitui um desafio diagnóstico num doente com SAOS documentado por PSG.

Pretende-se, com este caso clínico, enfatizar a necessidade de considerar uma cefaleia nocturna como sintomática e estudá-la como tal, sendo particularmente importante a realização de RMN e a identificação de patologia do sono concomitante.

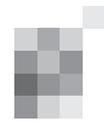
Por outro lado, a cefaleia hipóica deve ser considerada no diagnóstico diferencial das cefaleias nocturnas, mesmo na presença de patologia do sono, já que esta pode não ser a causa das cefaleias. Neste doente, o desaparecimento das cefaleias imediatamente após a cirurgia não pode, pela relação temporal, ser atribuído a uma melhoria da patologia obstructiva do sono.

## Desafios diagnósticos na Nevralgia do Trigémio

**Fernando Correia, J.M. Pereira Monteiro**

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto - Hospital de Santo António  
fanacorreia@gmail.com, pereiramonteiro.neuro@hgsa.min-saude.pt

**Introdução:** O aumento da frequência da investigação dos doentes com nevralgia do trigémio por RMN e da exploração



cirúrgica têm demonstrado que muitos deles apresentam compressão da raiz do trigémio por uma ansa vascular. Contudo, a sua identificação é muitas vezes problemática.

A RMN e, em particular, a RMN de alta definição, pode ser útil na identificação de compressão neurovascular. No entanto, os estudos realizados têm tido resultados muito heterogêneos, com sensibilidades entre 52 e 100% e especificidades entre 29 e 93%, pelo que não existem ainda dados suficientes para apoiar ou refutar a utilidade da RMN.

Os estudos electrofisiológicos (potenciais evocados e reflexos trigeminais), quando alterados, traduzem lesão estrutural do nervo. Os reflexos trigeminais apresentam sensibilidade e especificidade superiores aos potenciais evocados, pelo que apenas os primeiros são úteis na distinção entre casos idiopáticos e sintomáticos.

**Caso Clínico 1:** Mulher de 42 anos, com >10 episódios diários de dor tipo fisgada na 2ª divisão do trigémio esquerdo, com duração <1 minuto, sem factores precipitantes ou zonas gatilho faciais. Fez RMN (1,5T) em 2007, que não demonstrou contacto neurovascular. Em 2010 repetiu RMN (3T) com protocolo dirigido, que identificou contacto neurovascular esquerdo pela ASCA.

**Caso Clínico 2:** Homem de 58 anos, com dor tipo fisgada na região inferior da hemiface direita, constante, que agravava com o barbear e com a lavagem dos dentes, com resposta parcial à carbamazepina. Não pode realizar RMN por ter pace-maker, pelo que foi pedido estudo dos reflexos trigeminais, que revelou blink reflex alterado.

**Conclusões:** A detecção de contacto neurovascular é muitas vezes complicada. A RMN de alta resolução com protocolo dirigido parece ter maior capacidade de detecção de contacto neurovascular.

A elevada sensibilidade e especificidade dos reflexos trigeminais torna-os muito úteis na identificação de casos sintomáticos, especialmente quando a RMN é normal ou não pode ser realizada.

### Cefaleia cardíaca atípica?

**Liliana Letra; Fernando Matias**  
Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra  
lilianarvletra@hotmail.com

**Introdução:** A cefaleia cardíaca é uma cefaleia secundária (10.6) associada a eventos cardiovasculares isquémicos e que geralmente ocorre após actividade física, acompanhada ou não de alterações dos marcadores de necrose cardíaca, electrocardiograma e prova de esforço. É uma cefaleia que apresenta grande variabilidade clínica podendo apresentar-se geralmente como enxaqueca, com ou sem sintomas autonómicos, ou cefaleia de tensão. Não existe, no entanto, nenhum caso descrito de cefaleia cardíaca com características de cefaleia trigemino-autonómica.

**Caso Clínico:** Doente do sexo masculino de 53 anos de idade com antecedentes de enfarte agudo do miocárdio (aos 38 e 39 anos) que inicia episódios de dor periorbitária-frontal direita tipo guinada associada a sintomas disautonómicos, concomitantes com sensação de aperto torácico com esforço mas também em repouso. Durante os episódios de dor o doente não apresentava sinais electrocardiográficos ou laboratoriais de isquémia aguda.

**Conclusão/Discussão:** A associação de fenómenos anginosos e cefaleia ainda é pouco compreendido, e diversos processos fisiopatológicos concorrem para a sua explicação.

Cefaleia cardíaca de tipo trigemino-autonómica não se encontra descrita na literatura. O mecanismo subjacente poderá residir na convergência de fibras cardíacas autonómicas-sensitivas (C8-T5) e fibras trigeminais a nível do núcleo descendente do V par craniano ou ainda na produção e libertação de neuromediadores como resultado da isquémia miocárdica que exercem uma potente acção vasodilatadora a nível cerebral.

### “Neuralgia do Trigêmeo Familiar ”

**Rui Manilha, Elsa Parreira**  
Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca  
Rui.manilha@gmail.com

**Introdução:** A Neuralgia do Trigêmeo (NT) é uma causa de dor facial incapacitante (incidência de 4,5/10 000 - pico na 7ª e 8ª décadas de vida). Esta patologia ocorre habitualmente de forma esporádica estando frequentemente associada a compressão vascular (80-90%), podendo ainda serem consideradas outras causas (desmielinizantes, traumáticas, etc.). Foram, no entanto, descritos casos raros em que a NT estava presente em vários membros da mesma família, numa distribuição sugestiva de hereditariedade autossómica dominante. Estes casos estão descritos na literatura como constituindo entre 1-2% das NT (nalgumas séries <1%), com 127 casos publicados até 2009. A apresentação clínica é em tudo semelhante à NT esporádica, embora esteja, por vezes, descrita uma maior eficácia do tratamento com a carbamazepina. Além do contacto neurovascular foram consideradas as hipóteses de alterações vasculares ateroscleróticas, distúrbios da mielinização e hiperexcitabilidade neuronal central como mecanismos patofisiológicos responsáveis por esta entidade.

**Caso Clínico:** Apresentamos o caso de uma mulher de 86 anos com história de NT desde há cerca de 20 anos. A dor era tipicamente descrita como choque eléctrico e muito intensa, atingindo o território de distribuição cutânea do segundo ramo do trigémio à direita, sendo desencadeada por estímulos como lavar os dentes ou a cara, mastigar ou expor a face a vento frio. Apesar de um tempo de evolução tão prolongado, com uma dose baixa de carbamazepina (200mg/dia) a doente ficou completamente assintomática. Na família havia história de dores semelhantes na avó materna, na mãe e numa tia materna.

**Conclusão:** Este caso é relevante pela sua relativa raridade. Trata-se de uma doente com uma típica neuralgia clássica do trigémio com muitos anos de evolução, apresentando história familiar positiva e uma excelente resposta à terapêutica com carbamazepina, de acordo com o que é sugerido na literatura para os casos familiares.”

### “Cefaleias Nocturnas”

**Rui Manilha, Elsa Parreira**  
Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca  
Rui.manilha@gmail.com

**Introdução:** As cefaleias que ocorrem exclusivamente/predominantemente durante o sono podem ser primárias (cefaleia em salvas, cefaleia hipócnica, hemicrânia paroxística crónica, enxaqueca) ou secundárias (a hipertensão intracraniana, a perturbações do sono, a abuso de analgésicos, etc.). As cefaleias primárias ocorrem muitas vezes à mesma hora, numa fase do sono específica (mais frequentemente durante o sono REM), como acontece na cefaleia hipócnica que por

acordar os doentes com regularidade foi apelidada de 'alarm clock headache'.

**Casos Clínicos:** Apresentamos dois casos clínicos de doentes do sexo feminino, com 62 e 78 anos de idade, com cefaleias há vários anos que surgiam exclusivamente durante a noite, quase todas as noites, habitualmente acordando as doentes sempre nas primeiras horas da manhã, com localização bifrontal, tipo peso, sem náuseas ou vômitos, de intensidade moderada, durando várias horas. Em ambas as doentes já tinha sido excluída a existência de patologia do sistema nervoso central bem como hipertensão arterial. Uma delas apresentava sonolência diurna (que relacionava com a privação de sono provocada pelas cefaleias) e a outra não tinha outras queixas relacionadas com o sono. Apesar de clinicamente poderem tratar-se de cefaleias hípnicas, foram realizados estudos poligráficos do sono. Estes revelaram, numa das doentes, uma síndrome de apneia obstrutiva do sono e, durante o sono REM, um despertar após apneia e dessaturação de oxigénio acentuada que se acompanhou da cefaleia habitual; na outra doente, uma síndrome de apneia do sono e movimentos periódicos dos membros, com fragmentação marcada do sono.

**Conclusão:** As cefaleias que ocorrem exclusivamente no sono podem ser a única manifestação de patologia do sono. Nas nossas doentes o estudo do sono permitiu o diagnóstico correcto e o estabelecimento de uma relação entre a ocorrência da cefaleia e a perturbação do sono."

## Cefaleia isolada como forma de apresentação de trombose venosa cerebral

Ângela Timóteo, Nuno Inácio, Ana Amélia Nogueira Pinto, Elsa Parreira

S. Neurologia, H. P. D. Fernando  
Fonsecaangelatimoteo@hotmail.com

**Introdução:** a Trombose Venosa Cerebral (TVC) apresenta um amplo espectro de manifestações clínicas. A cefaleia é o sintoma mais prevalente, embora as suas características possam ser diversas e os mecanismos explicativos da sua origem não estejam esclarecidos. A cefaleia isolada como forma de apresentação clínica da TVC é rara.

**Objectivos:** caracterização das cefaleias nos doentes com TVC que se manifestou como cefaleia isolada.

**Metodologia:** estudo prospectivo, observacional, envolvendo todos os doentes internados com o diagnóstico de TVC no nosso Serviço de Neurologia durante um período de 18 meses. Os dados foram colhidos de forma sistemática em todos os doentes, de acordo com um protocolo pré-definido, aplicado pelos autores.

**Resultados:** incluídos 30 doentes com o diagnóstico de TVC, dos quais 40% (n=14) apresentaram cefaleia isolada; a cefaleia foi progressiva em 10 doentes e de instalação súbita em 2; difusa em 4 doentes, bilateral (frontal ou posterior) em 7 e unilateral num; tipo pressão/ aperto em 10 doentes e pulsátil em 2. Sete doentes referiam agravamento com o decúbito, esforço ou Manobras de Valsalva. Não houve relação entre as características da cefaleia e a extensão da TVC. Considerando todos os doentes com TVC incluídos, verificou-se um atraso significativo do diagnóstico definitivo nos doentes cuja manifestação clínica foi a cefaleia isolada (p=0,039).

**Conclusões:** não se constatou relação entre o tipo de seios

atingidos ou extensão da TVC e as características da cefaleia. A manifestação de cefaleia isolada atrasou o diagnóstico de forma significativa. No entanto, em todos os doentes uma anamnese pormenorizada permitiria fazer suspeitar do diagnóstico de TVC, uma vez que se verificou sempre cefaleia "de novo", alteração das características da cefaleia prévia ou sintomas sugestivos de HIC.

## O que uma cefaleia pode esconder...

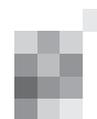
Inês Marques, Lúvia Sousa

Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra  
inesmbmarques@gmail.com, livia.sousa@netcabo.pt

**Introdução:** A Classificação Internacional de Cefaleias (ICHD-II), no que respeita à cefaleia secundária à hipertensão arterial, apenas considera a hipertensão arterial severa ( $\geq 180/110$  mmHg). A cefaleia é descrita como sendo geralmente bilateral, pulsátil, surgindo durante a elevação da pressão arterial e desaparecendo na hora seguinte à sua normalização. Em doentes com antecedentes de enxaqueca, a hipertensão arterial pode agravar a frequência e/ou intensidade das crises e contribuir para a cronicidade das cefaleias.

**Caso Clínico:** Doente do sexo masculino de 49 anos, com antecedentes de enxaqueca, IMC>25, dislipidémia e hipertensão arterial, enviado à consulta de cefaleias por agravamento recente da intensidade e frequência das crises de enxaqueca, que se haviam tornado refractárias tanto ao tratamento sintomático como à medicação preventiva. Na observação na consulta foi detectada hipertensão arterial severa (190/115 mmHg) apesar de já medicado com três classes diferentes de anti-hipertensores. O Neurologista optou por efectuar pedido de exames complementares habituais no estudo da HTA, que incluiu Ecocardiograma e Tomografia abdominal. Nestes foi detectado aneurisma da Aorta ascendente, em rápido crescimento e com risco de rotura iminente, que justificou cirurgia urgente. Quando novamente observado em consulta de cefaleias, o doente já havia sido operado, com resolução tanto da hipertensão refractária como da cefaleia. O doente mantém-se assintomático sem qualquer medicação.

**Conclusão:** O agravamento da frequência e intensidade das crises num doente mesmo com enxaqueca já conhecida, pode decorrer de uma condição patológica subjacente grave e ser a sua única manifestação clínica. É, deste modo, importante estar alerta para sinais que possam indicar a presença de uma patologia co-existente.



# Princípios 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).

## Princípios 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 estádios 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 / objetivos, 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.

Originais: 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 aos 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.



**Órgão oficial de:**

Sociedade Portuguesa de Neurologia  
Grupo de Estudos de Envelhecimento Cerebral e Demências  
Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla  
Liga Portuguesa Contra a Epilepsia  
Secção da Neurologia do Comportamento da SPN  
Sociedade Portuguesa de Cefaleias  
Sociedade Portuguesa de Doenças do Movimento  
Sociedade Portuguesa de Estudos de Doenças Neuromusculares  
Sociedade Portuguesa de Neurocirurgia  
Sociedade Portuguesa de Neuropatologia  
Sociedade Portuguesa de Neuropediatria

Versão electrónica: [www.spneurologia.org](http://www.spneurologia.org)

Indexada nas bases bibliográficas:

**EMBASE / Excerpta Medica Database** (Elsevier)

**EMBASE.com** (Elsevier)

**SCOPUS** (Elsevier)

[www.indexrmp.com](http://www.indexrmp.com)