

# Sinapse

Publicação eletrónica da Sociedade Portuguesa de Neurologia

Nº 0

Março de 2001

Ficha técnica

Princípios editoriais

Normas de publicação

Editorial

Reunião da Primavera 2001

Programa

Comunicações livres

Casos Clínicos

Índice de instituições

Índice de autores

# Sinapse

Publicação Electrónica da  
Sociedade Portuguesa de Neurologia

## Direcção da Sociedade Portuguesa de Neurologia

José M. Pereira Monteiro (Presidente)

João Ramalho Fontes (Vice- Presidente/Secretário)

João de Sá (Vice- Presidente)

Isabel Fineza Cruz (Vice- Presidente)

Manuela Palmeira (Tesoureira)



## Ficha técnica

### Director

José M. Pereira Monteiro

### Director-adjunto

José Barros

### Comissão Científica

Dr. João Palmeiro

Dr. José Castro Lopes

Prof. Doutor Luís Cunha

Prof. Doutor Alexandre Castro Caldas

Dr. António Bastos Lima

Dr. Orlando Leitão

Prof. Doutora Paula Coutinho

Prof. Doutor José Azevedo Keating

Prof. Doutor António Andrade Saraiva

Prof. Doutora Maria de Lourdes Sales Luís

Prof. Doutor Luís Bigotte de Almeida

Prof. Doutor José Manuel Ferro

Prof. Doutora Catarina Resende Oliveira

Prof. Doutor Jorge Sequeiros

Prof. Doutor Carlos Garcia

Dr. Celso Pontes

Dr. António Pinto Guimarães

Dr. Francisco Pinto

Prof. Doutor Alexandre Mendonça

Dr. José Maria Bravo Marques

### Secretariado Científico

Carla Ferreira

### Secretariado Administrativo

Ana Isabel Teixeira

**Design:** Isabel Monteiro

**Produção electrónica:** Weblink, Lda.

### Endereço:

Sinapse

Serviço de Neurologia

Hospital Geral de Santo António

4099-001 Porto, Portugal

Tel./Fax: 351 22 208 48 64

E-mail: [spn.edi@spneurologia.org](mailto:spn.edi@spneurologia.org)

# Princípios gerais e Normas de publicação

## Sinapse

Publicação Electrónica da Sociedade Portuguesa de Neurologia

### Princípios gerais

- Publicação científica da Sociedade Portuguesa de Neurologia;
- Neurologia Clínica, como área principal;
- Especialidades afins e Neurociências, como interesses adicionais;
- Trabalhos transversais, integradores ou promotores da unidade da Neurologia, como vocação especial;
- Abertura e acessibilidade;
- Garantia de qualidade científica;
- Critérios de publicação de natureza científica e editorial;
- Aplicação sistemática das Normas de Vancouver;
- Organização formal em: Editorial, Artigos Originais, Casos Clínicos, Revisões, Cartas.
- Periodicidade livre;
- Edição electrónica na página [www.spneurologia.org](http://www.spneurologia.org);
- Edição pontual por outros meios (papel, CD ou outro);
- Possibilidade de patrocínios institucionais ou comerciais;
- Garantia de independência científica e editorial.

### Normas de candidatura

1. Os trabalhos candidatos a publicação deverão ser 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, gravados como .rtf ou .html, com letra arial de tamanho 12, e parágrafos simples. Deverá ser usado um documento por cada secção do trabalho.
3. Deverão ser evitados símbolos, sublinhados, palavras em maiúsculas, bolds, itálicos, notas de topo ou de rodapé, e artificios formais não justificáveis.
4. As páginas não deverão ser numeradas.
5. Deverão ser redigidos preferencialmente 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 e endereço de todos os autores; telefone directo e endereço de correio electrónico do primeiro autor;
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 editar no artigo.
8. A terceira página será a versão em inglês da segunda página, se o artigo foi redigido em português (e vice-versa). Se o artigo for redigido em francês ou espanhol, a terceira e quarta página serão versões em português e Inglês, respectivamente.
9. As restantes folhas incluirão as diferentes secções do trabalho. Os trabalhos originais incluirão as seguintes secções: introdução/objectivos, metodologia, resultados, discussão/conclusões e bibliografia. Os casos clínicos serão estruturados em introdução, caso clínico, discussão e bibliografia. As revisões incluirão, pelo menos, introdução, desenvolvimento, conclusões e bibliografia. Cada secção será iniciada em documento novo. 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 edição 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 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 informativo, sem iniciais ou siglas, não excedendo vinte palavras.
2. Autores e instituições  
A autoria exige, cumulativamente, contribuições substanciais para:
  - a) concepção e estrutura do trabalho ou análise e interpretação de dados;
  - b) redacção ou revisão crítica de uma parte importante do seu conteúdo intelectual;
  - c) responsabilidade pela versão final.
 Membros do grupo de trabalho (coordenadores, directores, técnicos, consultores), que não cumpram os critérios internacionais de autoria, poderão ser listados em "agradecimentos".  
A inclusão 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.
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, que identifica o artigo no topo das páginas.
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. Os métodos estatísticos devem ser assinalados.
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.

#### 9. Discussão

Não voltar a apresentar resultados, evitando redundâncias. Não mencionar dados que não foram apresentados nos resultados. Dar relevo aos aspectos novos, reflectir sobre as limitações e justificar os erros ou omissões. Relacionar os resultados com outros estudos relevantes. As conclusões devem basear-se apenas nos resultados. Podem 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 de Vancouver (JAMA 1997; 277:927-934).

#### Processo de Avaliação e Edição

1. A Comissão Editorial notificará o primeiro autor, imediatamente após a recepção do trabalho;
2. A Comissão Editorial 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 pela Direcção da Sinapse a um número variável de revisores, sendo um membro da Comissão Científica e outro perito reconhecido no tema principal do trabalho. Os revisores não terão ligações às instituições constantes do trabalho, nem serão informados dos nomes e instituições dos autores;
4. Os autores terão acesso aos pareceres anónimos dos revisores;
5. Os autores terão vinte dias úteis para alterar o artigo e/ou contestar as revisões;
6. As respostas serão analisadas por cada um dos revisores, que irão redigir os pareceres finais;
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 a oculta a identidade dos revisores.
9. Os trabalhos aceites serão publicados na edição seguinte da Sinapse, após assinatura de uma norma de responsabilidade por todos os autores. Por critérios editoriais, a Direcção da Sinapse poderá acordar com os autores o adiamento da publicação.

#### Correspondência

Sinapse  
Comissão Editorial  
Sociedade Portuguesa de Neurologia  
Hospital de Santo António  
4099-001 Porto  
e-mail: spn.edi@spneurologia.org

Caros colegas:

A comunicação é essencial à vida de uma Sociedade Científica, aproximando os seus membros, criando ligações ao meio científico e pontes à comunidade. A nova Direcção da Sociedade Portuguesa de Neurologia (SPN) tem privilegiado esta área de trabalho. Criou a Comissão Editorial para desenvolver projectos na área da comunicação, a qual, já produziu a página na Internet ([www.spneurologia.org](http://www.spneurologia.org)), lançou as bases de um Directório da Neurologia Portuguesa, e promoveu o uso de correio electrónico como meio de contacto com a maioria dos sócios. A revisão dos resumos candidatos à Reunião da Primavera 2001 foi um interessante processo interactivo, que envolveu a participação de dezenas de sócios. O ponto culminante deste trabalho será a criação de uma Revista Científica, acessível e de boa qualidade.

A SPN tem uma dimensão relativamente modesta. Uma publicação oficial impressa em papel de razoável qualidade, teria um custo unitário elevado e um número de utilizadores reduzido. A dificuldade da sua indexação tornaria difícil a captação de artigos de qualidade que seriam, naturalmente, desviados para publicações internacionais. Uma publicação doméstica, de pequeno impacto, pouca qualidade e alto custo, não é uma solução razoável. A Direcção pensa que a alternativa passa por uma publicação electrónica de difusão rápida, de baixo custo, permanentemente acessível a toda a comunidade científica de língua portuguesa. Poderá, desta forma, ser ampliado o universo de leitores, mesmo sem indexação. Poderá tentar-se, mais tarde, a sua admissão a um index bibliográfico.

Assim surgiu a Sinapse, o nome escolhido para a publicação electrónica da SPN, a ser registada em breve, que será inicialmente um publicação não regular com dois números por ano. Poderá adquirir outra dimensão no futuro, em função da aceitação e da participação que induzir na neurologia de língua portuguesa.

Logo que possível será editada em duas línguas (português e inglês), prevendo-se a criação de um serviço de apoio à tradução e preparação de manuscritos em inglês. Desta forma, pretende-se alargar o horizonte de influência da Sinapse, correspondendo aos naturais anseios de internacionalização de toda a comunidade científica devotada às ciências neurológicas.



José M. Pereira Monteiro

Presidente da Sociedade Portuguesa de Neurologia

Director da Sinapse



# Reunião da Primavera 2001 da Sociedade Portuguesa de Neurologia

10 - 11 de Março de 2001 - Porto Palácio Hotel - Porto

## PROGRAMA

### Dia 10 de Março - Sábado

#### 09.00 1ª Sessão - Cartazes (Foyer Amarante)

Moderadores: Manuel Correia, Bigotte Almeida, Edite Rio

#### **Doenças vasculares cerebrais (L1 a L6)**

- L1. Trombólise para o tratamento de trombose venosa cerebral: revisão sistemática  
Patrícia Canhão, Filipa Falcão, José Ferro  
Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Lisboa
- L2. Internamento por Doença Cerebrovascular nos Serviços de Neurologia e Medicina Interna  
Mário Rui Silva<sup>1</sup>, Rui Couto<sup>2</sup>, António Braga da Costa<sup>2</sup>, Paula Ribeiro<sup>1</sup>, Rui Chorão<sup>1</sup>, Trigo Faria<sup>2</sup>, Georgina Neves<sup>1</sup>  
Serviços de Neurologia<sup>1</sup> e Medicina Interna<sup>2</sup>, Hospital de S. Pedro, Vila Real
- L3. Complicações médicas após AVC isquémico: indicador de qualidade no tratamento de doentes cerebrovasculares?  
Isabel Henriques, Luísa Rebocho, Conceição Barata, Tiago Tribolet  
Hospital Espírito Santo, Évora
- L4. Será que a Incidência do Acidente Vascular Cerebral muda mesmo com a Temperatura Ambiente? Estudo de base hospitalar.  
Elsa Azevedo, Jorge Picallos, Graça Sousa, Raimundo Martins  
Serviço de Neurologia, Hospital de S. João, Porto
- L5. Infecção prévia e ocorrência de AVC isquémico de novo  
Isabel Henriques, Luísa Rebocho, Conceição Barata, Tiago Tribolet  
Hospital Espírito Santo, Évora
- L6. Internamento por Doença Cérebro-Vascular num Centro de Saúde  
Mário Rui Silva<sup>1</sup>, Manuel Correia<sup>2</sup>, Fernanda Fernandes<sup>3</sup>, Guedes de Sousa<sup>3</sup>  
Serviço de Neurologia, Hospital de S. Pedro, Vila Real<sup>1</sup>; Serviço de Neurologia, Hospital Geral de Santo António, Porto<sup>2</sup>; Centro de Saúde de Vila Pouca de Aguiar<sup>3</sup>

#### **Doenças infecciosas ou sistémicas (L7 a L14)**

- L7. A Utilidade da Proteína 14-3-3 no Diagnóstico da Doença de Creutzfeldt-Jakob  
Maria Manuela Grazina<sup>1</sup>, Filipe Silva<sup>2</sup>, Catarina Oliveira<sup>1,2</sup>  
Faculdade de Medicina de Coimbra<sup>1</sup>; Hospitais da Universidade de Coimbra<sup>2</sup>

- L8. Doença de Creutzfeldt-Jakob Esporádica Provável: quatro casos diagnosticados num período de 14 meses no Hospital de S. João.  
Marta Carvalho<sup>1</sup>, Maria José Rosas<sup>1</sup>, Fernanda Simões Ribeiro<sup>1</sup>, J. A. Mendes Ribeiro<sup>2</sup>, J. Castro Neves<sup>1</sup>  
Serviço de Neurologia<sup>1</sup> e Unidade de Neurofisiologia<sup>2</sup>, Departamento de Doenças do Sistema Nervoso, Hospital de S. João, Porto
- L9. Botulismo Alimentar: um surto com 16 doentes  
Teresa Aguiar, Armando Morganho, Duarte Noronha, Orlando Sousa  
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Funchal
- L10. Tratamento Prolongado com Albendazol na Neurocisticercose Racemosa  
M. Carmo Macário, Julia Oliveira, Pedro Melo Freitas, M. Antonia Ferro  
Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra
- L11. NeuroBehçet: revisão de uma casuística  
Cândida Barroso<sup>1</sup>, Carla Noronha<sup>2</sup>, Elmira Medeiros<sup>1</sup>, José Vale<sup>1</sup>, Carlos Lima<sup>1</sup>, Orlando Leitão<sup>1</sup>  
Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz<sup>1</sup>, Lisboa; Serviço de Medicina, Hospital Curry Cabral<sup>2</sup>, Lisboa
- L12. Neuropatias Vasculíticas: características clínicas e neuropatológicas de dezassete doentes  
Mónica Marta<sup>1</sup>, Ana Martins Silva<sup>1</sup>, António Marinho<sup>2</sup>, Isabel Leite<sup>1</sup>, Fátima Farinha<sup>2</sup>, Manuel Melo Pires<sup>3</sup>, Amaral Bernardo<sup>2</sup>, António Guimarães<sup>3</sup>  
Serviço de Neurologia<sup>1</sup>, Serviço de Medicina<sup>2</sup>, Unidade de Neuropatologia<sup>3</sup>, Hospital Geral de Santo António, Porto
- L13. Encefalopatia da Hipertensão Arterial Maligna: envolvimento preferencial do tronco cerebral  
Alberto Leal<sup>1</sup>, Sofia Calado<sup>2</sup>, Teresa Palma<sup>3</sup>, José Vale<sup>2</sup>  
Serviço de Neurologia do Hospital Fernando Fonseca<sup>1</sup>, Serviços de Neurologia<sup>2</sup> e Neuroradiologia do Hospital de Egas Moniz<sup>3</sup>
- L14. Estado neurológico após paragem cardiorespiratória: factores de prognóstico  
Assunção Tuna<sup>1</sup>, Ernestina Gomes<sup>2</sup>, Rui Araújo<sup>2</sup>, Carla Ferreira<sup>1</sup>, José M. Lopes Lima<sup>1</sup>  
Serviço de Neurologia<sup>1</sup>, Unidade de Cuidados Intensivos Polivalentes<sup>2</sup> do Hospital de Santo António, Porto

### **Neuroimunologia (L15 a L23)**

- L16. Score de Potenciais Evocados na Esclerose Múltipla. Parâmetro Útil na Avaliação da Incapacidade.  
Isabel Leite<sup>1</sup>, Ana Martins da Silva<sup>1</sup>, Isaias Paiva<sup>2</sup>, Mónica Marta<sup>1</sup>, João Lopes<sup>2</sup> e Regina Brito<sup>2</sup>.  
Serviço de Neurologia<sup>1</sup>, Serviço de Neurofisiologia<sup>2</sup>, Hospital Geral de Santo António, Porto
- L18. Depressão, Ansiedade e Disfunção Sexual em Doentes com Esclerose Múltipla  
Catalina Vinas, M. Carmo Macário, Fernando Matias, Zulmira Santos, Livia de Sousa  
Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra
- L20. Terapêutica combinada com Metotrexato e Interferão  $\beta$  em formas secundariamente progressivas de Esclerose Múltipla: experiência de seis casos  
Marta Carvalho, Maria José Sá  
Serviço de Neurologia, Departamento de Doenças do Sistema Nervoso, Hospital de S. João, Porto
- L21. Esclerose Múltipla familiar: uma forma de apresentação rara  
Marta Carvalho<sup>1</sup>, Maria Manuel Campos<sup>2</sup>, Maria Teresa Lavandeira Pimenta<sup>2</sup>, Maria José Sá<sup>1</sup>  
Serviço de Neurologia<sup>1</sup>, Unidade de Neurologia Pediátrica<sup>2</sup>, Departamento de Doenças do Sistema Nervoso do Hospital de S. João, Porto



- L22. Três irmãos com diferentes Doenças Auto-imunes com importante expressão neurológica  
Mónica Marta<sup>1</sup>, Ana Martins Silva<sup>1</sup>, Maria José Jordão<sup>2</sup>, Ilda Matos<sup>3</sup>, Ernestina Reis<sup>4</sup>, Isabel Leite<sup>1</sup>  
Serviço de Neurologia<sup>1</sup>, Serviço de Medicina<sup>4</sup>, Hospital Geral de Santo António, Porto. Serviço de Neurologia,  
Hospital S. Marcos, Braga<sup>2</sup>; Hospital Distrital de Mirandela<sup>3</sup>

## 10.00 Comunicações orais (Sala Douro) - Neuro-imunologia

**Moderadores: Castro Caldas, João Sá**

- L15. Esclerose Múltipla: estudo comparativo de duas populações  
João de Sá  
Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Lisboa
- L17. O Que é Que os Doentes com Esclerose Múltipla Gostariam de Saber  
Ana Beza<sup>1</sup>, Dália Meira<sup>1</sup>, Mónica Marta<sup>1</sup>, Ana Martins Silva<sup>1</sup>, Ilda Matos<sup>2</sup>, Marta Freijo<sup>1</sup>, Maria José Rivas<sup>3</sup>,  
Rosa Tomé<sup>3</sup>, Manuela Ribeiro<sup>4</sup>, Teresa Zalabeite<sup>1</sup>, Maria José Jordão<sup>5</sup>, Isabel Leite<sup>1</sup>  
Serviço de Neurologia<sup>1</sup>, Hospital Geral de Santo António, Porto; Hospital Distrital de Mirandela<sup>2</sup>;  
Hospital Magalhães Lemos<sup>3</sup>; Hospital de S. João, Porto<sup>4</sup>; Hospital de S. Marcos, Braga<sup>5</sup>
- L19. Deverá o Médico acreditar no doente com Esclerose Múltipla que diz estar em surto?  
Estudo efectuado com o apoio de Ressonância Magnética Nuclear crâneo-encefálica com dose tripla de contraste  
M.Carmo Macário, Paula Martins, Olga Brito, Livia de Sousa  
Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra
- L23. Miastenia Gravis: HLA-DR14 e HLA-DQ3 influenciam a idade de início da forma generalizada  
Isabel Leite<sup>1</sup>, Ana Martins da Silva<sup>1</sup>, Carla Fraga<sup>1</sup>, Sónia Paupério<sup>2</sup>, Margarida Cardoso<sup>3</sup>, Denise Mendonça<sup>3</sup>,  
Dalila Pinto<sup>2</sup>, Joana Cerqueira<sup>2</sup>, Sara Casimiro<sup>2</sup>, Berta Martins Silva<sup>2</sup>  
Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Porto<sup>1</sup>; Lab. Imunogenética, Dept. Patologia e Imunologia  
Molecular, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), Porto<sup>2</sup>; Laboratório de Biometria, ICBAS, Porto<sup>3</sup>

## 11.00 Intervalo

### 11.30 Comunicações orais (Sala Douro) - Neurologia e Medicina Familiar

**Moderador: Maria Manuela Palmeira**

- L36. A Experiência dos Clínicos Gerais / Médicos de Família Portugueses com a Demência  
Carlos Garcia<sup>1</sup>, Rui Pereira Alves<sup>2</sup>  
Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria<sup>1</sup>, Lisboa; Centro de Saúde Coração de Jesus<sup>2</sup>, Lisboa
- L37. Consultadoria de Neurologia num Centro de Saúde  
Mário Rui Silva<sup>1</sup>, Manuel Correia<sup>2</sup>, Guedes Sousa<sup>3</sup>  
Serviço de Neurologia do Hospital de S. Pedro, Vila Real<sup>1</sup>; Serviço de Neurologia do hospital de Santo António,  
Porto<sup>2</sup>; Centro Saúde Vila Pouca Aguiar<sup>3</sup>

### 12.00 Mesa Redonda (Sala Douro) - Doenças Humanas por Priões

**Introdução: Carlos Garcia**

- As doenças humanas por priões em Portugal - José Pimentel
- A proteína 14.3.3 no diagnóstico das doenças por priões – Catarina Oliveira
- Discussão

## 13.00 Almoço

## 14.30 2ª Sessão de Cartazes (Foyer Amaranthe)

Moderadores: Celso Pontes e Belina Nunes

### Neurogenética (L24 a L32)

- L24. Mioclonus Distónico: relato de uma família  
Alexandre Mendes, Mónica Marta, Marina Magalhães  
Serviço de Neurologia, Hospital Geral de Santo António, Porto
- L25. Dentatorubral-Pallidoluyasian Atrophy (DRPLA):  
estudo clínico e genético de duas famílias de origem portuguesa  
José Vale<sup>1</sup>, João Guimarães<sup>1</sup>, Isabel Silveira<sup>2</sup>, Jorge Sequeiros<sup>2</sup>, Paula Coutinho<sup>2,3</sup>  
Serviço de Neurologia do Hospital de Egas Moniz, Lisboa<sup>1</sup>; Departamento de Neurologia da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa<sup>1</sup>; Unidade de Investigação Genética e Epidemiológica de Doenças Neurológicas (UnIGENE) – IBMC, Porto<sup>2</sup>; Serviço de Neurologia do Hospital de S. Sebastião, Santa Maria da Feira<sup>3</sup>
- L26. Enxaqueca Hemiplégica e Ataxia Cerebelosa em Famílias Portuguesas  
José Barros<sup>1,2</sup>, Assunção Tuna<sup>1</sup>, Isabel Alonso<sup>2</sup>, João Coelho<sup>2</sup>, Isabel Silveira<sup>2</sup>, Jorge Sequeiros<sup>2</sup>, Paula Coutinho<sup>2,3</sup>  
Serviço de Neurologia do Hospital Geral de Santo António<sup>1</sup>, Porto; Unidade de Investigação Genética e Epidemiológica em Doenças Neurológicas, Instituto de Biologia Molecular e Celular, Universidade do Porto<sup>2</sup>; Serviço de Neurologia, Hospital de São Sebastião, Santa Maria da Feira<sup>3</sup>
- L31. Heterogeneidade clínica associada a deleções no DNA mitocondrial  
M. Carmo Macário, Manuela Grazina, Argemiro Geraldo, Miguel Oliveira, Marcia Godinho, Marta Simões, Olinda Rebelo, Paulo Santos, Catarina Oliveira  
Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra
- L32. Mutações do DNA Mitocondrial da Neuropatia Óptica de Leber, na Nevrite Óptica e Esclerose Múltipla  
Isabel Leite<sup>1</sup>, Laura Vilarinho<sup>2</sup>, Ilda Matos<sup>3</sup>, Marta Freijo<sup>1</sup>, Ana Martins Silva<sup>1</sup>, Mónica Marta<sup>1</sup>, Luis Monteiro<sup>1</sup>  
Serviço de Neurologia<sup>1</sup>, Hospital Geral de Santo António, Porto; Unidade de Biologia Clínica<sup>2</sup>, Instituto de Genética Médica, Porto; Hospital Distrital de Mirandela<sup>3</sup>

### Ensino, Organização e Prática da Neurologia (L33 a L41)

- L33. Electroencefalograma e Cefaleias em Medicina Familiar:  
opiniões e práticas de clínicos seniores  
José Barros, Assunção Tuna, Madalena Pinto, Ricardo Maré, Carla Fraga, JMP Monteiro  
Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Porto
- L34. EEG em Cefaleias na Perspectiva de Médicos Jovens  
Assunção Tuna<sup>1</sup>, Marta Carvalho<sup>2</sup>, Madalena Pinto<sup>1</sup>, Goreti Sá<sup>1</sup>, Ricardo Maré<sup>3</sup>, Susana Pereira<sup>4</sup>, Fabienne Gonçalves<sup>1</sup>, JP Monteiro<sup>1</sup>, José Barros<sup>1</sup>  
Serviços de Neurologia de Hospital de Santo António<sup>1</sup>, Porto; Hospital de São João<sup>2</sup>, Porto; Hospital de São Marcos<sup>3</sup>, Braga; Hospital Pedro Hispano<sup>4</sup>, Matosinhos
- L35. Dificuldades no diagnóstico de Doença de Parkinson nos Cuidados Primários de Saúde  
Mário Rui Silva, Rui Chorão, Paula Ribeiro, Georgina Neves  
Serviço de Neurologia, Hospital de S. Pedro, Vila Real
- L38. Consulta de Neurologia do Hospital Distrital de Mirandela  
Ilda Matos  
Hospital Distrital de Mirandela, Mirandela

L39. Neurologia num Hospital Distrital: frequência de Doenças Neurológicas e Padrões de Referência.  
Carla Ferreira  
Hospital Conde de S. Bento, Santo Tirso

L40. Doentes Neurológicos: experiência da UCIP do Hospital de S. Pedro (1993-2000)  
Mário Rui Silva<sup>1</sup>, F. Esteves<sup>2</sup>, Rui Chorão<sup>1</sup>, Paula Ribeiro<sup>1</sup>, L. Gonçalves<sup>2</sup>, Leal Loureiro<sup>1</sup>, Georgina Neves<sup>1</sup>  
Serviço de Neurologia<sup>1</sup>, Unidade de Cuidados Intensivos Polivalente<sup>2</sup>, Hospital de S. Pedro, Vila Real

L41. Razões de demora na admissão de doentes com AVC  
Isabel Henriques, Luísa Rebocho, Conceição Barata, Tiago Tribolet  
Hospital Espírito Santo, Évora

### 15.30 Comunicações orais (Sala Douro) - Neuro-Genética

Moderadores: Cristina Januário, Teresa Coelho

L27. Enxaqueca Hemiplégica Familiar: auras combinadas  
Ricardo Maré, Assunção Tuna, José MP Monteiro, José Barros  
Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Porto

L28. Paralisia periódica hipokaliémica causada por mutação da subunidade  $\alpha 1$  do canal de sódio muscular  
José Vale<sup>1</sup>, Nuno Canas<sup>1</sup>, João Guimarães<sup>1</sup>, Bertrand Fontaine<sup>2</sup>  
Serviço de Neurologia do Hospital de Egas Moniz, Lisboa<sup>1</sup>; Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa<sup>1</sup>; Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale e Fédération de Neurologie, Faculté de Médecine e Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière, Paris<sup>2</sup>

L29. Mitochondrial Neurogastrointestinal Encephalomyopathy (MNGIE):  
Estudo Clínico e Laboratorial  
Miguel Viana-Baptista<sup>1,2</sup>, Manuel Melo Pires<sup>3</sup>, Luís Santos<sup>1,2</sup>, Carlos Lima<sup>1</sup>, Michio Hirano<sup>4</sup>, João Guimarães<sup>1,2</sup>  
Serviço de Neurologia Hospital de Egas Moniz, Lisboa<sup>1</sup>; Departamento de Neurologia, Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa<sup>2</sup>; Unidade de Neuropatologia, Hospital de Santo António, Porto<sup>3</sup>; Department of Neurology, Columbia University College of Physicians and Surgeons, New York, USA<sup>4</sup>

L30. Défice de Complexo III da Cadeia Respiratória Mitocondrial: expressão neuropsiquiátrica numa fratria  
José Barros<sup>1</sup>, João Pereira<sup>1</sup>, Maria José Sá<sup>2</sup>, João Teixeira<sup>3</sup>, Célia Nogueira<sup>4</sup>, Laura Vilarinho<sup>4</sup>, António Guimarães<sup>5</sup>, F. M. Santorelli<sup>6</sup>, Paula Coutinho<sup>7</sup>  
Serviço de Neurologia<sup>1</sup>, Serviço de Neuroradiologia<sup>3</sup>, Unidade de Neuropatologia<sup>5</sup>, Hospital de Santo António, Porto; Serviço de Neurologia, Hospital de São João<sup>2</sup>, Porto; Instituto de Genética Médica Jacinto de Magalhães<sup>4</sup>, Porto; Unità di Medicina Molecolare, Ospedale Pediatrico Bambino de Gesù<sup>6</sup>, Roma; Serviço de Neurologia, Hospital de São Sebastião<sup>7</sup>, Santa Maria da Feira

### 16.30 1ª Conferência (Sala Douro) - Enfarte cerebral maligno

Introdução: Castro Lopes

Enfarte cerebral maligno: clínica e tratamento – Gabriela Lopes

### 17.00 Intervalo

### 17.30 1ª Sessão de Casos Clínicos (Sala Douro) - Doenças sistémicas e infecciosas

Moderador: Orlando Leitão

- C8. Meningoencefalite e encefalomielite pós infecciosa por rickettsia conorii  
Assunção Tuna, Cristina Marujo, Nelson Pereira, Fabienne Gonçalves, Miguel Tavares, Ernestina Gomes, António Carneiro  
Unidade de Cuidados Intensivos Polivalentes, Hospital Geral de Santo António, Porto
- C9. Encefalomielorradiculite aguda disseminada: uma complicação de meningite por Streptococo pneumoniae  
Marta Freijo, Mónica Marta, Alexandre Mendes, Marina Magalhães  
Serviço de Neurologia, Hospital Geral Santo António, Porto
- C10. Leucoencefalopatia multifocal progressiva ("PML"), uma encefalite oportunista tratável  
Luis Monteiro<sup>1</sup>, Isabel Leite<sup>1</sup>, Marta Freijo<sup>1</sup>, António Bastos Leite<sup>2</sup>, Sara Morais<sup>3</sup> Manuel Campos<sup>3</sup>  
Serviço de Neurologia<sup>1</sup>, Serviço de Neurorradiologia<sup>2</sup> e Serviço de Hematologia Clínica<sup>3</sup>, Hospital Geral Santo António, Porto
- C11. Neuroschistosomiase apresentando-se como tumor cerebral  
Jorge Machado<sup>1</sup>, Rui Labrusco<sup>1</sup>, Maria Grácio<sup>2</sup>, Carlos Lima<sup>3</sup>  
Serviço de Neurologia<sup>1</sup>, Hospital Militar Principal<sup>1</sup>, Lisboa; Instituto de Higiene e Medicina Tropical<sup>2</sup>, Lisboa;  
Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz<sup>3</sup>, Lisboa

**19.00 2ª Conferência (Sala Douro) - Homenagem a uma personalidade da Neurologia Portuguesa**  
**Introdução: Pereira Monteiro**

Corino Andrade: o homem e a obra - Paula Coutinho

**19.30 Sessão solene**

**20.30 Jantar**

**Dia 11 de Março Domingo**

**09.00 3ª Sessão de Cartazes (Sala Douro)**  
**Moderadores: Bravo Marques, Carlos Garcia, Jorge Machado**

**Casos Clínicos (C1 a C24)**

- C1. Pseudo-Migraine com Pleocitose Linfocitária  
Assunção Tuna, Carla Fraga, Carla Ferreira, Alexandre Mendes, José Barros  
Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Porto
- C.5. Miofasceíte Macrofágica  
Assunção Tuna<sup>1</sup>, Leal Loureiro<sup>2</sup>, Isabel Leite<sup>1</sup>, António Guimarães<sup>2</sup>  
Serviço de Neurologia<sup>1</sup> e Unidade de Neuropatologia<sup>2</sup>, Hospital Geral de Santo António, Porto
- C7. Doença de Madelung e Tetraparésia Espástica  
Assunção Tuna, Mónica Marta, José Barros  
Serviço de Neurologia do Hospital de Santo António, Porto
- C12. Sífilis ocular.  
Marta Freijo, Alexandre Mendes, Marina Magalhães  
Serviço de Neurologia, Hospital Geral Santo António, Porto

- C13. Psicose Aguda e Lúpus Eritematoso Sistémico  
Ana Martins da Silva<sup>1</sup>, Mónica Marta<sup>1</sup>, Guilherme Rocha<sup>2</sup>, Isabel Leite<sup>1</sup>  
Serviço de Neurologia<sup>1</sup>, Serviço de Nefrologia<sup>2</sup>, Hospital Geral de Santo António, Porto
- C14. Encefalopatia de Wernicke  
Ricardo Maré, Esmeralda Lourenço  
Serviço de Neurologia, Hospital de São Marcos, Braga
- C15. Hipotermia e Hipotensão Arterial como Forma de Apresentação de Encefalopatia de Wernicke  
Carla Ferreira<sup>1</sup>, Paula Baptista<sup>2</sup>, Mário Jorge Coelho<sup>2</sup>  
Unidades de Neurologia<sup>1</sup> e Medicina Interna<sup>2</sup>, Hospital Conde S. Bento, Santo Tirso
- C16. Acidentes Isquémicos Transitórios (AIT's) em Adulto Jovem  
João Ramalho Fontes, Ricardo Maré, Maria José Jordão  
Serviço de Neurologia, Hospital São Marcos, Braga
- C17. Puerpério, *foramen ovale* patente e anticoagulante lúpico.  
Carla Ferreira<sup>1</sup>, Paula Baptista<sup>2</sup>, Lurdes Pimentel<sup>3</sup>  
Unidades de Neurologia<sup>1</sup>, Medicina Interna<sup>2</sup> e Cardiologia<sup>3</sup>, Hospital Conde de S. Bento, Santo Tirso
- C18. CADASIL (arteriopatía cerebral autossómica dominante com enfartes subcorticais e leucoencefalopatia) sem Mutaçãõ nos Exões 3 e 4 do Gene Notch 3: caso clínico comprovado por biópsia cerebral  
Mónica Marta<sup>1</sup>, Marta Freijo<sup>1</sup>, Adrian Gramary<sup>2</sup>, Manuel M Pires<sup>3</sup>, João Teixeira<sup>4</sup>, Luis Monteiro<sup>1</sup>  
Serviço de Neurologia<sup>1</sup>, Unidade de Neuropatologia<sup>3</sup>, Serviço de Neurroradiologia<sup>4</sup>, Hospital de Santo Antonio, Porto; Hospital Magalhães Lemos<sup>2</sup>, Porto.
- C19. Ataxia Crónica Progressiva por Hipovitaminose E  
Raquel Gil-Gouveia, MM Rosa  
Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Lisboa
- C20. Leber e Esclerose Múltipla – Mera Coincidência?  
Raquel Gil-Gouveia, J Costa, João Sá  
Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Lisboa
- C21. Acidúria Metilmalónica  
Ricardo Maré<sup>1</sup>, Esmeralda Lourenço<sup>1</sup>, Lisete Luís<sup>2</sup>, Rui Almeida<sup>3</sup>, Manuela Santos<sup>4</sup>, Esmeralda Martins<sup>5</sup>.  
Serviço de Neurologia<sup>1</sup>, Serviço de Fisiatria<sup>2</sup> e Serviço de Neurocirurgia<sup>3</sup>, Hospital de São Marcos, Braga. Serviço de Neuropediatria, Hospital Maria Pia, Porto<sup>4</sup>; Unidade de Metabolismo, Instituto de Genética Médica, Porto<sup>5</sup>
- C22. Parkinsonismo com Demência em Adulto-Jovem – Forma rara de apresentação de uma Ceróido-Lipofuscinoses Neuronal do Adulto (Doença de Kufs do tipo B)  
Rui Guerreiro, João Coimbra, Élia Baeta, Paula Rodeia, Bigotte de Almeida  
Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada
- C23. Baclofeno intratecal num caso de Distonia secundária a doença de Wilson  
Nuno Canas<sup>1</sup>, José Vale<sup>1</sup>, Paulo Fontoura<sup>1</sup>, Miguel Casimiro<sup>2</sup>, João Guimarães<sup>1</sup>  
Serviço de Neurologia do Hospital de Egas Moniz, Lisboa e Departamento de Neurologia da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa<sup>1</sup>; Serviço de Neurocirurgia do Hospital de Egas Moniz, Lisboa e Departamento de Anatomia da Faculdade de Ciências Médicas de Lisboa<sup>2</sup>

- C24. Gliomatosis Cerebri  
Joana Nunes, Fernando Matias, Maria do Carmo Macário  
Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra

#### **Outros (L42 a L43)**

- L42. Contributo da neuroimagem no diagnóstico etiológico do hemiespasmo facial  
Goretti Sá, Marina Magalhães, João Xavier  
Serviço de Neurologia, Hospital Geral de Santo António, Porto
- L43. Neuroendoscopia no tratamento da hidrocefalia. Qual o seu papel?  
Josué Pereira, Ramon Lamas, Eduardo Aran, Rui Vaz  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital de S. João, Porto.

### **10.00 2ª Sessão de Casos Clínicos (Sala Douro) - Doenças Neuro-Musculares**

**Moderadora: Paula Coutinho**

- C2.  $\alpha$ -Sarcoglicanopatia complicada por cardiomiopatia dilatada  
Luís Negrão, Argemiro Geraldo, Olinda Rebelo  
Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra
- C3. Miopatia inflamatória idiopática familiar: apresentação de 2 irmãs  
Alexandre Mendes<sup>1</sup>, Mónica Marta<sup>1</sup>, Manuel Melo Pires<sup>2</sup>, Marina Magalhães<sup>1</sup>  
Serviço de Neurologia<sup>1</sup>, Unidade de Neuropatologia<sup>2</sup>, Hospital Geral de Santo António, Porto
- C4. Nova mutação na Miopatia de Miyoshi com vacúolos  
Luís Negrão<sup>1</sup>, Rosário Santos<sup>2</sup>, Argemiro Geraldo<sup>1</sup>, Olinda Rebelo<sup>1</sup>, Emilia Vieira<sup>2</sup>  
Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra<sup>1</sup>; Unidade de Genética Molecular, Instituto de Genética Molecular Jacinto Magalhães<sup>2</sup>, Porto
- C6. Timoma Associado a Alopecia Universal em Doente Miasténica com Prévía Timectomia com Hiperplasia Tímica  
Marta Freijo<sup>1</sup>, Ana Martins Silva<sup>1</sup>, Aurea Canelhas<sup>2</sup>, Isabel Leite<sup>1</sup>  
Serviço de Neurologia<sup>1</sup>, Serviço de Anatomia Patológica<sup>2</sup>, Hospital Geral Santo António, Porto

**11.00 Intervalo**

**11.30 Reunião administrativa (Sala Douro)**

**13.00 Encerramento**

## L1. Trombólise para o tratamento de trombose venosa cerebral: revisão sistemática

Patrícia Canhão, Filipa Falcão, José Ferro  
Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Lisboa  
e-mail: jmferro@ip.pt

### Introdução

Existe considerável incerteza em relação ao melhor tratamento médico da trombose venosa cerebral (TVC). O facto de alguns doentes continuarem a deteriorar apesar de estarem anticoagulados, levou alguns clínicos a administrar fibrinolíticos.

### Objectivos

Coligir toda a informação disponível sobre a utilização de fibrinolíticos na TVC, avaliar a sua eficácia e segurança.

### Métodos

Para encontrar casos de TVC tratados com fibrinolíticos pesquisou-se na MEDLINE (desde 1966 até Abril de 2000), examinou-se a lista de referências dos estudos encontrados, procurou-se na "The Cochrane Library" e pesquisaram-se manualmente volumes recentes de 11 revistas. Usou-se uma base de dados para registo das características clínicas da TVC, das características do tratamento, complicações, mortalidade e incapacidade na alta (escala de Rankin modificada). Para analisar a mortalidade, capacidade funcional, e complicações da terapêutica fibrinolítica calcularam-se proporções e respectivos intervalos de confiança 95%(IC 95%).

### Resultados

Incluíram-se na revisão 65 estudos, totalizando 195 doentes. Não se encontrou nenhum ensaio randomizado. A maior parte dos doentes foi tratado com urokinase (151), 39 com rTPA e 4 com estreptoquinase. O fármaco foi administrado localmente no seio ou veia ocluída em 175 casos, sistemicamente através de veia periférica em 18 casos, e via arterial em 3 casos. Em 44 casos (33%, IC 95% [25-41]) ocorreram complicações hemorrágicas (intra e extracranianas) mas apenas 10 doentes (4%, IC 95% [1-6]) deterioraram ou necessitaram de transfusão de sangue. Na alta, 98 casos (58%, IC 95% [50-66]) estavam Rankin 0-1, 46 casos (27%, IC 95% [20-34]) Rankin 2, 13 casos (8%, IC 95% [3-12]) Rankin 3-5, e 12 casos (7%, IC95% [3-11]) morreram.

### Conclusões

Os fibrinolíticos já foram aplicados num considerável número de casos de TVC. Apesar de parecer seguros, a sua eficácia é impossível de avaliar devido à ausência de controlos. É necessário efectuar um ensaio multicêntrico internacional para testar a eficácia e segurança dos fibrinolíticos em casos graves/com deterioração de TVC.

## L2. Internamento por Doença Cerebrovascular nos Serviços de Neurologia e Medicina Interna

Mário Rui Silva<sup>1</sup>, Rui Couto<sup>2</sup>, António Braga da Costa<sup>2</sup>, Paula Ribeiro<sup>1</sup>, Rui Chorão<sup>1</sup>, Trigo Faria<sup>2</sup>, Georgina Neves<sup>1</sup>  
Serviços de Neurologia<sup>1</sup> e Medicina Interna<sup>2</sup>, Hospital de S. Pedro, Vila Real  
e-mail: np45hq@mail.telepac.pt

### Introdução

Na organização de Unidades ou Serviços para doentes com acidentes vasculares cerebrais (AVC) devem ter-se em conta as estruturas locais e avaliar quais os cuidados fornecidos "por rotina" a estes doentes nessas instituições.

### Objectivos

Comparar os dados dos doentes internados por AVC nos Serviços de Neurologia e Medicina Interna, no que se refere ao tipo de AVC, registos efectuados nos processos clínicos, à avaliação do "handicap", programa de investigação cardíaca e da circulação extra-craniana e complicações, bem como sobre a orientação para o ambulatório e seguimento destes doentes.

### Método

Análise dos processos clínicos de doentes com AVC internados nos referidos Serviços entre Janeiro de 1996 e Abril de 1997.

### Resultados

O número total de doentes internados por patologia cerebro-vascular neste período foi de 578, dos quais 150 no Serviço de Neurologia e 428 no de Medicina. Idade média dos doentes: Neurologia (55 anos), Medicina (63,5 anos). Tipo de AVC: isquémico - Neurologia (82 doentes - 55%), Medicina (269 doentes - 63%); hemorrágico - Neurologia (68 doentes - 45%), Medicina (159 doentes - 37%). Distribuição segundo a classificação de Bamford: TACI - Neurologia (32 doentes - 40%), Medicina (80 doentes - 30%); LACI - Neurologia (0%), Medicina (34 doentes - 13%); PACI e POCI - proporção similar entre os dois serviços (8%). Nos doentes internados em Neurologia havia informação suficiente para avaliar a incapacidade (escalas de Rankin e Barthel) em 50%, por oposição a 3% dos internados

em Medicina, em que foi possível tal avaliação. O recurso a investigação com ecocardiograma ou eco-doppler dos vasos do pescoço foi claramente maior no Serviço de Neurologia (64%) em relação ao de Medicina (10%). Em contrapartida, havia melhor informação sobre as complicações médicas e os factores de risco vascular nos doentes de Medicina (92%) em relação aos de Neurologia (52%). O tratamento fisiátrico foi, em média, começado 3,5 dias após o internamento para os doentes de Neurologia e 7,2 dias para os de Medicina. No Serviço de Neurologia houve um elevado número de doentes orientados para a consulta externa (92%), em relação ao de Medicina Interna (7%).

### Conclusões

A grande percentagem de AVC hemorrágico em relação ao isquémico, diferente da encontrada noutras séries, tem a ver com o apoio prestado a hospitais da nossa área de referência que não dispõem de TAC cerebral, o que leva, pela maior necessidade de controlo clínico e imagiológico nas hemorragias cerebrais, a uma distorção dessa razão. Também a percentagem dos vários subtipos na classificação de Bamford é diferente da habitual, devido a vários factores: por um lado, a dificuldade de classificação em estudos retrospectivos, com maior erro que nos prospectivos; por outro, em relação aos critérios de internamento rigorosos num Serviço de Neurologia com escassa lotação; ainda, e em particular no que se refere aos LACI, pela política de orientação rápida no Serviço de Urgência para cuidados fisiátricos ou para Centros de Saúde que dispõem de internamento. As diferenças encontradas entre os dois Serviços vêm reforçar a importância de uniformizar a assistência dada aos doentes com AVC, com a criação de Unidades de Doenças Cerebrovasculares.

### L3. Complicações médicas após AVC isquémico: indicador de qualidade no tratamento de doentes cerebrovasculares?

Isabel Henriques, Luísa Rebocho, Conceição Barata, Tiago Tribolet  
Hospital Espírito Santo, Évora  
e-mail: ilh@ip.pt

#### Introdução e Objectivos

Após a ocorrência de AVC isquémico, algumas complicações médicas são previsíveis e potencialmente evitáveis com medidas simples. Considera-se actualmente que a prestação de cuidados organizados a doentes com AVC melhora o defice final (outcome). Pretendemos estudar a prevalência de infecção pulmonar e urinária nos doentes internados com AVC considerando-as como monitores de qualidade no atendimento aos nossos doentes.

#### Métodos

Estudamos de modo prospectivo a ocorrência de infecção urinária e pulmonar em 169 doentes consecutivos com diagnóstico de primeiro AVC. Todos os doentes foram investigados de acordo com um protocolo que inclui pelo menos uma TAC-CE ou RMN-CE, ecocardiografia transtorácica e triplex-scan. Consideramos todas as infecções diagnosticadas durante o internamento e excluímos todas as infecções já existentes antes da ocorrência de AVC. Classificamos os doentes de acordo com a escala de Rankin à data de alta. Definimos dois grupos de doentes: Rankin 0, 1 e 2 e Rankin 3, 4 ou 5 (defice severo). A análise estatística incluiu o teste de Qui-quadrado.

#### Resultados

Dos 169 doentes com AVC isquémico, 18 (10.7%) adquiriram uma infecção (3 pulmonar e 15 urinária). Dos três doentes com infecção pulmonar, 2 eram do sexo masculino e 12 das infecções urinárias ocorreram em doentes do sexo masculino. Infecção estava relacionada com um pior Rankin à data de alta ( $p=0.0012$ ).

#### Conclusão

Neste grupo de doentes com primeiro AVC isquémico, a ocorrência de infecção pulmonar ou urinária está associada a um pior Rankin à data de alta. O outcome dos doentes com AVC poderá ser alterado se se implementarem medidas de prevenção destas complicações infecciosas. O registo e apresentação da taxa de complicações médicas nos doentes com AVC pode contribuir para uma melhoria no seu atendimento.

### L4. Será que a Incidência do Acidente Vascular Cerebral muda mesmo com a Temperatura Ambiente? Estudo de base hospitalar

Elsa Azevedo, Jorge Picallos, Graça Sousa, Raimundo Martins  
Serviço de Neurologia, Hospital de S. João, Porto  
e-mail: elsazevedo@hotmail.com

#### Introdução

Após trabalhos preliminares sugestivos de influência dos factores atmosféricos na incidência do acidente vascular cerebral (AVC), efectuou-se um estudo de maior dimensão para investigar a variação sazonal do AVC e a sua relação com a temperatura ambiente.

#### Métodos

Os dados foram obtidos a partir do registo computadorizado central de um hospital universitário, através da selecção dos diagnósticos de alta, codificados segundo a Classificação Internacional de Doenças (ICD-9) referentes a todas as admissões hospitalares cujo diagnóstico principal foi Doença Vascular Cerebral (DVC), e subtipos hemorragia intracerebral (HIC) e enfarte cerebral (EC). O estudo incluiu 16 967 doentes admitidos consecutivamente por DVC, de um total de 473 145 admissões por todas as causas, durante um período de dez anos. Relacionaram-se as admissões mensais por DVC e subtipos com os valores médios da temperatura ambiente através de uma correlação linear.

#### Resultados

Em todos os anos se registou um pico de incidência de admissões por DVC nos meses de Inverno. Verificou-se uma forte correlação linear inversa entre os valores da temperatura média e o total de admissões por DVC ( $r=-0,51$ ;  $p<0,000001$ ), HIC ( $r=-0,41$ ;  $p<0,000001$ ) e EC ( $r=-0,26$ ;  $p<0,004$ ). Estas correlações foram independentes de qualquer variação sazonal do número de doentes admitidos no hospital por todas as causas.

#### Discussão e Conclusões

As correlações detectadas poderiam ser afectadas pelos padrões de referência e internamento dos doentes, nomeadamente em certos meses do ano. Não se observou contudo variação significativa entre a temperatura atmosférica e o número total de admissões hospitalares, o que contraria a possibilidade de os critérios de admissão interferirem com os resultados observados. A doença cerebrovascular parece ser uma doença com cronorrisko para a qual o frio poderá representar um factor precipitante.



## L5. Infecção prévia e ocorrência de AVC isquémico de novo

Isabel Henriques, Luísa Rebocho, Conceição Barata, Tiago Tribolet  
Hospital Espírito Santo, Évora  
e-mail: ilh@ip.pt

### Introdução e Objectivos

A relação entre os processos infecciosos e a ocorrência de AVC isquémico não está completamente esclarecida. A infecção pode contribuir para o estado pro-trombótico. A taquicardia associada à febre pode desencadear outras disritmias que podem ser cardioembólicas. Neste trabalho pretendemos estudar a prevalência de infecção prévia recente e a sua relação eventual com a ocorrência de AVC isquémico.

### Métodos

Estudamos 199 doentes consecutivos com diagnóstico de AVC (30 AVC hemorrágico, 169 isquémico). Os doentes com AVC isquémico tinham uma mediana de idades de 61 (32-86). Considerou-se infecção prévia todo o processo infeccioso ocorrido durante os 7 dias que precederam o AVC. Todos os doentes foram investigados de acordo com um protocolo que inclui pelo menos uma TAC-CE ou RMN-CE, ecocardiografia transtorácica e triplex-scan, que permite a classificação etiológica de acordo com os critérios TOAST.

### Resultados

Não se observaram infecções prévias em nenhum doente com AVC hemorrágico. Dos 169 doentes com AVC isquémico, 8 (4.7%) tiveram uma

infecção prévia (5 sexo masculino) que incluiu infecção dentária, da pele e urinária. Não se encontrou relação entre a ocorrência de infecção prévia e qualquer dos subtipos TOAST: doença de grandes vasos, cardioembólico ou enfarte lacunar (2 cardioembólicos, 3 lacunares, 2 doença de grandes vasos, 1 desconhecido).

### Conclusão

Neste grupo de doentes com primeiro AVC nenhuma infecção prévia ocorreu em doentes com AVC hemorrágico. Nos doentes com AVC isquémico, a prevalência de infecção prévia foi de 4.7%. Excepto num caso, todos os doentes com infecção prévia tinham uma provável etiologia determinada. No entanto os mecanismos inflamatórios associados à infecção bem como a influência da infecção na descompensação de alguns factores de risco bem estabelecidos para AVC isquémico podem ter um papel na ocorrência de AVC isquémico.

## L6. Internamento por Doença Cérebro-Vascular num Centro de Saúde

Mário Rui Silva<sup>1</sup>, Manuel Correia<sup>2</sup>, Fernanda Fernandes<sup>3</sup>, Guedes de Sousa<sup>3</sup>  
Serviço de Neurologia, Hospital de S. Pedro, Vila Real<sup>1</sup>; Serviço de Neurologia, Hospital Geral de Santo António, Porto<sup>2</sup>; Centro de Saúde de Vila Pouca de Aguiar<sup>3</sup>  
e-mail: mmcorreia@mail.telepac.pt

### Introdução

O Centro de Saúde de Vila Pouca de Aguiar é um Centro de Saúde Integrado com serviço de ambulatório, serviço de internamento com 15 camas e um quarto individual, e serviço de atendimento permanente durante 24 horas. Estão inscritos 18 813 utentes, que inclui a população do concelho. Na organização de cuidados para doentes com AVC, além dos Serviços/Unidades de AVC hospitalares, tem de se ter em conta as estruturas de saúde mais próximas da comunidade.

### Objectivo

Caracterizar o internamento por Doença Cérebro-Vascular no Centro de Saúde de Vila Pouca de Aguiar no ano de 1999.

### Métodos

Análise dos processos clínicos com registo da informação em protocolo pré-definido.

### Resultados:

No ano de 1999 foram Internados 327 doentes, 46 (14.5%) dos quais com AVC e destes 52% tinham sido transferidos do internamento de

Medicina Interna ou de Neurologia do Hospital de Vila Real. Tipo patológico do AVC: 42 isquémicos; 4 hemorrágicos. Sexo: 58.7% do sexo feminino. Idade média: homens - 74.4 anos; mulheres - 75.4 anos. A demora média de internamento foi de 15.4 dias (2 - 83). Todos os doentes foram investigados com TAC cerebral realizada no Serviço de Urgência do Hospital de referência. A taxa de letalidade durante o internamento foi de 15.2%. Síndromes clínicas dos AVC isquémicos: Lacunas - 11.9%; enfartes da circulação posterior - 7.1%; enfartes parciais e totais da circulação anterior - 81%.

### Discussão

O conhecimento da realidade é um pré-requisito para o planeamento. A maioria dos doentes internados no Centro de Saúde têm enfartes cerebrais que se apresentam clinicamente de extensão média ou grande, e não menos graves que num hospital. A incapacidade que acarretam obriga ao planeamento de cuidados de reabilitação no centro de saúde e a nível da comunidade assim como de cuidados domiciliários nesta zona rural.

## L7. A Utilidade da Proteína 14-3-3 no diagnóstico da Doença de Creutzfeldt-Jakob

Maria Manuela Grazina<sup>1</sup>, Filipe Silva<sup>2</sup>, Catarina Oliveira<sup>1,2</sup>  
Faculdade de Medicina de Coimbra<sup>1</sup>; Hospitais da Universidade de Coimbra<sup>2</sup>  
e-mail: mgrazina@ci.uc.pt

### Introdução

A doença de Creutzfeldt-Jakob esporádica (sCJD), a mais comum das doenças humanas por príões, tem uma incidência de cerca de 1/1000000, apresentando-se geralmente com demência de progressão rápida. As proteínas 14-3-3 podem surgir no líquido cefalo-raquídeo (LCR) como consequência da morte neuronal rápida associada a esta forma da doença. O diagnóstico definitivo da CJD apenas é possível por biópsia ou autópsia. Por isso, é urgente encontrar um marcador biológico para a doença. Foi demonstrado que as proteínas 14-3-3 estão presentes no LCR dos doentes com sCJD. Até ao momento, esta análise é o único parâmetro bioquímico que auxilia de forma muito significativa, com sensibilidade e especificidade elevadas, no diagnóstico da sCJD.

### Objectivos

Realizamos, desde Agosto de 2000, como Laboratório de Referência Nacional, integrados no Programa de Vigilância das Doenças por Príões, o estudo da proteína 14-3-3 no LCR de indivíduos com suspeita clínica de sCJD possível.

### Métodos

A detecção das proteínas 14-3-3 no LCR faz-se por electroforese seguida de *western blotting* com anticorpo específico e detecção

quimiluminescente. Resultados: até ao momento, efectuámos a análise de 24 amostras, em que 6 foram positivas para a presença de proteína 14-3-3 no LCR, permitindo o diagnóstico provável nestes casos.

### Discussão e Conclusões

Estes estudos representam um passo em frente no diagnóstico da sCJD no nosso País. A detecção das proteínas 14-3-3 no LCR é um bom auxiliar de diagnóstico quando inserida no contexto clínico adequado. Os resultados obtidos devem ser interpretados de acordo com o papel das referidas proteínas na neurodegenerescência observada nas demências amiloidogénicas. Podem observar-se níveis elevados das proteínas 14-3-3 noutras doenças neurológicas, devido a danos cerebrais por inflamação, hipóxia ou tumor. Em caso de dúvida, pode ser fundamental repetir a punção lombar.

### Apoio financeiro

A montagem do laboratório foi financiada pelo Ministério da Saúde.

## L8. Doença de Creutzfeldt-Jakob Esporádica Provável: quatro casos diagnosticados num período de 14 meses no Hospital de S. João.

Marta Carvalho<sup>1</sup>, Maria José Rosas<sup>1</sup>, Fernanda Simões Ribeiro<sup>1</sup>, J. A. Mendes Ribeiro<sup>2</sup>, J. Castro Neves<sup>1</sup>  
Serviço de Neurologia<sup>1</sup> e Unidade de Neurofisiologia<sup>2</sup>, Departamento de Doenças do Sistema Nervoso, Hospital de S. João, Porto  
e-mail: martacmonteiro@clix.pt

### Introdução

A forma esporádica de Doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ) é uma doença rara causada por alteração da proteína priónica, com uma incidência anual estimada em 1/1.000.000 habitantes, não havendo ainda estudos que determinem a incidência real em Portugal. Os critérios de diagnóstico de DCJ englobam um quadro de demência rapidamente progressiva, mioclonias, perturbações visuais ou cerebelosas, disfunção piramidal ou extrapiramidal e mutismo acinético. A existência de um EEG caracterizado por complexos periódicos característicos e/ou proteína 14.3.3 positiva no líquor permitem fazer o diagnóstico de DCJ provável. O diagnóstico definitivo é feito por exame anatomo-patológico.

### Objectivos

Apresentação de quatro casos de DCJ esporádica provável, diagnosticados no Hospital S. João (um dos 6 hospitais com Serviço de Neurologia do Distrito do Porto) num período de 14 meses.

### Casos clínicos

Apresentam-se quatro doentes de sexo feminino, com idades compreendidas entre 52 e 75 anos (média: 62,5 anos), rurais, 3 das quais residentes no distrito do Porto e outra no concelho de Barcelos (fronteira com o distrito do Porto) internadas no Hospital de S. João entre Junho de 1999 e Agosto de 2000. Em todos os casos a clínica caracterizou-se por instalação subaguda de alterações visuais, do humor, comportamento e cognitivas, rigidez, desequilíbrio com quedas frequentes e mioclonias generalizadas. Os EEGs foram efectuados seriadamente e revelaram nalguma fase de evolução, um padrão quase contínuo de complexos periódicos bi e trifásicos. A proteína 14.3.3 no líquor foi positiva em três

das quatro doentes, sendo que numa delas foi efectuada também a S100 e enolase que se encontravam anormais. Todas as doentes aguardam a determinação do polimorfismo de susceptibilidade e sequenciação da região codificadora do codão 129. As RM cerebrais efectuadas a estas doentes (sequências ponderadas em T1/SE, DP, T2 e FLAIR) foram normais em duas delas, e revelaram lesões nos gânglios da base bilateralmente nas outras duas doentes. Uma das doentes faleceu 19 meses após o início dos sintomas, tendo sido efectuado exame necrópsico, cujo resultado se aguarda. As restantes doentes mantêm-se em mutismo acinético.

### Discussão

Todos os casos apresentados preenchem os critérios de DCJ esporádica provável (OMS, 1998). Constatámos uma incidência anual de 1,83/1.000.000 habitantes no distrito do Porto, valor este que é calculado por defeito, visto existirem no distrito do Porto mais cinco hospitais com Serviço de Neurologia, que poderão ter feito entretanto outros diagnósticos semelhantes; Consideramos assim que a incidência da DCJ parece estar aumentada em relação ao que vem sendo descrito na literatura.

### Conclusão

Salientamos o facto de o aparecimento de quatro casos de DCJ esporádica num tão curto espaço de tempo poder significar um aumento de incidência da doença nesta restrita zona do Norte de Portugal.

## L9. Botulismo Alimentar: um surto com 16 doentes

Teresa Aguiar, Armando Morganho, Duarte Noronha, Orlando Sousa  
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Funchal  
e-mail: armandomorganho@hotmail.com

### Introdução

O botulismo alimentar é uma doença rara mas ainda actual, ocorrendo ocasionalmente em Portugal, sobretudo no meio rural. Resulta da ingestão de uma neurotoxina, produzida pelo *Clostridium botulinum*, que provoca um bloqueio pré-sináptico nas junções neuromusculares e terminações nervosas autonómicas. Os sintomas da intoxicação começam 8 a 36 horas após ingestão do alimento contaminado, e resultam, em mais de um terço dos casos, de perturbação gastrointestinal. Os sintomas neurológicos surgem precocemente, secundários a um quadro de paralisia descendente e simétrica. Inicialmente ocorre oftalmoparésia e disfunção bulbar. Posteriormente, podem ser afectados os músculos do pescoço e proximais dos membros e, nas formas graves, os músculos respiratórios. Frequentemente, ocorrem sintomas de disautonomia.

### Doentes

Os autores apresentam 16 doentes, o único surto conhecido na Ilha da Madeira. 16 pessoas não familiares, 7 homens e 9 mulheres, contraíram botulismo, após ingestão de presunto num restaurante. A média de idades foi 31,6 anos e o período de incubação foi, em média, 2,5 dias. Todos tiveram sintomas digestivos na apresentação da doença (obstipação em

81%, precedida em 56% por diarreia). Seguiram-se sintomas neurológicos: disfagia em 100%, manifestações oculares em 94%, xerostomia em 87%, tetraparésia em 31% e retenção urinária em 25%. Uma doente foi admitida na unidade de cuidados intensivos por dispneia e parésia bulbar marcada, embora não tenha sido necessário suporte ventilatório. O EMG efectuado a uma doente evidenciou facilitação pós-tetânica. 15 dos 16 doentes foram internados e tratados com antitoxina. Foi detectada a presença de toxina botulínica tipo B em 11 (78,5%) de 14 amostras de sangue. Seis meses após a alta hospitalar, 2 doentes tinham discreta parésia da acomodação; 14 tinham recuperado sem sequelas.

### Comentários

A série de doentes apresentada ilustra o quadro clínico habitual do botulismo alimentar. No entanto, a falta de contexto epidemiológico sugestivo (indivíduos não relacionados, contaminados em tempos diferentes num meio urbano) colocou dificuldades iniciais no diagnóstico. Apesar da potencial gravidade desta entidade clínica, todos os casos tiveram uma evolução favorável. Sendo o botulismo alimentar uma doença rara, com a qual a maior parte dos clínicos não está familiarizada, a descrição desta série de doentes corrobora a actualidade deste tema.

## L10. Tratamento Prolongado com Albendazol na Neurocisticercose Racemosa

M. Carmo Macário, Julia Oliveira, Pedro Melo Freitas, M. Antonia Ferro  
Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra  
e-mail: fmacario@clix.pt

A cisticercose é a infecção parasitária mais frequente do sistema nervoso central. Ocorre quando há invasão do Homem pela fase larvar da *Tenia Solium*. Quando os quistos se localizam nas meninges podem-se desenvolver sem o protoscolex formando um conjunto de vesículas em forma de cacho. Esta forma anatómica é designada por forma racemosa de Neurocisticercose. Os doentes com Neurocisticercose activa são tratados com Albendazol ou com Praziquantel. O Albendazol é o fármaco mais eficaz no tratamento das formas meníngeas sendo aconselhado na dose de 15 mg/Kg/dia durante 8, 15 ou 30 dias, consoante os esquemas. Em casos mais resistentes pode efectuar-se terapêutica sucessiva com os dois antiparasitários, 8 dias cada, ou associar ao tratamento antiparasitário terapêutica imunossupressora (metotrexato ou ciclofosfamida).

Apresentamos o caso clínico de uma doente de 56 anos de idade com quadro de deterioração sub-aguda das funções nervosas superiores, com cerca de 3 meses, associado a cefaleias e vômitos. A TAC crâneo-encefálica revela alargamento da cisterna supra-selar, vales silvianos, sobretudo o direito, e fissuras coroideias (predominantemente à esquerda) por aparentes formações quísticas que se insinuam nos espaços de Virchow-Robin, conferindo uma hipodensidade aos núcleos estriados, sobretudo à direita. A RMN crâneo-encefálica revela a nível da cisterna supra-selar a existência de um conglomerado de lesões "quísticas" múltiplas que seguem sensivelmente o sinal do LCR e que condicionam deformação e alargamento do espaço cisternal. Insinuam-se através dos espaços sub-aracnoideus circunvizinhos, particularmente pelas cisternas peri-mesencefálicas, até à proximidade das porções atriais dos ventrículos laterais, de forma mais evidente à direita, e elevam superiormente a região nuclear direita. Após administração de contraste paramagnético existe realce discreto de algumas imagens quísticas, mas sobretudo marcado realce meníngeo da base. As lesões descritas são compatíveis com Neurocisticercose racemosa. O líquido tinha: leucócitos 8/mm<sup>3</sup> (mononucleares), eritrócitos 1067/mm<sup>3</sup>, proteínas

57 mg/dl, glicose 69 mg/dl e a serologia para cisticercose por ELISA é D.O=2.828 (positivo se >0.5). No soro a serologia para cisticercose por ELISA é D.O=2.923 (positivo se >0.5). A doente iniciou Albendazol na dose de 15 mg / kg / dia (1400 mg / dia) durante um mês e Dexametasona 5 mg EV de 8-8 h durante os primeiros quatro dias seguido de 5 mg de 12-12 h durante 25 dias. Nesta altura passou-se para a Metilprednisolona por via oral na dose de 48 mg por dia que fez nos últimos três dias de tratamento com albendazol e nos 5 dias em que não tomou o antiparasitário. Durante o período que tomou o Albendazol houve melhoria clínica significativa e diminuição ligeira do volume das lesões quísticas. A suspensão do antiparasitário motivou o reaparecimento da sintomatologia (desorientação, cefaleias e vômitos). Por este motivo reintroduzimos o Albendazol na dose de 1400 mg / dia mantendo a Metilprednisolona na dose de 48 mg / dia (esta só durante mais um mês). A melhoria clínica é nítida, logo após a reintrodução do Albendazol, pelo que a doente tem alta, dois dias depois, com aquela medicação. A regressão muito lenta das lesões ao longo de controles imagiológicos sucessivos, o reaparecimento de sintomas com a suspensão do antiparasitário, a ausência de efeitos secundários e o benefício clínico nítido do Albendazol motivaram a decisão de prolongar o tratamento antiparasitário por 9 meses. Após este tempo de tratamento a doente estava excelente do ponto de vista clínico e imagiológicamente há acentuada redução das áreas de hipodensidade perimesencefálica em provável resolução subtotal das lesões quísticas. A doente continua actualmente assintomática, 13 meses após a suspensão da medicação.

Em doentes com formas clínicas ou anatómicas de neurocisticercose, nomeadamente com a forma racemosa, que respondem mal aos esquemas terapêuticos clássicos de antiparasitários, pode equacionar-se o tratamento prolongado com Albendazol, como se efectuou nesta doente, até à resolução subtotal das lesões imagiológicas e resolução completa da sintomatologia.

## L11. NeuroBehçet: revisão de uma casuística

Cândida Barroso<sup>1</sup>, Carla Noronha<sup>2</sup>, Elmira Medeiros<sup>1</sup>, José Vale<sup>1</sup>, Carlos Lima<sup>1</sup>, Orlando Leitão<sup>1</sup>  
 Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz<sup>1</sup>, Lisboa; Serviço de Medicina, Hospital Curry Cabral<sup>2</sup>, Lisboa  
 Email: candida.barroso@clix.pt

### Introdução

A Doença de Behçet é uma doença inflamatória, recorrente, multissistémica, cuja etiologia e patogénese permanecem desconhecidas. O sistema nervoso é frequentemente envolvido, constituindo uma das mais graves manifestações da doença. Estão definidos dois tipos principais de envolvimento: primário ou parenquimatoso do SNC e secundário ou não-parenquimatoso (vasculo-Behçet).

### Objectivos e Métodos

Caracterização clínica e imagiológica de uma série de casos de NeuroBehçet. Foram analisados retrospectivamente os casos com o diagnóstico de NeuroBehçet, observados no nosso serviço no período entre 1984 e 2000. Em todos os casos foram revistos os achados clínico-laboratoriais, exames de imagem e, em dois doentes, os achados neuropatológicos.

### Resultados

Foram identificados onze doentes, oito mulheres e três homens, com uma média de idades de 37.6 anos (19 – 64 anos). Três doentes são de raça negra. A maioria dos doentes apresentavam envolvimento

parenquimatoso do SNC (8/11), sendo o síndrome predominante o do tronco cerebral (5/8). Em cinco casos as manifestações neurológicas foram concomitantes ou precederam o aparecimento das manifestações sistémicas da doença. Os exames de imagem demonstraram uma marcada predileção das lesões pelos gânglios da base, diencéfalo e tronco cerebral (7/10). Somente em três doentes existiam alterações do líquido, hiperproteiorráquia e/ou pleocitose. O estudo neuropatológico da biópsia cerebral em dois doentes revelou a presença de necrose, infiltrados perivenulares, macrófagos activados e gliose. Na maior parte dos casos, o prognóstico foi bom, com resposta á terapêutica imunossupressora.

### Discussão e Conclusões

Os nossos resultados não são significativamente diferentes das grandes séries publicadas. Salienta-se, contudo, o predomínio do envolvimento parenquimatoso com sinais de lesão do tronco cerebral. Nestes casos, são demonstradas nos exames de imagem lesões bilaterais no tronco cerebral, diencéfalo e gânglios da base, cujas características devem alertar para o diagnóstico. Também se regista que, a expressão clínica dos doentes de raça negra foi similar á dos outros doentes.

## L12. Neuropatias Vasculíticas: características clínicas e neuropatológicas de dezassete doentes.

Mónica Marta<sup>1</sup>, Ana Martins Silva<sup>1</sup>, António Marinho<sup>2</sup>, Isabel Leite<sup>1</sup>, Fátima Farinha<sup>2</sup>, Manuel Melo Pires<sup>3</sup>, Amaral Bernardo<sup>2</sup>, António Guimarães<sup>3</sup>  
 Serviço de Neurologia<sup>1</sup>, Serviço de Medicina<sup>2</sup>, Unidade de Neuropatologia<sup>3</sup>, Hospital Geral de Santo António, Porto  
 e-mail: moni@esoterica.pt

### Introdução

A neuropatia periférica é comum nas vasculites sistémicas, reflectindo a inflamação e oclusão dos *vasa nervorum*, o que condiciona isquemia de fascículos nervosos. A neuropatia vasculítica (NV), como parte de quadro sistémico ou única manifestação da vasculite, nem sempre é de fácil identificação e classificação clínico-patológica.

### Objectivo

Descrever as características clínicas e neuropatológicas de um grupo de doentes com neuropatia vasculítica.

### Doentes e métodos:

Análise retrospectiva das características clínicas e neuropatológicas de 17 doentes com NV, através da revisão dos processos clínicos e dos achados histológicos de biópsias de nervo e/ou músculo.

### Resultados

Dezassete doentes (12 mulheres) tiveram o diagnóstico de NV. A idade média de início foi 53 anos. O modo de apresentação foi agudo em 3, subagudo em 8, crónico em 6. Nove apresentaram-se como mononeuropatia múltipla, 8 como polineuropatia simétrica. Foram feitas biópsias de nervo em 16 doentes, apenas de músculo em 1, 11 foram submetidos a biópsia de nervo e músculo. As amostras de nervo sensitivo

apresentavam células inflamatórias na parede vascular, ou no espaço perivascular com trombose de vaso (8 casos), hiperplasia da íntima com estreitamento luminal ou trombose (5 casos), perda assimétrica de fibras mielinizadas com degenerescência Walleriana (9 casos), 3 foram normais. As amostras de músculo mostraram arterite (5 casos) e atrofia muscular neurogênea (6 casos). Oito doentes tinham uma NV periférica isolada, os restantes tinham envolvimento sistémico (2 com panarterite nodosa, 1 com poliangeite microscópica, 1 com Churg-Strauss, 1 com Wegener, 1 associada a artrite reumatoide, 1 associada a lupus eritematoso sistémico, 1 associada com hepatite B activa, 1 associada a hepatite C). O tratamento instituído foi prednisolona em todos os doentes excepto 1 e manteve-se como único fármaco em 8; nos outros casos foi associada ciclofosfamida em pulsos (5 doentes), ou azatioprina (2 doentes). A maioria dos doentes com NV isolada tiveram evolução favorável com um follow-up médio de 4,3 anos.

### Conclusão

Comparando com outras séries, excluindo os casos associados a infecções, o espectro clínico e imunológico desta amostra inclui a maioria das categorias das vasculites do sistema nervoso periférico reconhecidas. No entanto deveria haver mais casos. A relativa raridade da patologia e a dificuldade no estabelecimento do diagnóstico poderá justificar o pequeno número.

## L13. Encefalopatia da Hipertensão Arterial Maligna: envolvimento preferencial do tronco cerebral

Alberto Leal<sup>1</sup>, Sofia Calado<sup>2</sup>, Teresa Palma<sup>3</sup>, José Vale<sup>3</sup>

Serviço de Neurologia do Hospital Fernando Fonseca<sup>1</sup>, Serviços de Neurologia<sup>2</sup> e Neuroradiologia do Hospital de Egas Moniz<sup>3</sup>  
e-mail: a.leal@netcabo.pt

### Introdução

A Encefalopatia Hipertensiva (EH) associada à hipertensão arterial maligna é habitualmente atribuída à perda do mecanismo de autoregulação cerebral, com vasodilatação e formação de edema intersticial. O envolvimento preferencial da substância branca das regiões parieto-occipitais, com hiperintensidades focais ou difusas em T2, é a manifestação imagiológica mais comum, sendo frequentemente designado por Leucoencefalopatia Posterior Reversível. Existem descrições raras de edema da fossa posterior (tronco cerebral e cerebelo) associadas à EH.

### Objectivos

Os autores descrevem 3 casos de EH em doentes com critérios clínicos e laboratoriais de hipertensão arterial maligna, caracterizados por envolvimento preferencial da fossa posterior. Discutem-se os achados clínicos e imagiológicos, sublinhando a importância do reconhecimento precoce desta entidade e a necessidade de instituição atempada de tratamento médico agressivo.

### Caso 1

Homem de 38 anos, internado por diminuição súbita bilateral da acuidade visual, cefaleias, tonturas, vômitos e desequilíbrio da marcha. Sem história de HTA. TA à entrada 220/120 mmHg. O exame neurológico evidenciou acuidade visual diminuída, papiledema bilateral, hemorragias retinianas com exsudados e ataxia dos membros inferiores. Laboratorialmente apresentava insuficiência renal moderada. RM encefálica com exuberantes lesões com aumento de sinal em T2 na protuberância e mesencéfalo e, em menor grau, no cerebelo e substância branca periventricular, com efeito de massa e hidrocefalia supratentorial. Foi efectuado controlo tensional e medicação com Dexametasona, com melhoria clínica.

### Caso 2

Homem de 44 anos, com história de HTA de difícil controlo, internado por diminuição bilateral da acuidade visual, cefaleias, náuseas e vômitos com 4 dias de evolução. TA na admissão 230/130 mmHg. O exame neurológico revelou diminuição bilateral da acuidade visual, papiledema bilateral. Apresentava ainda parâmetros laboratoriais de insuficiência renal moderada. A RM encefálica evidenciou múltiplas lesões hiperintensas em T2, com maior expressão no tronco cerebral (protuberância e mesencéfalo) e cerebelo, interessando igualmente a substância branca periventricular e tálamos, com moderada ventriculomegalia supratentorial. O doente teve alta assintomático após o controlo tensional.

### Caso 3

Mulher de 42 anos, hipertensa, internada por quadro de diminuição progressiva da acuidade visual e cefaleias com 1 mês de evolução. TA à entrada era de 220/140 mmHg. Foram observados papiledema bilateral e hemorragias retinianas, sem outras alterações no exame neurológico. Analiticamente existia insuficiência renal moderada. A RM encefálica evidenciou lesões com aumento de sinal em T2 sugestivas de edema do mesencéfalo e protuberância. A pressão de abertura do LCR era de 400 mmH<sub>2</sub>O. Verificou-se regressão clínica e imagiológica completa após controlo da TA.

### Discussão e Conclusões

A presença de alterações imagiológicas sugestivas de edema intersticial do tronco cerebral e cerebelo, no contexto da Encefalopatia Associada à Hipertensão Arterial Maligna, deve ser considerada uma manifestação imagiológica distinta da Leucoencefalopatia Posterior Reversível em que existe envolvimento preferencial do compartimento supratentorial. O diagnóstico precoce baseado na imagem e o tratamento médico atempado são prioritários dada a potencial reversibilidade do quadro.

## L14. Estado neurológico após paragem cardiorespiratória: factores de prognóstico

Assunção Tuna<sup>1,2</sup>, Ernestina Gomes<sup>2</sup>, Rui Araújo<sup>2</sup>, Carla Ferreira<sup>1</sup>, José M. Lopes Lima<sup>1</sup>

Serviço de Neurologia<sup>1</sup>, Unidade de Cuidados Intensivos Polivalentes<sup>2</sup> do Hospital de Santo António, Porto  
e-mail: asstuna@mail.telepac.pt

### Introdução

Os progressos na abordagem da paragem cardio-respiratória têm permitido salvar muitas vidas. Mas, apesar do desenvolvimento dos sistemas de emergência, muitos cidadãos continuam a morrer, e outros sobrevivem com complicações neurológicas incapacitantes.

### Objectivos

Identificar factores de prognóstico neurológico após paragem cardiorespiratória.

### Métodos

Avaliação prospectiva, iniciada em Agosto de 2000. Inclusão de todos os doentes que retomaram a circulação espontânea após paragem cardiorespiratória. Todas as manobras de ressuscitação cardiorespiratória foram registadas num modelo baseado no Utstein Style. A avaliação neurológica foi efectuada de acordo com um protocolo elaborado pelos autores (escala de coma de Glasgow -GCS; reflexos do tronco cerebral; presença ou ausência de movimentos oculares espontâneos; avaliação dos movimentos oculares; avaliação do padrão respiratório; registo e caracterização de crises convulsivas, incluindo mioclonias; realização de electroencefalograma em alguns casos específicos. A avaliação era efectuada após a paragem cardiorespiratória, às 12, 24, 48 e 72 horas, aos 8 dias e na data da alta.

### Resultados

Foram efectuadas manobras de ressuscitação cardiorespiratória em 68 doentes, dos quais 23 foram incluídos no nosso protocolo (retomaram a circulação espontânea). Todos os doentes com score na GCS inferior a 5, ou com ausência de um ou mais dos reflexos do tronco cerebral, em qualquer altura da avaliação, morreram sem qualquer recuperação neurológica. Os doentes que ao terceiro dia, apresentavam um score na GCS superior a 9, que apresentavam movimentos oculares espontâneos e/ou reflexos oculocefálicos presentes tiveram alta em 63% dos casos. Sete doentes pertencentes ao último grupo tiveram alta com recuperação neurológica completa. A duração média da paragem cardiorespiratória foi 4,7 minutos no grupo com score na GCS superior a 13; 11 minutos no grupo com score na GCS entre 5 e 13 e de 12 minutos no grupo com score na GCS inferior a 5.

### Conclusão

O prognóstico neurológico depende da duração da paragem cardíaca. Foram indicadores de mau prognóstico: a existência de um score na GCS inferior a 5, a ausência de movimentos oculares espontâneos e a ausência de reflexos do tronco, em qualquer altura da avaliação neurológica.

## L15. Esclerose Múltipla: estudo comparativo de duas populações

João de Sá

Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Lisboa  
e-mail: joaosaneuro@usa.net

### Introdução

A esclerose múltipla é uma doença complexa com vários perfis evolutivos, diferentes padrões de progressão e prognóstico imprevisível. Um melhor conhecimento da história natural da doença passa pela caracterização de populações de doentes. Contudo muitos dos conhecimentos disponíveis baseiam-se em séries institucionais, pelo que são necessariamente enfiados e, portanto, questionáveis.

### Objectivos

Comparar duas populações de doentes com o diagnóstico definitivo de esclerose múltipla: uma institucional – totalidade dos doentes em consulta de esclerose múltipla no hospital de Santa Maria em Lisboa, seguidos pelo autor (n= 365 doentes), outra de base populacional – totalidade de doentes do Concelho de Santarém identificados num estudo de prevalência de base populacional que decorreu entre 1993 e 1998 (n= 29).

### Métodos

Estudo comparativo destas duas populações analisando as seguintes variáveis: grupo etário, sexo, classe social, grau de informação em relação

à doença e às terapêuticas disponíveis, padrão evolutivo, frequência de surtos e grau de incapacidade (EDSS).

### Resultados

as diferenças estatisticamente significativas dizem respeito, ao grau de informação sobre a doença (maior na população hospitalar,  $p < 0.0001$ , Fisher exact test), ao grau de incapacidade (diferentes distribuições nas duas populações – distribuição bimodal nos doentes do Concelho de Santarém; distribuição Lognormal nos doentes da consulta hospitalar) e à frequência de surtos (significativamente menor nos doentes do estudo populacional,  $SDE = 0.358$ ,  $t = 1.93 - 2.20 - 0.797$ , CI 95 %).

### Discussão e Conclusões

Discutem-se algumas hipóteses explicativas, para as diferenças encontradas, enfatizando os cuidados a ter na interpretação de dados de séries exclusivamente institucionais.

## L16. Score de Potenciais Evocados na Esclerose Múltipla. Parâmetro Útil na Avaliação da Incapacidade.

Isabel Leite<sup>1</sup>, Ana Martins da Silva<sup>1</sup>, Isaías Paiva<sup>2</sup>, Mónica Marta<sup>1</sup>, João Lopes<sup>2</sup> e Regina Brito<sup>2</sup>  
Serviço de Neurologia<sup>1</sup>, Serviço de Neurofisiologia<sup>2</sup>, Hospital Geral de Santo António, Porto  
e-mail: ileite@mail.telepac.pt

### Introdução

Nos doentes com esclerose múltipla (EM) a avaliação clínica objectiva é difícil por diversas causas: os défices neurológicos e o grau de incapacidade variam muito entre diferentes doentes; no mesmo doente estes parâmetros variam em diferentes momentos da doença e, por último, a avaliação de algumas funções neurológicas é difícil de quantificar. A medida clínica mais usada é a escala de nome "Expanded Disability Status Scale" (EDSS) que tem vantagens mas também alguns defeitos, especialmente relacionados com um certo grau de subjectividade na quantificação das alterações encontradas no exame neurológico e funcionalidade. Alguns estudos têm mostrado que os potenciais evocados (PE) se modificam no decurso da EM reflectindo as lesões nas diferentes vias nervosas testadas, e estão mais estritamente correlacionadas com o grau de incapacidade. "Evoked potentials abnormality score" (EPAS) foi definido como uma medida que potencialmente reflecte a incapacidade clínica em doentes com EM.

### Objectivo

Estudar a correlação entre EPAS e as principais características clínicas da EM, em especial a incapacidade funcional, tentando determinar a aplicabilidade deste parâmetro na prática e investigação clínica.

### Doentes e Métodos

Foi estudada uma população de 93 doentes com EM definitiva de acordo com os critérios de Poser e que frequentam a consulta de Neuroimunologia. São 62 mulheres e 31 homens, com média de idades de início é de 27.9 anos (9-54 anos). A média de duração de doença é 6.8 anos (1-37anos), média de EDSS 2.52 (0-8) e média de índice de progressão (razão entre EDSS e anos de doença) de 0.69 (0-2.5). Sessenta e um doentes têm forma de exacerbação-remissão (ER), 19 secundariamente

progressiva (SP), 7 primariamente progressiva (PP) e 6 benigna (B). Todos os doentes foram submetidos a potenciais evocados visuais, auditivos e somatossensitivos dos membros superiores e inferiores. O EPAS corresponde ao somatório do número de potenciais evocados alterados (considera-se 0 quando todos são normais e 8 se todos anormais). Foi determinada a correlação entre EPAS e as seguintes características: forma de doença, duração de doença, incapacidade clínica (avaliada pelo EDSS) e índice de progressão. Análise estatística: teste de Chi-quadrado e análise do coeficiente de Spearman.

### Resultados

Do total de doentes (93), encontraram-se alterações nos PE visuais em 79% dos doentes, nos PE auditivos em 15%, nos PE somatossensitivos dos membros superiores em 31% e nos dos membros inferiores em 50%. A média do EPAS foi de 3,14 (varia de 0-8). Encontrou-se uma correlação altamente significativa entre EPAS e duração de doença ( $r=0,36$ ;  $p=0,0003$ ), EPAS e formas de doença ER e SP ( $p=0,0000$  e  $p=0,0000$ , respectivamente), EPAS e incapacidade funcional avaliada pela EDSS ( $r=0,71$ ;  $p=0,0000$ ). Não houve correlação estatisticamente significativa entre EPAS e índice de progressão ( $r=0,17$ ;  $p=0,1$ ).

### Conclusões

Parece-nos, tal como a outros autores, que "Evoked potentials abnormality score" pode representar uma medida objectiva na determinação da magnitude do atingimento neurológico e incapacidade em doentes com EM. Este instrumento poderá ter um papel importante na avaliação dos doentes com EM, tanto na prática clínica como em ensaios clínicos futuros.

## L17. O Que é Que os Doentes com Esclerose Múltipla Gostariam de Saber

Ana Beleza<sup>1</sup>, Dália Meira<sup>1</sup>, Mónica Marta<sup>1</sup>, Ana Martins Silva<sup>1</sup>, Ilda Matos<sup>2</sup>, Marta Freijo<sup>1</sup>, Maria José Rivas<sup>3</sup>, Rosa Tomé<sup>3</sup>, Manuela Ribeiro<sup>4</sup>, Teresa Zalabeite<sup>1</sup>, Maria José Jordão<sup>5</sup>, Isabel Leite<sup>1</sup>

Serviço de Neurologia<sup>1</sup>, Hospital Geral de Santo António, Porto; Hospital Distrital de Mirandela<sup>2</sup>; Hospital Magalhães Lemos<sup>3</sup>; Hospital de S. João, Porto<sup>4</sup>; Hospital de S. Marcos, Braga<sup>5</sup>  
e-mail: ileite@mail.telepac.pt

### Introdução

A esclerose múltipla (EM) é uma doença do sistema nervoso central, crónica, potencialmente incapacitante e que afecta indivíduos jovens. Os doentes com EM necessitam de uma informação clara e relevante para melhor compreensão da sua doença, de forma a tomarem algumas decisões informadas. O conhecimento dos seus comportamentos no interesse e procura informativa pode representar um instrumento útil para a abordagem destes doentes.

### Objectivos

Conhecer as questões e dúvidas que os doentes com EM têm sobre a doença e as quais gostariam de ver esclarecidas pelo seu neurologista, e analisá-las de acordo com variáveis clínicas e demográficas.

### Doentes e métodos

Participaram no estudo 81 doentes com EM que frequentam a consulta de neuroimunologia do HGSA. Foi-lhes pedido pelo seu neurologista para escreverem, em casa, todas as suas dúvidas sobre a doença e enviá-las por carta. As cartas foram lidas pelo seu neurologista e por um dos autores que classificaram as questões e as agruparam em 5 capítulos (geral, clínica e evolução, tratamento, viver com EM e família/sociedade). Foram registados dados demográficos (sexo, idade, habilitação literária e situação profissional actual) e clínicos (idade à data do diagnóstico, duração da EM, forma da doença e EDSS actual) presentes no processo clínico do doente. Procedeu-se à análise das questões e destas com as variáveis acima apontadas.

### Resultados

Os 81 doentes (70% mulheres, média de idades de 37 anos, 30% com frequência do ensino superior, 58% empregados; a maioria entre os 20 e 40 anos na altura do diagnóstico, 30% com a 1ª manifestação da EM há mais de 12 anos, 73% com exacerbações-remissões, e 63% num EDSS igual ou inferior a 3) colocaram como questões mais frequentes: a etiologia da EM (32%) e hereditariedade (31%), independentemente dos dados demográficos e clínicos. Os homens mostravam-se mais preocupados que as mulheres acerca da disfunção sexual (33% vs. 14%), do tratamento geral da EM (29% vs. 16%) e do desporto na evolução da doença (29% vs. 11%). As mulheres estavam mais preocupadas que os homens no aspecto da alimentação como factor protector (18% vs. 8%). Os doentes mais novos (<= 25 anos) interessam-se pelo estilo de vida e sua relação com EM benigna (36%). Não há importantes diferenças em relação às habilitações literárias. Os impossibilitados de trabalhar questionavam mais que os doentes empregados sobre a depressão (21% vs. 4%). Os doentes com menos de 20 anos à data do diagnóstico questionavam sobre o tratamento geral da doença (30%). Os com <2 anos de doença tinham maior preocupação quanto à gravidez (43%), e aqueles com 4 a 8 anos inquiriam sobre disfunção esfinteriana. Doentes com EDSS > 3 pediam mais esclarecimentos sobre as investigações que estão a decorrer no tratamento e referem-se com frequência à depressão.

### Conclusão

A informação requerida reflecte as preocupações e desejos de compreensão da doença, especialmente no que refere à causa, transmissão hereditária, às terapias disponíveis e futuras, à evolução e como viver com a doença. Os assuntos relacionados com a sociedade foram os menos abordados.

## L18. Depressão, Ansiedade e Disfunção Sexual em Doentes com Esclerose Múltipla

Catalina Vinas, M. Carmo Macário, Fernando Matias, Zulmira Santos, Livia de Sousa  
Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra  
e-mail: fmacario@clix.pt

### Introdução

Nos últimos anos tem havido uma especial preocupação na investigação de perturbações psiquiátricas em doentes com Esclerose Múltipla, em particular no que se refere à depressão e ansiedade. De igual forma, a disfunção sexual é uma causa importante de mal estar nestes doentes. Para além do componente orgânico inequívoco como causa de disfunção sexual é de admitir que a presença de depressão e/ou ansiedade possam contribuir para aquela disfunção, sendo este facto que pretendemos avaliar neste trabalho.

### Métodos

A um grupo de 50 doentes com Esclerose Múltipla da Consulta de Doenças Desmielinizantes foram aplicadas uma bateria de testes que englobaram a Escala de Depressão de Becke, a Escala de Ansiedade de Zung, um questionário sobre a sexualidade e a doença e o EDSS.

### Resultados

Dos 50 doentes cerca de 60% apresentavam valores positivos para a depressão na Escala de Becke, sendo leve em 36% e moderada a grave em

24%. Na Escala de Zung, para a ansiedade, 56% apresentavam valores positivos, sendo 36% para valores superiores a 41, o que indica patologia por ansiedade. Dezanove dos cinquenta doentes apresentavam algum tipo de disfunção sexual. Correlacionando os dados das quatro escalas encontramos uma correlação positiva entre a depressão e a disfunção sexual ( $p < 0,04$ ) e entre a depressão e o EDSS ( $p < 0,01$ ). Não se encontrou correlação entre a ansiedade e a disfunção sexual, nem entre o EDSS e a disfunção sexual.

### Conclusão

Apesar da disfunção sexual da esclerose múltipla ter uma base orgânica em muitos casos, pode ser influenciada negativamente pelo quadro depressivo associado.

## L19. Deverá o Médico acreditar no doente com Esclerose Múltipla que diz estar em surto? Estudo efectuado com o apoio de Ressonância Magnética Nuclear crâneo-encefálica com dose tripla de contraste

M.Carmo Macário, Paula Martins, Olga Brito, Livia de Sousa  
Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra  
e-mail: fmacario@clix.pt

### Introdução

A RMN tem tido um papel primordial na compreensão, avaliação e seguimento terapêutico dos doentes com Esclerose Múltipla (MS). No tratamento dos surtos de MS, frequentemente nos questionamos sobre o crédito a dar às queixas subjectivas do doente. A sensibilidade da dose tripla de gadolínio na detecção de lesões activas na RMN é muito superior à convencional mas, também, muito dispendiosa o que limita a sua utilização a um número restrito de doentes. O desmame de corticoterapia é utilizado correntemente por alguns clínicos como medida adicional para evitar a recorrência, embora sem grande suporte científico.

### Objectivos

1º Avaliar o grau de fidelidade na informação subjectiva, de surto, do doente; 2º Se há justificação clínico-financeira para o uso da RMN com dose tripla de gadolínio; 3º Se existe alguma evidência de que o desmame terapêutico de corticosteroides nos surtos pode ser útil.

### Material e métodos

Em 15 doentes com MS com forma recidivante remitente que afirmavam estar em surto efectuamos uma RMN crâneo-encefálica com dose simples e com dose tripla de gadolínio. Após a RMN crâneo-

encefálica todos os doentes efectuaram tratamento com metilprednisolona (1 g EV) durante cinco dias. Metade destes efectuaram desmame com medrol oral durante 3 semanas. No final de seis semanas todos os doentes efectuaram RMN de controlo com dose tripla de contraste.

### Resultados

Dos 15 doentes que se autoafirmavam estar em surto 13 apresentavam lesões activas no hemisfério correspondente aos sintomas e frequentemente em áreas correlacionáveis com o mesmo. Com dose tripla de gadolínio há 40 lesões activas enquanto que com a dose convencional há 22. Três doentes só mostraram lesões activas com a dose tripla. No final de seis semanas e após o tratamento do surto um doente em cada grupo terapêutico tinha lesões activas.

### Conclusões

Podemos acreditar na informação subjectiva de surto do doente. A dose tripla de gadolínio é muito mais sensível para demonstrar lesões activas pelo que poderá ser utilizada em alguns doentes. O desmame de corticosteroides não parece mostrar benefício adicional na reactivação de lesões.

## L20. Terapêutica combinada com Metotrexato e Interferão $\beta$ em formas secundariamente progressivas de Esclerose Múltipla: experiência de seis casos

Marta Carvalho, Maria José Sá  
Serviço de Neurologia, Departamento de Doenças do Sistema Nervoso, Hospital de S. João, Porto  
e-mail: martacmonteiro@clix.pt

### Introdução

A terapêutica imunomoduladora com Interferão  $\beta$  (IFN  $\beta$ ) na Esclerose Múltipla (EM) ocupa actualmente um lugar importante na tentativa de redução do número e intensidade dos surtos e consequente atraso da progressão da doença. No entanto, em alguns doentes com formas secundariamente progressivas, deixa de haver resposta a esta terapêutica. Nestes casos, há estudos que sugerem a eficácia da associação com determinados fármacos imunossupressores que já haviam sido utilizados isoladamente no tratamento desta doença, antes da introdução do IFN  $\beta$ . De entre estes fármacos destaca-se o metotrexato (MTX), por ter poucos efeitos secundários em doses baixas e ser barato, o qual tem vindo a ser usado com bons resultados na EM, tal como acontece noutras doenças de base imunológica como a artrite reumatóide.

### Objectivos

Avaliar o resultado da terapêutica combinada com MTX e IFN  $\beta$  em doentes com EM forma secundariamente progressiva que deixaram de responder à terapêutica imunomoduladora isolada.

### Métodos

Selecionaram-se 6 doentes com EM definitiva, forma secundariamente progressiva, a fazer terapêutica com IFN  $\beta$ , que apresentaram agravamento clínico significativo nos últimos meses, definido por progressão do EDSS e agravamento subjectivo referido pelo doente, bem como aumento da carga lesional evidenciado por RM. A esses doentes foi efectuado um rastreio analítico e radiológico para exclusão de contraindicações para imunossupressão e, em seguida, prescrito, com o consentimento dos mesmos, em associação ao IFN  $\beta$ , 7,5 mg de metotrexato em toma única

semanal *per os*. Os doentes foram observados mensalmente, para avaliação sintomática e do exame neurológico.

### Resultados

Dos 6 doentes, 2 eram do sexo masculino e 4 do sexo feminino; idades compreendidas entre 43 e 59 anos (média: 52,8 anos); Idade de início entre 33-50 anos; EDSS antes de iniciar terapêutica imunossupressora: 6,5 (todos dependentes de 3ª pessoa). Seis meses após o início da terapêutica todos os doentes referiram melhoria sintomática subjectiva, com menor dependência para as tarefas da vida diária, nomeadamente quanto à função dos membros superiores, embora o EDSS se mantenha sobreponível. Aguardam realização de RM de controlo para avaliação do impacto sobre a carga lesional. Não se verificaram efeitos secundários indesejáveis da medicação.

### Discussão e conclusão

Apesar da amostra populacional ser muito reduzida e o tempo de observação também, registou-se uma tendência à melhoria da função dos membros superiores, parâmetro este que não é avaliado no EDSS, motivo pelo qual provavelmente o tratamento não teve impacto nesta escala. No entanto, e ainda que os efeitos benéficos do MTX por si só possam ser ligeiros, a diminuição da dependência de 3ºs é sem dúvida importante nesta população portadora de uma doença crónica e tão incapacitante como a EM. Os resultados preliminares obtidos com a terapêutica combinada – IFN  $\beta$  e MTX – parecem-nos promissores no tratamento de alguns doentes com EM, à semelhança do que tem sido referido na literatura.



## L21. Esclerose Múltipla familiar: uma forma de apresentação rara

Marta Carvalho<sup>1</sup>, Maria Manuel Campos<sup>2</sup>, Maria Teresa Lavandeira Pimenta<sup>2</sup>, Maria José Sá<sup>1</sup>

Serviço de Neurologia<sup>1</sup>, Unidade de Neurologia Pediátrica<sup>2</sup>, Departamento de Doenças do Sistema Nervoso do Hospital de S. João, Porto  
e-mail: martacmonteiro@clix.pt

### Introdução

A Esclerose Múltipla (EM) é uma doença neurológica de base imunológica, cuja etiologia se mantém desconhecida, embora se pense que factores de ordem genética possam desempenhar um papel importante. Tal é evidenciado pelo facto de o risco de vir a ter EM ser ligeiramente superior no caso de na família existir algum familiar directo com essa doença, sendo mais elevado se se tratar de um irmão. As famílias em que um dos pais e um filho têm simultaneamente a doença são mais raras, ocorrendo apenas em 1% dos casos, tanto mais que a EM se inicia geralmente na idade adulta, sendo raros os casos infantis.

### Objectivos

Apresentação e discussão de uma família com EM diagnosticada no mesmo ano à mãe e ao filho.

### Casos clínicos

Doente do sexo feminino, 34 anos, previamente saudável, que em 2000 teve dois episódios de diferentes défices neurológicos, com dois meses de

intervalo, que tiveram remissão completa e cujo estudo por RM e LCR corroborou o diagnóstico de EM definitiva: Criança do sexo masculino, 6 anos, único filho da doente anteriormente descrita, que em Setembro e Outubro de 2000 teve dois episódios de sinais neurológicos distintos, com remissão completa, e evidência paraclínica (LCR e RM) que sustentam o diagnóstico de EM, tendo sido excluídas outras causas de doenças desmielinizantes na infância.

### Discussão

Este caso de EM familiar é invulgar por se tratar de um envolvimento mãe-filho, raramente referido na literatura. Acresce ainda o facto de a idade de início da doença na criança ser muito precoce, e, curiosamente, ter ocorrido apenas 4 meses após o diagnóstico da doença na mãe. Discute-se a possibilidade da existência de eventuais factores comuns desencadeantes da doença, de natureza vírica ou outra, num terreno imunogenético predisponente para a EM, cujo estudo está em curso.

## L22. Três irmãos com diferentes Doenças Auto-imunes com importante expressão neurológica

Mónica Marta<sup>1</sup>, Ana Martins Silva<sup>1</sup>, Maria José Jordão<sup>2</sup>, Ilda Matos<sup>3</sup>, Ernestina Reis<sup>4</sup>, Isabel Leite<sup>1</sup>

Serviço de Neurologia<sup>1</sup>, Serviço de Medicina<sup>4</sup>, Hospital Geral de Santo António, Porto; Serviço de Neurologia, Hospital S. Marcos, Braga<sup>2</sup>; Hospital Distrital de Mirandela<sup>3</sup>  
e-mail: ileite@mail.telepac.pt

### Introdução

A desregulação autoimune tem características laboratoriais e fenotípicas diversas. Assim, dentro do espectro das doenças autoimunes conhecem-se as específicas de órgão, as sistémicas, aquelas que podem apresentar-se sob a forma de um síndrome "overlap", as associações de doenças autoimunes num mesmo indivíduo, e ainda a expressão de uma determinada doença autoimune através de diferentes quadros clínicos.

Por outro lado, grande parte das doenças autoimunes têm idênticas características demográficas e clínicas, contando-se entre elas a idade de início, a prevalência nas mulheres, os factores de agravamento, a resposta à imunossupressão e a sua predisposição familiar. A esclerose múltipla (EM) não é excepção. Há trabalhos que mostram a existência de vários casos de EM numa mesma família e outros que registam a existência de outras doenças autoimunes em familiares de doentes com EM.

### Objectivos

Apresentação duma fratria de 3 irmãos, sem consanguinidade parental, com diferentes doenças autoimunes com envolvimento neurológico. Contribuição para a compreensão e avaliação do espectro fenotípico da doença autoimune com fundo genético comum.

### Casos clínicos

1. Doente do sexo masculino com 23 anos de idade que, aos 18 anos, no contexto de atingimento agudo multiorgânico de Lupus eritematoso sistémico (LES) com síndrome antifosfolípideo secundário teve enfarte cerebral e desde então tem epilepsia secundária a essa lesão.

2. Doente do sexo masculino com 26 anos de idade com esclerose múltipla com início da clínica aos 20 anos. Tem uma forma secundariamente progressiva com paraparésia a necessitar de apoio bilateral e alterações esfinterianas importantes, ambas com relevante repercussão funcional, cuja progressão sustentada passou a evidenciar-se ao fim de 2 anos de doença. Sem expressão clínica ou laboratorial de qualquer outra doença imune.

3. Doente do sexo feminino com 20 anos, que se apresentou, aos 19 anos, com neuropatia óptica e, pouco tempo depois, fenómeno de Lhermitte. Refere ainda artralguas. A imagem de RM apresenta vários focos de hipersinal em T2 na substância branca cerebral (periventriculares e subcorticais). Tem disfunção laboratorial tiroideia, e autoanticorpos positivos (ANA e anticardiolipina). A EMG evidencia uma síndrome do túnel cárpico. Nesta data sem critérios para diagnosticar EM ou LES, mas com segura disfunção autoimune sistémica com síndrome antifosfolípideo.

### Discussão e conclusões

Estes 3 casos ilustram a existência de um terreno familiar de autoimunidade, para o qual devem contribuir factores genéticos. De notar a variabilidade fenotípica destes casos que têm em comum o envolvimento neurológico, embora com expressões e, possivelmente, mecanismos diferentes, pelo que podem exigir abordagens terapêuticas também diversas. Estes casos alertam para a necessidade da procura sistemática de outras manifestações clínicas e laboratoriais de patologia autoimune em doentes suspeitos de terem uma doença desmielinizante.

## L23. Miastenia Gravis: HLA-DR14 e HLA-DQ3 influenciam a idade de início da forma generalizada

Isabel Leite<sup>1</sup>, Ana Martins da Silva<sup>1</sup>, Carla Fraga<sup>1</sup>, Sónia Paupério<sup>2</sup>, Margarida Cardoso<sup>3</sup>, Denise Mendonça<sup>3</sup>, Dalila Pinto<sup>2</sup>, Joana Cerqueira<sup>2</sup>, Sara Casimiro<sup>2</sup>, Berta Martins Silva<sup>2</sup>

Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Porto<sup>1</sup>; Lab. Imunogenética, Dept. Patologia e Imunologia Molecular, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), Porto<sup>2</sup>; Laboratório de Biometria, ICBAS, Porto<sup>3</sup>  
e-mail: ileite@mail.telepac.pt

### Introdução

A Miastenia Gravis (MG) é uma doença neuromuscular autoimune bem caracterizada clinicamente e laboratorialmente. Sabe-se que a sua expressão clínica tem algumas influências, nomeadamente imunogenéticas. É bem conhecida a associação de alelos HLA, nomeadamente da classe II, a determinadas características clínicas e patológicas da doença.

### Objectivos

Determinar a frequência dos alelos HLA-DR e HLA-DQ em doentes com MG generalizada e a sua relação com características demográficas e clínicas da doença.

### Material e Métodos

Foram estudados 32 doentes com miastenia gravis generalizada que frequentam a consulta de neuroimunologia deste hospital. São 22 mulheres e 10 homens, com idades de início da MG entre os 12 e 81 anos, havendo 18 com MG de início precoce ( $\leq 40$  anos) e 14 com MG de início tardio ( $> 40$  anos). Dos 32, 18 foram timectomizados, sendo os timos, na sua maioria, hiperplásicos ( $n=8$ ) ou com timoma ( $n=7$ ). A tipagem HLA para os genes HLA-DR e HLA-DQ foi efectuada por PCR-SSP a partir de DNA extraído dos leucócitos dos doentes e de uma população controlo. A comparação das frequências fenotípicas foi efectuada através dos testes de chi-quadrado e de Fisher.

### Resultados

Encontramos um decréscimo na frequência do alelo DQB1\*03 na generalidade dos doentes miasténicos quando comparada com a população controlo ( $p < 0.001$ ; 12.9% vs. 29.7%), sendo tendencialmente ainda mais reduzida na MG de início precoce. O alelo DRB1\*14 que está mais representado na população de miasténicos em geral, encontra-se significativamente associado à MG de início tardio, estando mesmo ausente nos doentes com MG de início precoce (Fisher,  $p=0.013$ ). Não encontramos a associação entre alelos dos loci estudados e a histologia do timo.

### Discussão e Conclusões

Estes dados indicam que factores imunogenéticos podem influenciar a expressão clínica da MG generalizada, nomeadamente a idade de início da doença. HLA-DQ3, pela sua associação negativa especialmente à doença de início precoce, pode mesmo constituir um factor de protecção da MG, enquanto que HLA-DR14, se associa positivamente à forma de início tardia. Como dados preliminares estes resultados justificam um estudo mais alargado que poderá ter implicações na prática clínica.

## L24. Mioclonus Distónico: relato de uma família

Alexandre Mendes, Mónica Marta, Marina Magalhães  
Serviço de Neurologia, Hospital Geral de Santo António, Porto  
e-mail: marinam@clix.pt

### Introdução

Mioclonus distónico é uma patologia familiar, caracterizada por mioclonias e distonia, com predomínio das mioclonias e resposta positiva ao álcool.

### Casos clínicos

Descrevemos seis elementos de uma família (dois dos quais gémeas monozigóticas), pertencentes a três gerações, com mioclonias e distonia. Em 3 dos 6 elementos as mioclonias são ocasionais e não incapacitantes. Nos restantes a gravidade é moderada, com presença de distonia cervical e dos membros superiores, agravada sobretudo pela escrita. Nas duas gémeas a expressão clínica é semelhante. A RMN encefálica e o EEG efectuados a um dos doentes foram normais. Quatro dos doentes referem uma melhoria drástica com o álcool, havendo períodos de consumo excessivo nos três casos mais graves. Ocorreu melhoria moderada com clonazepam e lorazepam.

### Conclusão

Esta família apresenta, semelhante ao que é o habitualmente descrito na literatura, idade de início nas primeiras três décadas de vida, padrão de hereditariedade autossómico dominante, penetrância incompleta e expressão variável. A doença neurológica (quadro mioclonus distónico) é nesta família relativamente benigna e não incapacitante, sendo a incapacidade determinada pelo abuso do álcool. A correlação directa entre a gravidade dos sintomas e o grau do consumo de álcool sugere uma interligação entre eles.

## L25. Dentatorubral-Pallidolusian Atrophy (DRPLA): estudo clínico e genético de duas famílias de origem portuguesa

José Vale<sup>1</sup>, João Guimarães<sup>1</sup>, Isabel Silveira<sup>2</sup>, Jorge Sequeiros<sup>2</sup>, Paula Coutinho<sup>2,3</sup>

Serviço de Neurologia do Hospital de Egas Moniz, Lisboa<sup>1</sup>, Departamento de Neurologia da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa<sup>1</sup>; Unidade de Investigação Genética e Epidemiológica de Doenças Neurológicas (UnIGENE) – IBMC, Porto<sup>2</sup>; Serviço de Neurologia do Hospital de S. Sebastião, Santa Maria da Feira<sup>3</sup>  
e-mail: jvale.neuro@fcm.unl.pt

### Introdução

A DRPLA é uma doença neurodegenerativa transmitida de modo autossómico dominante. Clinicamente manifesta-se por epilepsia, mioclonias, coreodistonia, ataxia cerebelosa e demência. A DRPLA é causada por uma expansão de tripletos CAG do gene CTG-B37 (cr 12p) e o diagnóstico pode ser confirmado através do teste molecular. Muito mais frequente no Japão, são raras as descrições de DRPLA em famílias de origem europeia.

### Objectivo/ metodologia

Descrever os achados clínicos, neuroradiológicos e genéticos das duas primeiras famílias portuguesas com DRPLA, identificadas no âmbito de um estudo de prevalência das ataxias hereditárias em Portugal.

### Resultados

Na família DRPLA01 (3 doentes), a idade de início da doença variou entre os 10 e 27 anos, manifestando-se por epilepsia mioclónica com

ataxia e deterioração cognitiva progressiva. Dois doentes vieram a falecer na 3ª e 5ª década por complicações da doença. O estudo molecular permitiu evidenciar, nesta família, uma situação de não penetrância. Na família DRPLA02 (6 doentes) a expressão clínica é bastante heterogénea incluindo, epilepsia, mioclonias, ataxia, coreodistonia, alterações psiquiátricas e demência, em combinações variáveis. A idade média de aparecimento dos sintomas foi 37 anos (19-60 anos). Nas duas famílias era aparente o fenómeno de antecipação. A RM encefálica (efectuada nos probandos) mostrava um padrão inespecífico de atrofia cerebral cortical, atrofia do tronco cerebral e do cerebello.

### Conclusão

A análise destas famílias evidencia a heterogeneidade clínica da DRPLA. Nas formas de expressão precoce a doença é mais severa e manifesta-se predominantemente por epilepsia mioclónica progressiva; quando a expressão é mais tardia (4ª-5ª década) o fenotipo é muito similar à doença de Huntington – coreodistonia, ataxia e demência.

## L26. Enxaqueca Hemiplégica e Ataxia Cerebelosa em Famílias Portuguesas

José Barros<sup>1,2</sup>, Assunção Tuna<sup>1</sup>, Isabel Alonso<sup>2</sup>, João Coelho<sup>2</sup>, Isabel Silveira<sup>2</sup>, Jorge Sequeiros<sup>2</sup>, Paula Coutinho<sup>2,3</sup>

Serviço de Neurologia do Hospital Geral de Santo António<sup>1</sup>, Porto; Unidade de Investigação Genética e Epidemiológica em Doenças Neurológicas, Instituto de Biologia Molecular e Celular, Universidade do Porto<sup>2</sup>; Serviço de Neurologia, Hospital de São Sebastião, Santa Maria da Feira<sup>3</sup>  
e-mail: jrbarros@esoterica.pt

### Introdução:

Os estudos clínicos e moleculares da enxaqueca hemiplégica familiar (FHM) e perturbações relacionadas podem contribuir para melhores conhecimentos sobre a genética e a patogénese da enxaqueca. Recentemente, a FHM, a ataxia episódica de tipo 2 (EA-2) e a ataxia espino-cerebelosa de tipo 6 (SCA6) foram associadas a diferentes tipos de mutações na subunidade  $\alpha$ -1A do gene de canal de cálcio voltagem dependente tipo P/Q (CACNA1A) do cromossoma 19p13.

### Famílias

Descrevemos duas famílias Portuguesas com muitos elementos com uma doença autossómica dominante incluindo: enxaqueca hemiplégica, cefaleias tipo enxaqueca sem aura, coma ou défices neurológicos focais precipitados por pequenos traumatismos cranianos, acompanhados por ataxia cerebelosa progressiva. Na primeira família, observamos catorze doentes, em quatro gerações sucessivas, com diferentes apresentações clínicas, e um padrão de transmissão autossómico dominante. A idade de início foi mais precoce para a enxaqueca hemiplégica (1ª década) e mais tardia para a ataxia cerebelosa (3ª década). Na segunda família

observamos três doentes em duas gerações sucessivas. Em todos os doentes, a idade de início foi na 1ª década. A RMN de mulheres jovens, uma da cada família, mostrou atrofia cerebelosa marcada. A histologia muscular e o estudo das cadeias respiratórias mitocondriais foi normal, em doente da primeira família. O estudo molecular excluiu ataxias espinocerebelosas (SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, DRPLA) e diferentes mutações no gene CACNA1A, associado a EA-2 ou FHM; dos 47 exões, foram excluídas mutações em treze: exões 4, 6, 9, 16, 17, 18, 22, 23, 24, 27, 29, 36 e 39. Análise de ligação da primeira família está em curso.

### Comentários

Estas famílias foram, provavelmente, as primeiras a ser descritas em Portugal com este fenótipo. A enxaqueca hemiplégica familiar e perturbações associadas são pleomórficas e provavelmente subdiagnosticadas. A identificação destas famílias deve ser encorajada.

### Apoio financeiro

Fundação para a Ciência e Tecnologia; Prémio Tecnifar de Cefaleias 1999.

## L27. Enxaqueca Hemiplérgica Familiar: auras combinadas.

Ricardo Maré, Assunção Tuna, José MP Monteiro, José Barros  
Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Porto.  
e-mail: cecefaeias@mail.telepac.pt

### Introdução

A enxaqueca hemiplérgica familiar (FHM) é uma forma rara de enxaqueca, em que a aura inclui hemiparésia e episódios idênticos num familiar em 1º grau. A FHM é a única enxaqueca com um padrão de transmissão claramente mendeliano. Mutações do gene do canal de cálcio neuronal voltagem dependente CACNA1A localizado no cromossoma 19p13 estão associados a 50% das famílias com FHM, à ataxia episódica tipo 2 (EA-2) e à ataxia espino-cerebelosa tipo 6 (SCA6), sendo consideradas desordens alélicas. Outros loci para a FHM foram identificados no cromossoma 1q e a heterogeneidade genética desta entidade clínica é provavelmente ainda maior.

### Família

Apresentamos uma família com enxaqueca com aura em três gerações sucessivas, com um padrão de transmissão autossómico dominante de elevada penetrância, cujas características se resumem:

Índividuos	I.1	II.1	II.2	II.3	II.4	III.1
Idade (anos)	65	41	38	33	32	9
Sexo	Masc.	Fem.	Fem.	Masc.	Masc.	Masc.
Início (anos)	14	15	9	10	6	8
<b>Aura</b>						
Tipo	S, M, A	V, S, M, A	V, S, M, A	S, M, A, B	S, M, A	V
Localização	Direita	Alternante	Alternante	Esquerda	Alternante	Bilateral
Duração(m)	30-120	15	60	120	360	20
<b>Cefaleia</b>						
Localização	Bilateral	Alternante	Alternante	Bilateral	Alternante	Bilateral
Duração (h)	24-60	12-24	24-48	24	24	6
Aura-cefaleia	-	Homolat.	Homolat.	-	-	-
Frequência anual	10	12	10	12	12-24	5

A-afásica; M-motora; S-sensitiva; V-visual; B-basilar.

Não há factores precipitantes identificados. O indivíduo I.1 tem, provavelmente, episódios breves e inter-críticos de ataxia.

### Comentários

Esta família recorda-nos que o espectro de apresentação da FHM é muito variável, com pluralidade de auras, e que o défice motor nem sempre domina o quadro clínico, podendo ser homolateral à cefaleia. Actualmente, a FHM lidera a investigação genética em enxaqueca. Parece-nos que a época convida à identificação, estudo (clínico, molecular) e registo destas famílias.

## L28. Paralisia periódica hipokaliémica causada por mutação da subunidade $\alpha 1$ do canal de sódio muscular

José Vale<sup>1</sup>, Nuno Canas<sup>1</sup>, João Guimarães<sup>1</sup>, Bertrand Fontaine<sup>2</sup>

Serviço de Neurologia do Hospital de Egas Moniz, Lisboa<sup>1</sup>; Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa<sup>1</sup>; Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale e Fédération de Neurologie, Faculté de Médecine e Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière, Paris<sup>2</sup>  
e-mail: jvale.neuro@fcm.unl.pt

### Introdução

A paralisia periódica hipokaliémica (PPhipok) é uma doença muscular rara, transmitida de modo autossómico dominante. Clinicamente, caracteriza-se por episódios de paralisia associados a hipokaliémia e miopatia vacuolar. A doença é causada, na grande maioria dos casos, por mutações da subunidade  $\alpha 1$  canal de cálcio muscular (CACNA1S); um estudo recente demonstrou que a PPhipok também pode ser causada por mutações da subunidade  $\alpha 1$  do canal de sódio muscular (SCNA4).

### Objectivo

Caracterização clínica e molecular de uma família portuguesa com PPhipok causada por uma mutação no gene SCNA4.

### Métodos

Numa família com PPhipok foram examinados 3 doentes em duas gerações e registados os dados clínicos. Após a exclusão do gene

CACNA1S foi feita a análise de mutações do gene SCNA4 por SSCA (single-strand conformation analysis), seguida de sequenciação da banda aberrante.

### Resultados

Nesta família, a idade de início da doença variou entre os 12 e 17 anos e todos os elementos afectados apresentavam um fenotipo 'clássico'.

O estudo molecular permitiu identificar uma mutação pontual (transição G-2016-A) no exão 12 do gene SCNA4, determinando a substituição Arg-672→His no segmento IV do domínio II da subunidade  $\alpha 1$  do canal de sódio muscular.

### Conclusão

A PPhipok é uma doença geneticamente heterogénea. A caracterização funcional dos canais mutados permitirá um melhor conhecimento da fisiopatologia da doença.

## L29. Mitochondrial Neurogastrointestinal Encephalomyopathy (MNGIE): Estudo Clínico e Laboratorial

Miguel Viana-Baptista<sup>1, 2</sup>, Manuel Melo Pires<sup>3</sup>, Luís Santos<sup>1, 2</sup>, Carlos Lima<sup>1</sup>, Michio Hirano<sup>4</sup>, João Guimarães<sup>1, 2</sup>

Serviço de Neurologia Hospital de Egas Moniz, Lisboa<sup>1</sup>; Departamento de Neurologia, Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa<sup>2</sup>; Unidade de Neuropatologia, Hospital de Santo António, Porto<sup>3</sup>; Department of Neurology, Columbia University College of Physicians and Surgeons, New York, USA<sup>4</sup>  
e-mail: mbatista.neuro@fcm.unl.pt

### Introdução

MNGIE é uma doença autosómica recessiva rara, clinicamente caracterizada por anomalia grave da motilidade intestinal, caquexia, ptose, oftalmoplegia, neuropatia periférica, leucoencefalopatia e anomalias mitocondriais. Esta entidade é provocada por mutações no gene da Timidina Fosforilase, encontrando-se depleção ou múltiplas deleções do DNA mitocondrial.

### Objectivos

Descrição do estudo clínico, laboratorial e molecular efectuado em 2 irmãos com MNGIE.

### Casos Clínicos

Dois irmãos, de uma fratria de 9, filhos de pais consanguíneos, um do sexo feminino, observado aos 32 anos, outro do sexo masculino, observado aos 39 anos. A doença manifestou-se inicialmente por ptose palpebral bilateral, aos 18 e 20 anos, respectivamente. Posteriormente associaram-se disfagia, dores abdominais, emagrecimento, atrofia muscular generalizada e oftalmoplegia progressiva. Quadros de oclusão/pseudocclusão intestinal complicaram a evolução em ambos os casos, com diversas intervenções cirúrgicas, vindo um dos doentes a

falecer na sequência de uma destas cirurgias. Exames complementares: LCR com proteinorraquia aumentada, aumento do lactato e aumento da relação lactato/piruvato no soro e LCR; EMG revelou polineuropatia sensitivo motora primariamente desmielinizante com achados sugestivos de compromisso miopático; Biópsia de nervo e músculo confirmou neuropatia e miopatia, evidenciando alterações mitocondriais no músculo; RM encefálica revelou extensas áreas de desmielinização envolvendo a substância branca cerebral. Nos dois doentes, foi identificada uma mutação do gene da Timidina Fosforilase (T1464C), com múltiplas deleções do DNA mitocondrial. A quantificação da actividade leucocitária da Timidina Fosforilase revelou um valor nulo (0µmol/hr/mg).

### Discussão

MNGIE é uma doença multissistémica com achados clínicos característicos. O envolvimento gastrointestinal, resultado de disfunção neuro-muscular entérica, é o principal determinante da gravidade do quadro.

A perda de função do gene da Timidina Fosforilase (e consequente elevação dos níveis de Timidina) está na base desta entidade. O mecanismo responsável pela formação de múltiplas deleções do DNA mitocondrial é desconhecido.

## L30. Défice de Complexo III da Cadeia Respiratória Mitocondrial: expressão neuropsiquiátrica numa fratria

José Barros<sup>1</sup>, João Pereira<sup>1</sup>, Maria José Sá<sup>2</sup>, João Teixeira<sup>3</sup>, Célia Nogueira<sup>4</sup>, Laura Vilarinho<sup>4</sup>, António Guimarães<sup>5</sup>, F. M. Santorelli<sup>6</sup>, Paula Coutinho<sup>7</sup>

Serviço de Neurologia<sup>1</sup>, Serviço de Neurorradiologia<sup>3</sup>, Unidade de Neuropatologia<sup>5</sup>, Hospital de Santo António, Porto; Serviço de Neurologia, Hospital de São João<sup>2</sup>, Porto; Instituto de Genética Médica Jacinto de Magalhães<sup>4</sup>, Porto; Unità di Medicina Molecolare, Ospedale Pediatrico Bambino de Gesù<sup>6</sup>, Roma; Serviço de Neurologia, Hospital de São Sebastião<sup>7</sup>, Santa Maria da Feira  
e-mail: jrbarros@esoterica.pt

### Introdução

As citopatias mitocondriais, com diferentes tipos de hereditariedade, assumem um espectro semiológico largo, envolvendo órgãos de origem embrionária diferente, com início desde o período neo-natal a idades avançadas. As descrições de quadros psiquiátricos aparecem na literatura como casos isolados e excepcionais. Os défices do complexo III são uma causa rara de disfunção das enzimas da cadeia respiratória mitocondrial.

### Casos Clínicos

Apresentamos três irmãos do sexo masculino, de uma fratria de seis, com um quadro clínico progressivo inaugurado por alterações emocionais e comportamentais, com início depois dos 20 anos, com seguimento psiquiátrico e exposição a múltiplos psicofármacos. Alguns meses ou anos depois, associaram-se outros sinais neurológicos, em combinações variáveis, difíceis de sistematizar (sinais pseudo-bulbares e piramidais, bradicinesia, distonia, descoordenação motora). A deterioração mental foi fruste e tardia. Um doente teve crises epilépticas generalizadas tónico-clónicas. Não havia história familiar de doenças idênticas. Os pais, não consanguíneos, tinham exame neurológico normal na sexta década de vida. As imagens de ressonância magnética, idênticas nos três irmãos, mostraram atrofia encefálica global e hipersinais de caudado, putamen, olivas bulbares, núcleos dentados do cerebelo e mesencéfalo medial. A histologia de músculo mostrou sinais discretos de atrofia neurogénica das fibras tipo I. Foram normais ou inespecíficos: EEG, EMG, ECG, líquor, lactato e piruvato, cobre e ceruloplasmina, função tiroideia, estudos analíticos gerais. A determinação da actividade dos complexos

enzimáticos da cadeia respiratória no tecido muscular foi compatível com um défice parcial do complexo III (ubiquinol-citocromo c redutase) nos três irmãos. As razões entre as actividades de diferentes complexos que envolvem o complexo III, e que reflectem o balanço respiratório da actividade enzimática, estão consistentemente alteradas nos três doentes. No estudo do mtDNA a pesquisa de deleções/duplicações, das mutações pontuais mais comuns e a sequenciação dos tRNAs não revelaram alterações. Foram no entanto identificados nos três irmãos, três polimorfismos no gene do citocromo b: A15218G, A15326G e A15924G. Foram sequenciados vários genes nucleares do complexo III, nomeadamente 6.4 KDa, 9.5 KDa, Core I Protein, Core II Protein, Hinge protein, HUMQPC e Iron Sulfur Protein. Até ao momento foi detectado um polimorfismo no gene Core I Protein (G901A), já descrito na literatura, encontrando-se os restantes genes codificantes deste complexo em estudo.

### Comentários

Os raros casos publicados de défice isolado de complexo III da cadeia respiratória mitocondrial são graves, de início neo-natal ou na infância, de hereditariedade autossómica. Encontrámos um caso de adulto cuja expressão era apenas a intolerância ao exercício muscular. Não encontramos nenhum caso de défice isolado de complexo III com expressão psiquiátrica. Em síndromos complexos e progressivos, misturando sintomas neurológicos e psiquiátricos, o diagnóstico de citopatia mitocondrial deve ser considerado.

## L31. Heterogeneidade clínica associada a deleções no DNA mitocondrial

M. Carmo Macário, Manuela Grazina, Argemiro Geraldo, Miguel Oliveira, Marcia Godinho, Marta Simões, Olinda Rebelo, Paulo Santos, Catarina Oliveira

Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra  
e-mail: fmacario@clix.pt

### Introdução

Deleções e inserções no DNA mitocondrial estão associados a síndromas mitocondriais nomeadamente a miopatia, oftalmoplegia externa progressiva e a Síndrome de Kearns-Sayre.

### Casos Clínicos

Apresentamos quatro casos clínicos de deleções do DNA mitocondrial sendo dois homens de 25 e 43 anos e duas mulheres 27 e 37 anos. A forma clínica mais grave é do jovem de 25 anos com Kearns-Sayre e a forma mais benigna é o do homem de 43 anos de idade com oftalmoplegia externa progressiva isolada (PEO). As mulheres têm queixas miopáticas generalizadas com envolvimento preferencial da musculatura peri-ocular e a mais jovem tem ainda bloqueio cardíaco. Todos têm biópsia muscular compatível com citopatia mitocondrial. O homem de 25 anos com Kearns-Sayre tem a relação lactatos/piruvatos no soro de 35 (normal <20) e o estudo molecular identificou uma deleção de 5 Kb que envolve ATPase 8/ND5 (8482/13460, com o "direct repeat" vulgar de 12 pb) nos dois tecidos estudados (linfócitos e músculo). O doente de 43 anos de idade com PEO apresenta hiperlactacidémia com a relação lactatos/piruvatos no soro de 40 (N<20), a relação dos corpos cetónicos no soro 3BHBA/AcAc é de 6,8 (N<2,5), o estudo da cadeia respiratória

mostrou um défice na actividade do complexo III nos leucócitos e do complexo IV nos fibroblastos, o estudo molecular identificou uma deleção de 6,1 Kb nos linfócitos e a mesma deleção associada de inserção no músculo - COX I/ND5 (7324/13416, sem "direct repeats"). A jovem de 27 anos apesar de ter sintomas multiorgânicos não tinha nem hiperlactacidémia, nem aumento na relação dos corpos cetónicos no soro, nem se encontraram défices nas actividades dos complexos da cadeia respiratória nos tecidos estudados (linfócitos e músculo), contudo, tem a mesma deleção encontrada no doente com KSS de 5 Kb quer nos linfócitos quer no músculo com o mesmo flanco dos rearranjos - ATPase 8/ND5 (8482/13460, com o "direct repeat" vulgar de 12 pb). A senhora de 37 anos de idade tem a relação lactatos/piruvatos de 21,4 (N<20) e a relação 3BHBA/AcAc de 6,8 (N<2,5), tem défices múltiplos na actividade dos complexos da cadeia respiratória (défice do IV e II nos leucócitos e défice do I, III e IV no músculo) e tem múltiplas deleções no músculo com vários flancos de rearranjos entre os nucleótidos 8000 e 16000.

### Comentário

Com estes casos pretendemos ilustrar a heterogeneidade clínica, bioquímica e molecular de doentes com formas miopáticas de citopatias mitocondriais.

## L32. Mutações do DNA Mitocondrial da Neuropatia Óptica de Leber, na Nevrite Óptica e Esclerose Múltipla

Isabel Leite<sup>1</sup>, Laura Vilarinho<sup>2</sup>, Ilda Matos<sup>3</sup>, Marta Freijo<sup>1</sup>, Ana Martins Silva<sup>1</sup>, Mónica Marta<sup>1</sup>, Luis Monteiro<sup>1</sup>

Serviço de Neurologia<sup>1</sup> – Hospital Geral de Santo António, Porto; Unidade de Biologia Clínica<sup>2</sup> – Instituto de Genética Médica, Porto; Hospital Distrital de Mirandela<sup>3</sup>

e-mail: ileite@mail.telepac.pt

### Introdução

A ocorrência de quadros clínico-imagiológicos semelhantes a esclerose múltipla (EM) em doentes com neuropatia óptica hereditária de Leber (LHON), particularmente mulheres, e em portadores de uma das mutações de DNA mitocondrial (mtDNA) mais comum nos casos de LHON, sugere poder haver um envolvimento do mtDNA, nomeadamente as suas mutações associadas à LHON, na etiologia ou susceptibilidade ao desenvolvimento de nevríte óptica (NO) e EM, não familiares.

Objectivos. Procurar e estudar a presença das principais mutações do mtDNA associadas à LHON num grupo de doentes com NO, isolada ou como manifestação de EM, dando particular relevo ao casos de grave, precoce e permanente envolvimento do nervo óptico. Analisar os nossos dados e outros já publicados de modo a fundamentar recomendações para procedimentos futuros, na prática clínica, na avaliação clinico-laboratorial da NO.

### Material e métodos

Foram analisados 63 dos doentes que frequentam a consulta de Neuroimunologia do Serviço de Neurologia do HGSA e têm NO isolada (n=10) ou como manifestação de EM definitiva, segundo os critérios de Poser (n=53), com diversos graus de défice visual.

Após consentimento informado, O DNA leucocitário foi extraído e analisado, segundo protocolos habituais, pesquisando a presença das 4 mutações do mtDNA (nt11778, nt3460, nt14484, nt14459) mais frequentemente associadas à LHON.

### Resultados

A mutação A11778G foi encontrada num doente do sexo masculino com NO bilateral e simultânea, conhecido, posteriormente, como tendo história familiar de LHON. Não se encontrou qualquer mutação do mtDNA nos restantes doentes, seja com NO isolada ou NO como manifestação de EM, mesmo nos casos de proeminente envolvimento do nervo óptico, ou seja, com precoce, permanente e profundo défice visual.

### Discussão e conclusões

Baseados nos presentes dados, podemos afirmar que estão ausentes as mutações mtDNA para a LHON nos nossos doentes com NO não familiar, seja ela isolada, bilateral ou com outras manifestações de EM, e independentemente do grau e persistência do défice. Trabalhos publicados mostram que só um muito pequeno subgrupo de doentes com EM com proeminente NO são portadores de uma dessas mutações e que, em doentes não seleccionados não há associação entre NO e LHON. O conjunto dos dados permite sugerir que a análise do mtDNA da LHON só deverá ser efectuada em doentes com NO bilateral, grave e precoce, com história familiar, ou ainda em familiares de doentes com NO associada a uma das mutações do mtDNA para LHON.

### Financiamento

Ministério da Saúde.

## L33. Electroencefalograma e Cefaleias em Medicina Familiar: opiniões e práticas de clínicos seniores.

José Barros, Assunção Tuna, Madalena Pinto, Ricardo Maré, Carla Fraga, JMP Monteiro  
Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Porto  
e-mail: cecefaleias@mail.telepac.pt

### Introdução

O electroencefalograma (EEG) foi considerado, tradicionalmente, um exame útil na avaliação de cefaleias. Actualmente, o seu uso não é recomendado no estudo de rotina. A perda de popularidade do exame parece mais lenta em Medicina Familiar.

### Objectivo

Apreciar o modo como clínicos seniores, potencialmente líderes de opinião em Medicina Familiar, valorizam e usam o EEG em cefaleias.

### Métodos

Inquirimos os directores de todos os Centros de Saúde de Portugal Continental. Utilizamos a listagem e endereços da página <http://www.dgsaude.pt>. Nos questionários incluímos os parâmetros: 1) utilidade do EEG no diagnóstico diferencial de cefaleias; 2) razoabilidade do uso do EEG em algumas situações práticas e concretas; 3) peso das cefaleias no conjunto dos motivos de requisição deste exame. Propusemos respostas anónimas e numa perspectiva pessoal (não institucional). Os questionários foram enviados por correio, prevendo-se a sua devolução em bilhete postal previamente franquiado e endereçado ao Centro de Estudos de Cefaleias. Enviamos cartas aos directores dos 354 Centros de

Saúde de Portugal Continental (Norte:101, Centro: 109; Lisboa e Vale do Tejo: 84; Alentejo: 44; Algarve: 16).

### Resultados

Recebemos 190 respostas (54%). Os inquiridos tinham, em média, 46 (38-66) anos de idade e exerciam a profissão, em média, há 21 (10-40) anos. Consideraram o EEG útil no diagnóstico diferencial: a) cefaleias sintomáticas/ idiopáticas- 66%; b) cefaleias idiopáticas entre si- 55%; enxaqueca/ epilepsia- 96%. Consideraram razoável o uso do EEG como: a) alternativa à TAC cerebral- 45%; b) como resposta a expectativas do utente- 71%. O recurso ao EEG em cefaleias foi admitido por 81%. Em média, as cefaleias serão o motivo de 34% (1 a 95%) do total de requisições. EEG por cefaleias foi pedido por 74% e 18%, no último ano e no último mês, respectivamente. Em dois grupos, com tempo de exercício profissional inferior e superior à mediana (21 anos), os resultados foram idênticos.

### Conclusões

Em termos de conceitos, o EEG foi valorizado excessivamente em situações de diagnóstico clínico. Na prática, uma grande maioria destes clínicos recorre ao EEG no estudo de cefaleias. O tempo de exercício profissional não parece influenciar esta atitude.

## L34. EEG em Cefaleias na Perspectiva de Médicos Jovens

Assunção Tuna<sup>1</sup>, Marta Carvalho<sup>2</sup>, Madalena Pinto<sup>1</sup>, Goreti Sá<sup>1</sup>, Ricardo Maré<sup>3</sup>, Susana Pereira<sup>4</sup>, Fabienne Gonçalves<sup>1</sup>, JP Monteiro<sup>1</sup>, José Barros<sup>1</sup>  
Serviços de Neurologia de Hospital de Santo António<sup>1</sup>, Porto; Hospital de São João<sup>2</sup>, Porto; Hospital de São Marcos<sup>3</sup>, Braga; Hospital Pedro Hispano<sup>4</sup>, Matosinhos.  
e-mail: cecefaleias@mail.telepac.pt

### Introdução

O uso impróprio do EEG em cefaleias atribui-se, por vezes, a hábitos empíricos adquiridos no exercício da medicina. Tem merecido menor atenção a importância da formação pré-graduada sobre a matéria.

### Objectivo

Apreciar, em médicos recém-licenciados: a) valorização do papel do EEG em cefaleias; b) percepção do que a Universidade lhes transmitiu sobre o assunto.

### Métodos

Inquirimos licenciados em Medicina pela Universidade do Porto, a frequentar o Internato Geral em quatro hospitais do norte do país. Usamos entrevistas individuais e directas, com registo anónimo. Resultados: Inquirimos 104 médicos, com média de idades de 25 anos, sendo 63% do sexo feminino, licenciados pela Faculdade de Medicina (66,4%) ou pelo Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (33,6%). Frequentavam o Hospital de Santo António-Porto (52,8%), Hospital de São João-Porto

(29,8%), Hospital de São Marcos-Braga (8,6%) e Hospital Pedro Hispano-Matosinhos (8,6%). Consideraram o EEG útil no diagnóstico diferencial: a) cefaleias idiopáticas/cefaleias sintomáticas- 69%, b) cefaleias idiopáticas entre si- 42%, c) enxaqueca-epilepsia- 96%. Quanto a situações concretas, admitiram o EEG como: a) alternativa à TAC- 18%, b) triagem para consulta de neurologia- 10%, c) resposta às expectativas ou exigências do doente- 3%. Relativamente à formação adquirida, disseram ter abordado na Universidade e lembrar-se do essencial sobre: a) critérios de investigação de cefaleias- 48%, b) indicações do EEG- 28%, c) uso do EEG em cefaleias- 11%.

### Conclusões

O EEG foi valorizado em situações de diagnóstico clínico. Por outro lado, a maioria dos inquiridos afirmou não ter formação académica ou não recordar o essencial sobre o assunto. O uso inadequado do EEG na prática clínica poderá dever-se, pelo menos em parte, ao ensino pré-graduado.

## L35. Dificuldades no diagnóstico de Doença de Parkinson nos Cuidados Primários de Saúde

Mário Rui Silva, Rui Chorão, Paula Ribeiro, Georgina Neves  
Serviço de Neurologia, Hospital de S. Pedro, Vila Real  
e-mail: np45hq@mail.telepac.pt

### Introdução

São bem conhecidas as dificuldades no diagnóstico da Doença de Parkinson (DP) por não neurologistas. Este trabalho tem por objectivo quantificar essas dificuldades.

### Objectivos

Determinar o tempo médio até ao diagnóstico de DP nos doentes enviados dos Cuidados Primários de Saúde; caracterizar essas dificuldades e avaliar a terapêutica instiuída.

### Métodos

Foram analisados 124 pedidos de consulta de Neurologia por suspeita de DP, assim como os respectivos processos clínicos dos Cuidados Primários de Saúde, referenciados de nove Centros de Saúde da área de referência do Hospital efectuados, entre Janeiro de 1996 e Janeiro de 1999.

### Resultados

Foram incluídos 80 doentes cujo diagnóstico proposto por Neurologista foi de Doença de Parkinson, tendo sido excluídos 22 doentes

com síndrome parkinsoniano iatrogénico e 6 doentes com Parkinson-plus; 16 doentes com DP foram excluídos por não ter sido permitido o acesso ao processo nos Cuidados Primários de Saúde. Verificou-se uma assimetria no tempo médio de diagnóstico, que foi de 8 meses nas formas mistas e 9 meses nas tremóricas, por oposição a 18 meses nas formas acinético-rígidas. Registou-se uma baixa utilização de fármacos anti-parkinsonianos pelos Médicos de Família, mesmo após formulação do diagnóstico de DP coincidindo com a do Neurologista, excepto no uso dos anticolinérgicos nas formas tremóricas e mistas. Só 2 dos 80 doentes iniciaram tratamento com levodopa antes do diagnóstico ser afirmado por um Neurologista.

### Conclusões

Nos Cuidados Primários de Saúde existe uma maior sensibilidade para o diagnóstico de DP nas formas tremorígenas, sendo maior o tempo médio para o diagnóstico nas formas acinético-rígidas. Salientamos que, mesmo quando o diagnóstico é formulado, é baixa a utilização de fármacos antiparkinsonianos. Alertamos para a necessidade de uma maior sensibilização para o diagnóstico de doença de Parkinson nos Cuidados Primários de Saúde.

## L36. A Experiência dos Clínicos Gerais / Médicos de Família Portugueses com a Demência

Carlos Garcia<sup>1</sup>, Rui Pereira Alves<sup>2</sup>  
Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria<sup>1</sup>, Lisboa; Centro de Saúde Coração de Jesus<sup>2</sup>, Lisboa  
e-mail: cgarcia@ip.pt

### Introdução

Os Clínicos Gerais/Médicos de Família (CG/MF) confrontam-se na sua prática com muitos casos de demência, situação clínica que constitui cada vez maior problema de saúde pública e que levanta, muitas vezes, problemas de diagnóstico e manejo.

### Objectivos

1. Divulgar entre os CG/MF portugueses os conhecimentos considerados básicos em cuidados primários de saúde na área das demências. 2. Obter uma noção da experiência dos CG/MF portugueses nessa mesma área.

### Métodos

Um inquérito didáctico de 20 páginas A4 em que, após se fornecerem conhecimentos teóricos considerados adequados em cuidados primários de saúde, eram colocadas 32 questões com eles relacionados, foi distribuído, em finais de 1999, à quase totalidade dos 4500 CG/MF portugueses. Os inquéritos eram acompanhados de envelope para devolução gratuita. As respostas eram anónimas. Cada inquérito era

acompanhado de um impresso em que se perguntava aos CG/MF se estariam interessados em participar em futuras iniciativas relacionadas com as demências.

### Resultados

Receberam-se 151 inquéritos preenchidos o que corresponde a 3,3% dos CG/MF portugueses. As respostas são analisadas e comentadas na secção de Discussão. 376 CG/MF (8,3% dos CG/MF portugueses) indicaram estarem interessados em participar em futuras iniciativas no capítulo das demências.

### Conclusões

O número de CG/MF que satisfizeram o inquérito é baixo (3,3%). No conjunto, as respostas são adequadas e revelam uma experiência satisfatória. A amostra será enviesada porque, provavelmente, os CG/MF que responderam ao inquérito são os mais interessados pelo capítulo das demências. Verifica-se contudo que é satisfatório o número dos CG/MF (8,8%) que se mostraram interessados em participar em futuras iniciativas na área das demências.



## L37. Consultadoria de Neurologia num Centro de Saúde

Mário Rui Silva<sup>1</sup>, Manuel Correia<sup>2</sup>, Guedes Sousa<sup>3</sup>

Serviço de Neurologia do Hospital de S. Pedro, Vila Real<sup>1</sup>; Serviço de Neurologia do hospital de Santo António, Porto<sup>2</sup>; Centro Saude Vila Pouca Aguiar<sup>3</sup>  
e-mail: mmcorreia@mail.telepac.pt

### Introdução

O modelo actual de prestação de cuidados neurológicos é centralizado em Hospitais que possuem Serviço de Neurologia. Existe a necessidade de maior proximidade e melhor ligação dos hospitais aos cuidados primários de saúde. O Centro de Saúde de Vila Pouca de Aguiar é um centro integrado, em virtude de possuir serviço de ambulatório, serviço de internamento e serviço de atendimento permanente. A sua área de influência abrange cerca de 17081 habitantes.

### Objectivos

Avaliar no período de Outubro de 98 a Outubro de 2000 os pedidos de colaboração a dois Neurologistas que se deslocavam semanalmente para realização de um estudo epidemiológico, e que paralelamente realizavam uma consulta de neurologia geral.

### Resultados

Durante o período em análise foram consultados 385 doentes, e pedidos de opinião sobre meios subsidiários de diagnóstico:

electroencefalograma e TAC cerebral de 82 doentes. Em termos percentuais o motivo mais frequente foram as cefaleias (36%), queixas e/ou alterações não neurológicas (20%) e demência (12%). Foram excluídos desta análise os doentes com patologia cerebrovascular. Referenciados para o centro neurológico de referência 10% dos doentes.

### Conclusões

A discussão sobre a centralização de Neurologistas em serviços prestadores de cuidados neurológicos ou a sua dispersão em várias unidades de saúde não tem sido conclusiva. Apresentamos um modelo de consultadoria neurológica que permite a redução de 90% dos prováveis pedidos de consulta de neurologia a um centro de referência.

## L38. Consulta de Neurologia do Hospital Distrital de Mirandela

Ilda Matos

Hospital Distrital de Mirandela, Mirandela  
e-mail: medicina@hmirandela.min-saude.pt

### Introdução

O Hospital Distrital de Mirandela (HDM) serve uma população de aproximadamente 90 000 habitantes. A consulta de neurologia funciona numa base regular há 3 anos.

### Objectivos

Caracterizar a consulta de neurologia do HDM.

### Material e métodos

Foram recolhidos a partir da base de dados da consulta de neurologia, dados demográficos e clínicos referentes a primeiras e segundas consultas no período compreendido entre 1/1/98 a 31/12/00.

### Resultados

No período estudado foram efectuadas 3882 consultas, das quais 1755 (45,2%) foram primeiras consultas e 2127 (54,8%) foram segundas consultas. Cinquenta e sete por cento dos doentes que frequentaram a consulta eram do sexo feminino e 43% eram sexo masculino. As idades dos doentes estavam compreendidas entre 1 e 95 anos, sendo a idade média de 52,5 anos. Quanto à proveniência, 1769 (45,6%) eram residentes no concelho de Mirandela, 394 (10,2%) no concelho de Macedo de Cavaleiros, 337 (8,7%) no concelho de Alfândega da Fé, 335 (8,6%) no concelho de Vila Flor, 238 (6,1%) no concelho de Freixo de Espada à Cinta, 235 (6%) no concelho de Carrazeda de Ansiães, 230 (5,9%) no concelho de Moncorvo e

os restantes 344 (8,9%) em outros concelhos. Os pedidos de primeira consulta foram na sua maioria feitos pelos médicos de família - 1246 (71%). Dos restantes, 334 (19%) foram pedidos pelo serviço de neurologia (internamento e serviço de urgência), 140 (8%) foram pedidos por outras especialidades do hospital e 35 (2%) tinham outra origem. Em relação aos grupos de diagnósticos mais frequentes, foram nas primeiras consultas, as cefaleias em 483 (27,5%), a doença cerebrovascular em 281 (16%), a epilepsia em 150 (8,5%), as doenças da medula e sistema nervoso periférico em 148 (8,4%) e as doenças do movimento em 127 (7,2%). Solicitaram-se exames complementares em 71% dos doentes. Dentro dos mais representativos para a especialidade, o exame mais solicitado foi o TAC cerebral ou da coluna em 33,5%, seguido EEG em 11,5% e da IRM cerebral e/ou medular em 10% dos casos. Em relação às segundas consultas, os grupos de diagnósticos mais encontrados, foram as doenças do movimento com 469 (22%), a epilepsia com 426 (22%), as cefaleias com 278 (13%), a doença cerebrovascular com 228 (10,7%) e as demências com 135 (6,3%).

### Conclusão

As cefaleias são neste estudo a principal causa de primeiras consultas tal como se verificou na maioria dos estudos realizados noutros países. Este estudo, assim como outros, permite concluir que o TAC e IRM são exames cada vez mais solicitados, por um lado pelo seu valor informativo e por outro traduzindo a prática de uma medicina defensiva.



## L39. Neurologia num Hospital Distrital: frequência de Doenças Neurológicas e Padrões de Referência

Carla Ferreira  
Hospital Conde de S. Bento, Santo Tirso  
e-mail: carla.m.ferreira@clix.pt

### Introdução

Estudos epidemiológicos de doenças neurológicas são importantes para planear cuidados de saúde. No entanto são difíceis de realizar pelo que não existem dados concretos em Portugal. Tem-se discutido longamente qual deve ser a cobertura nacional adequada e onde devem estar os neurologistas. Actualmente continuam a existir neurologistas isolados em vários hospitais distritais.

### Objectivos

Determinar a frequência de doenças neurológicas e padrões de referência para a consulta externa de um hospital distrital com um único neurologista. Métodos. Registo prospectivo de todos os doentes enviados à consulta externa de neurologia de um hospital que serve uma população de 120 000 habitantes, durante os primeiros 4 meses (Setembro a Dezembro de 2000) da sua existência.

### Resultados

Foram referenciados 109 doentes (63 do sexo feminino - 58%), idade média 55 anos (entre 3 e 82 anos). As doenças mais frequentemente

encontradas foram: acidente vascular cerebral isquémico 23/109 (21%) - enfartes lacunares 15/23 (65%); epilepsia 20/109 (18%) - parcial sintomática 10/20 (50%); doenças do movimento 14/109 (13%) - síndromes parkinsonianas 10/14 (71%); demência 10/109 (9%); cefaleias 10/109 (9%) - cefaleias tipo tensão 6/10 (60%); síndromes vertiginosas 3/109 (2%); depressão 3/109 (2%); doença do neurónio motor 1/109 (1%). As fontes de referência foram: médico de família 62/109 (57%), serviço de urgência 19/109 (17%), outra consulta externa do hospital 15/109 (14%) e seguimento de doentes que haviam estado internados 13/109 (12%).

### Conclusões

Acidente vascular cerebral e epilepsia foram as doenças mais frequentemente referenciadas. O médico de família foi a principal fonte de referência. Hospitais distritais, como o presente, são um bom local de início para estudos, de base populacional, de prevalência de doenças neurológicas em Portugal.

## L40. Doentes Neurológicos: experiência da UCIP do Hospital de S. Pedro (1993-2000)

Mário Rui Silva<sup>1</sup>, F. Esteves<sup>2</sup>, Rui Chorão<sup>1</sup>, Paula Ribeiro<sup>1</sup>, L. Gonçalves<sup>2</sup>, Leal Loureiro<sup>1</sup>, Georgina Neves<sup>1</sup>  
Serviço de Neurologia<sup>1</sup>, Unidade de Cuidados Intensivos Polivalente<sup>2</sup> do Hospital de S. Pedro, Vila Real  
e-mail: fje@mail.telepac.pt

### Introdução

As Unidades de Cuidados Intensivos Polivalentes, têm vindo a assumir um papel importante na assistência em vários grupos de doenças neurológicas.

### Objectivos

Determinar o perfil dos doentes neurológicos admitidos na Unidade de Cuidados Intensivos Polivalente no período compreendido entre 19 de Janeiro de 1993 e 31 de Dezembro de 2000 como uma parcela da actividade clínica desenvolvida pelo Serviço de Neurologia.

### Métodos

Estudo retrospectivo de 195 doente neurológicos admitidos, foram estudados os parâmetros epidemiológicos comuns e o comportamento da amostra em função dos diferentes grupos de diagnóstico. Analisada a demora média, necessidade de ventilação mecânica, efectuados scores de gravidade às 24 horas de admissão (Saps II, Apache II e Tiss 76) e destino dos doentes. O valor dos resultados obtidos são referidos em média, desvio padrão e mediana.

### Resultados

Foram admitidos 195 doentes, sendo 140 indivíduos do sexo masculino, e 55 do sexo feminino. A idade média encontrada de 49,7 anos, a demora média de 8,4 dias, a necessidade de ventilação mecânica foi de 5,5 dias e a mortalidade bruta de 12,8%. Analisados os scores de gravidade para os principais grupos de diagnóstico: politraumatizados, infecciosas, vasculares, S. Guillain-Barré e mal epilético.

### Conclusões

Os doentes neurológicos analisados e que representam 10,3% do total de doentes admitidos na Unidade evidenciam a demora média mais elevada dos grupos de diagnóstico admitidos, tem os scores de gravidade mais elevados às 24 horas de admissão demonstrando uma variabilidade por grupos de diagnóstico.



## L41. Razões de demora na admissão de doentes com AVC

Isabel Henriques, Luísa Rebocho, Conceição Barata, Tiago Tribolet  
Hospital Espírito Santo, Évora  
e-mail: ilh@ip.pt

### Introdução e objectivos

Atrasos na chegada de doentes ao Hospital podem impedir o seu acesso a novas terapêuticas para os AVC, que só podem ser efectuadas dentro das primeiras horas após o início da sintomatologia. Pretendemos estudar os factores que possam estar associados a esse atraso, de modo a sugerir medidas correctoras.

### Métodos

Estudamos prospectivamente 199 doentes consecutivamente admitidos por primeiro AVC (169 isquémicos, 30 hemorrágicos). A mediana das idades era 61 anos (32-86). Consideramos o tempo desde o início da sintomatologia em 5 grupos: até às 3 horas, das 3 às 6 horas, das 7 às 24h, depois de 24h e desconhecido. Considerou-se desconhecido o tempo de chegada em todos os doentes que reconheceram o defice ao levantar. Todos os doentes foram investigados de acordo com um protocolo que inclui pelo menos uma TAC-CE ou RMN-CE, ecocardiografia transtorácica e triplex-scan e que permite a sua classificação etiológica de acordo com os critérios TOAST. A análise estatística dos dados incluiu o teste do Qui-quadrado.

### Resultados

De 169 doentes com primeiro AVC isquémico, 41 (24.3%) chegaram antes das 3 horas e mais 38 (22.5%) entre as 3 e as 6 horas após o início da sintomatologia. Nos doentes com hemorragia cerebral, 43.3% chegaram até às 3 horas e 13.3% entre as 3 e as 6h. Dos doentes com AVC isquémico, só os enfartes lacunares estavam associados à chegada antes das 3 horas ( $p = 0.0252$ ). O estado de consciência e as alterações da marcha na admissão não influenciaram o tempo de chegada dos doentes.

### Conclusão

Os nossos doentes isquémicos chegam tarde após o início dos primeiros sintomas. O atraso na admissão não parece ser influenciado nem pelo estado de consciência nem pelos défices da marcha. A informação pública sobre AVC pode estar enviesada para défices motores o que pode contribuir para a chegada mais precoce de AVC lacunares motores. Parece ser necessário implementar medidas que permitam melhorar o tempo de chegada dos doentes com AVC ao Serviço de Urgência de modo a que se possam tornar candidatos a terapêuticas da fase aguda que obrigam ao cumprimento de janelas terapêuticas estreitas.

## L42. Contributo da neuroimagem no diagnóstico etiológico do hemiespasmto facial

Goretti Sá, Marina Magalhães, João Xavier  
Serviço de Neurologia, Hospital Geral de Santo António, Porto  
e-mail: marinam@clix.pt

### Introdução

O Hemiespasmto facial (HF) caracteriza-se pela presença de contrações involuntárias, paroxísticas e indolores da musculatura enervada pelo VII nervo craniano. A causa mais frequente é a compressão do nervo facial, na sua emergência no tronco cerebral, muitas vezes por ansas vasculares de aspecto normal.

### Objectivo

Avaliar o contributo da TAC e RMN no diagnóstico etiológico do HF.

### Material e métodos:

As imagens (60 TAC e 43 RMN) de 79 doentes com HF foram reavaliadas por um Neuroradiologista senior, cegamente para o lado sintomático. Foram procuradas anormalidades intracranianas, analisado todo o trajecto do VII par e procurada a presença de ansas vasculares, cruzando a zona de emergência do nervo.

### Resultados

Em 44 dos 79 casos foi encontrada uma etiologia possível para o hemiespasmto. Um ou mais contactos neurovasculares foram identificados em 41 destes 44 doentes: sistema vertebro basilar alongado e tortuoso (casos), tortuosidades da PICA (6 casos), AICA (7 casos), PICA/AICA

(4 casos), múltiplos vasos não identificáveis foram vistos junto à zona de emergência do facial (2 casos). Encontrou-se, também, uma massa na fossa posterior, três malformações de Chiari e uma malformação arteriovenosa temporal. De igual modo, foram identificados 7 contactos neurovasculares do lado contrário ao da clínica. Em 35 casos (estudados 26 com TAC, 16 com RMN e 7 com ambos) a imagem não deu qualquer contributo para o diagnóstico. A TAC mostrou-se útil no diagnóstico de grandes dolicoartérias (vertebral ou basilar) falhando apenas na identificação de 1 em 24 destes casos. Pelo contrário, o relacionamento entre o facial e os vasos mais pequenos (PICA e/ou AICA) apenas foi possível de visualizar pela RMN. Nos 24 dos 79 casos que tinham TAC e RMN, apenas num doente com uma malformação de Chiari a TAC evidencia o contacto que não é visível na RMN.

### Conclusões

Os nossos resultados sugerem que a TAC apesar de poder ser útil no diagnóstico de grandes dolicoartérias é inadequada ou insuficiente para mostrar o relacionamento entre o facial e os pequenos vasos da emergência da raiz do facial. Pelo que, dado a RMN possibilitar num único exame não invasivo, a observação do tecido e das estruturas vasculares cerebrais, deva ser recomendada como primeiro procedimento neuroradiológico no diagnóstico etiológico do HF.



## L43. Neuroendoscopia no tratamento da hidrocefalia. Qual o seu papel?

Josué Pereira, Ramon Lamas, Eduardo Aran, Rui Vaz  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital de S. João, Porto.  
e-mail: josuep@net.sapo.pt

### Introdução

A ventriculostomia endoscópica enquanto derivação intracraniana de líquido, sem necessidade de recurso à colocação de prótese, é uma técnica com crescente aplicação no tratamento da hidrocefalia obstrutiva.

### Objectivo

Avaliação dos resultados e dificuldades encontradas nos primeiros dezasseis doentes com hidrocefalia triventricular obstrutiva operados por neuroendoscopia no Hospital de S. João - Porto.

### Métodos

Os doentes, operados de Dezembro de 1998 a Dezembro de 1999, distribuíam-se do seguinte modo: um adulto, um adolescente e 14 crianças, tendo sido a média de idades, no grupo pediátrico, de 18 meses. Quanto à causa de alteração da normal dinâmica de líquido, os 16 doentes classificavam-se do seguinte modo: três com estenose congénita do aqueduto; nove com obstrução adquirida do aqueduto (três por oclusão pós-infecciosa, três por tumores, dois por quistos intraventriculares e um por malformação arterio-venosa da região da pineal), e quatro com obstrução das cisternas da base associada a mielomeningocelo.

### Resultados

Foi concretizada a ventriculostomia endoscópica do III ventrículo em 15 dos doentes seleccionados (não foi possível a sua conclusão num recém-nascido com história de meningite bacteriana), e repetida em dois desses doentes. A taxa de sucesso (eficácia clínica da derivação) foi de 9/15 (60%), e o follow-up médio de 9,1 meses (variando de três até 15 meses).

### Discussão e conclusões

Consideramos que a ventriculostomia do III ventrículo constitui um tratamento eficaz nos casos de hidrocefalia não comunicante. A segurança e a rapidez da técnica, podendo poupar o doente à implantação de uma válvula ventriculoperitoneal e às complicações inerentes ao seu uso, torna a sua utilização desejável especialmente no grupo pediátrico. Outros doentes com hidrocefalia, por exemplo quando associada a mielomeningocelo, ou com história de cirurgia prévia de derivação de líquido, podem também beneficiar do recurso a esta técnica.

# Pseudo-Migraine com Pleocitose Linfocitária

Assunção Tuna, Carla Fraga, Carla Ferreira, Alexandre Mendes, José Barros  
 Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Porto  
 e-mail: asstuna@mail.telepac.pt

## Introdução

Em 1980, Swanson apresentou à Academia Americana de Neurologia sete doentes com déficits neurológicos transitórios, acompanhados ou seguidos de cefaleia tipo enxaqueca, e pleocitose no líquido de natureza indeterminada. Nos anos seguintes, foram publicados casos isolados ou pequenas séries. Em 1997, a revista *Brain* publicou um artigo com 50 casos de oito hospitais espanhóis.

## Caso clínico

Homem de 23 anos, com um episódio inaugural de cefaleia retro- e peri-ocular direita, intensa, pulsátil, com náuseas, vômitos e fonofotofobia, agravada pelo esforço físico, com cerca de oito horas de duração. Não teve sintomas focais. Nos dez dias seguintes teve mais três episódios idênticos. Antes, nunca teve cefaleias ou vômitos. Não consumiu medicamentos, nem drogas ilegais. Não teve infecções ou febre nos meses precedentes. Observamo-lo, pela primeira vez, durante o último episódio (10º dia). Trazia um EEG com "profunda desorganização da actividade de base; focos de ondas lentas anteriores bilaterais". O exame neurológico e geral, e a pressão intra-ocular foram normais. As imagens encefálicas de ressonância magnética e de angiografia digital foram normais, designadamente com seios venosos patentes. O líquido apresentou os seguintes resultados:

Os outros exames analíticos (sangue e líquido) foram normais ou negativos, incluindo as serologias para HIV e borrelia. Não voltou a ter cefaleias ou outros sintomas.

## Discussão e Conclusões

Tratou-se de um síndrome agudo, paroxístico, e auto-limitado, evocando uma enxaqueca sem aura, unilateral não alternante. Além disto, apresentou um líquido inflamatório com linfocitose e um EEG muito alterado. Os casos publicados de *pseudo-migraine* com pleocitose linfocitária (*PMP syndrome*), habitualmente homens sem história de enxaqueca, apresentam sintomas neurológicos focais. No caso presente, ao contrário da literatura, não encontramos *pseudo-aura*. A tendência para a execução de punção lombar na presença de sinais focais poderá explicar, pelo menos em parte, o predomínio de *PMP syndrome* com *pseudo-aura* na literatura.

	Células/ $\mu$ l	Linfócitos (%)	Proteínas (g/l)	Glicose (g/l)	Glicemia (g/l)
10º dia, 4º episódio	198	97	0,64	0,79	1,45
13º dia, assintomático	330	90	1,23	0,50	0,83
25º dia, assintomático	100	80	0,50	0,54	0,77

# $\alpha$ -Sarcoglicanopatia complicada por cardiomiopatia dilatada

Luís Negrão, Argemiro Geraldo, Olinda Rebelo  
Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra.  
e-mail: l.negrao@mail.telepac.pt

## Introdução

A insuficiência cardíaca é uma complicação frequente em algumas doenças musculares. Nas Sarcoglicanopatias a cardiomiopatia tem sido referida muito raramente nas formas secundárias a  $\alpha$ -sarcoglicano.

## Objectivos

Apresentar um doente com doença muscular progressiva, grave, secundária a deficiência em  $\alpha$ -sarcoglicano, que desenvolve sinais e sintomas de insuficiência cardíaca por cardiomiopatia dilatada.

## Resultados

É um doente do sexo masculino, de 36 anos de idade, com uma história de fraqueza muscular iniciada na infância. Perda da marcha independente aos 12 anos e movimentando-se posteriormente em cadeira de rodas. Apresenta uma tetraparésia grave, de predomínio proximal, dependendo permanentemente de terceiros no seu dia-a-dia. A biópsia muscular revelou ausência da normal localização de  $\alpha$ -sarcoglicano e a análise genética demonstrou a mutação R77C em homozigotia, no gene do  $\alpha$ -sarcoglicano. Aos 30 anos de idade, inicia queixas de cansaço fácil e falta de ar, mesmo na execução dos pequenos movimentos. O ECG mostrava um desvio direito do eixo e critérios de hipertrofia ventricular direita, o índice cardiotorácico estava aumentado e na ecocardiografia 2D, as paredes do ventrículo esquerdo eram de reduzida espessura, no limite inferior do normal, com uma função segmentar e global moderadamente reduzida. Uma angiocardiografia com radionuclídeos revelou um valor de fracção de ejeção global de 21%, com a cavidade do ventrículo esquerdo hipertrofiada e globalmente

hipocinético. Os testes de função pulmonar mostavam um síndrome restritivo. Estas alterações confirmam a existência de cardiomiopatia dilatada. Foi instituída terapêutica com diurético, antiagregante plaquetar e um inibidor do enzima convertor da angiotensina, resultando uma melhoria sintomática ligeira a moderada. Mais recentemente foi associado suporte ventilatório nocturno (BIPAP).

## Conclusão

A ocorrência de cardiomiopatia dilatada em doentes com deficiência em  $\alpha$ -sarcoglicano foi referida uma única vez na literatura. Neste doente, todos os exames cardiovasculares realizados, funcionais e estruturais, foram concordantes para este diagnóstico. É ainda desconhecida a razão porque alguns doentes com deficiência noutros sarcoglicanos apresentam uma maior frequência de patologia cardíaca e naqueles com deficiência em  $\alpha$ -sarcoglicano ela é tão rara. Até se encontrar uma explicação científica para esta situação, este caso clínico serve para lembrar que, apesar de rara, é uma complicação possível de ocorrer na deficiência em  $\alpha$ -sarcoglicano.

# Miopatia inflamatória idiopática familiar: apresentação de 2 irmãs

Alexandre Mendes<sup>1</sup>, Mónica Marta<sup>1</sup>, Manuel Melo Pires<sup>2</sup>, Marina Magalhães<sup>1</sup>  
Serviço de Neurologia<sup>1</sup>, Unidade de Neuropatologia<sup>2</sup>, Hospital Geral de Santo António, Porto  
e-mail: marinam@clix.pt

## Introdução

As Miopatias inflamatórias idiopáticas (MII) são doenças sistémicas autoimunes, raras, que incluem a poliomiosite (PM), a dermatomiosite (DM) e a miosite de corpos de inclusão (MCI). A maioria são casos esporádicos, mas há, também, casos familiares relacionados.

## Objectivo

Apresentamos duas irmãs, com quadro clínico semelhante, de início na idade adulta, de miosite que responde à corticoterapia, associada a pigmentação cutânea e biópsia muscular sugestiva de PM.

## Casos clínicos

Duas irmãs com idade superior a 50 anos, desenvolveram um quadro de dor e fraqueza muscular generalizada, de predomínio proximal, associado a pigmentação acastanhada da pele em áreas expostas e elevação da CK e anticorpos antinucleares. Em ambas, a clínica e as alterações laboratoriais melhoraram com a corticoterapia. Uma das irmãs agravou com a redução da corticoterapia e faz, agora, uma associação de prednisolona e imunoglobulina humana; a outra, faleceu com pneumonia nosocomial.

Foram excluídas outras doenças autoimunes clínicas e intoxicações. Apesar do envolvimento clínico cutâneo, a histologia mostrou predomínio do infiltrado inflamatório no endomísio.

## Conclusão

Os casos apresentados são mais um exemplo de que nem todas as fraquezas musculares familiares se devem a distrofias musculares ou a doenças metabólicas. As características clínicas dos casos de MII familiar, descritos na literatura, são, como nestes casos, semelhantes às dos esporádicos, embora pareça haver uma menor frequência de autoanticorpos específicos. A homozigotia do locus DQA1 foi descrito, por Rider, como factor de risco para a MII familiar.

# Nova mutação na Miopatia de Miyoshi com vacúolos

Luis Negrão<sup>1</sup>, Rosário Santos<sup>2</sup>, Argemiro Geraldo<sup>1</sup>, Olinda Rebelo<sup>1</sup>, Emilia Vieira<sup>2</sup>  
Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra<sup>1</sup>; Unidade de Genética Molecular, Instituto de Genética Molecular Jacinto Magalhães<sup>2</sup>, Porto.  
e-mail: l.negrao@mail.telepac.pt.

## Introdução

A Miopatia de Miyoshi é uma distrofia muscular autossómica recessiva, causada por um defeito na proteína dysferlina e recentemente localizada ao cromossoma 2p12-14.

## Objectivos

Apresentar um doente com Miopatia de Miyoshi, secundária a uma nova mutação causal da doença, não referenciada até agora e salientar a presença de vacúolos bordados, aspecto raro na doença.

## Resultados

É um doente do sexo masculino, com 25 anos de idade, o mais velho de dois filhos de um casamento consanguíneo (primos em segundo grau), com início dos sintomas clínicos há 5 anos, consistindo em dificuldades na marcha e no transporte de objectos pesados. No exame clínico apresentava atrofia muscular dos membros inferiores, particularmente acentuada no compartimento posterior das pernas. A marcha era difícil em pontas e calcanhares, a manobra de Gowers positiva, com um ligeiro bamboleio das ancas durante a marcha. Os reflexos aquilianos estavam ausentes. A força muscular dos membros superiores e da face e o sistema sensorial eram normais. A avaliação clínica dos pais e irmã era normal. O doseamento da creatina cinase revelou um valor de 6900 U/L (normal < 174 U/L), o estudo electromiográfico mostrou sinais de lesão da fibra muscular nos músculos estudados dos membros inferiores, com velocidades de condução nervosa motora e sensitiva

normais, a biópsia do músculo Vasto Externo revelou um padrão distrófico, com a presença de vacúolos bordados. O estudo genético realizado por PCR-SSCP nos exons do gene da Dysferlina, com sequenciação posterior, mostrou a mutação 5509G>A no exon 49, em homozigotia.

## Conclusão

A idade de início, o padrão clínico da fraqueza muscular, o valor de creatina cinase, o padrão miopático do electromiograma, em simultâneo com uma história familiar compatível com uma transmissão autossómica recessiva, são a favor do diagnóstico de Miopatia distal do tipo Miyoshi. Este caso é relevante pela presença de vacúolos (terceiro caso clínico descrito) e pela mutação detectada no estudo genético, descrita pela primeira vez na literatura.



# Miofasceíte Macrofágica

Assunção Tuna<sup>1</sup>, Leal Loureiro<sup>2</sup>, Isabel Leite<sup>1</sup>, António Guimarães<sup>2</sup>  
 Serviço de Neurologia<sup>1</sup> e Unidade de Neuropatologia<sup>2</sup>, Hospital Geral de Santo António, Porto  
 e-mail: asstuna@mail.telepac.pt

## Introdução

A miofasceíte macrofágica é uma miopatia inflamatória, pouco conhecida, descrita pela primeira vez em França em 1993. A sua causa é desconhecida e os sintomas podem ser diversos, e inespecíficos, incluindo, na maioria dos casos, mialgias, artralgias, astenia marcada, fraqueza muscular e febre. Nos casos publicados, o quadro clínico sugeria, na maioria das vezes, uma polimiosite, polimialgia reumática, citopatia mitocondrial ou distrofia muscular, diagnósticos estes que constituíram o principal motivo da execução de biópsia muscular. Os estudos laboratoriais podem mostrar aumento moderado da CPK e da velocidade de sedimentação. A electromiografia apresenta habitualmente um padrão miopático sendo o diagnóstico confirmado pela biópsia muscular que revela a presença de infiltrados centrípetos de células grandes (monócitos/ macrófagos) no epimísio, perimísio e endomísio.

## Objectivo

Apresentação clínico-patológica de um caso diagnosticado de miofasceíte macrofágica .

## Caso clínico

Mulher de 41 anos, seguida na consulta de Neurologia deste hospital, desde os 20 anos, por epilepsia sintomática (provável neurocistecercose) e enxaqueca sem aura. Paralelamente tem queixas frequentes de dores musculares cervicais e membros superiores. Aos 36 anos e após uma crise de enxaqueca teve episódio de diplopia seguido de

astenia, mialgias generalizadas e voz nasalada. Foi excluída uma miastenia gravis e melhorou espontaneamente. Manteve, no entanto, queixas frequentes de dores musculares e articulares e fadigabilidade, sintomas estes moderados e de pouca repercussão funcional nas actividades da vida diária. Foram excluídas polimiosite, outras miopatias/distrofias e citopatia mitocondrial. A biópsia muscular revelou a presença de infiltrado abundante de células volumosas, com núcleo central e citoplasma com granulações basófilas PAS positivas, localizadas no perimísio e endomísio.

## Conclusão

Pensamos que se trata de um caso de miofasceíte macrofágica, igual a outros referidos na literatura, mas que, tanto quanto é do nosso conhecimento, não descrito até à data em Portugal.

# Timoma Associado a Alopecia Universal em Doente Miasténica com Prévía Tímectomia com Hiperplasia Tímica.

Marta Freijo<sup>1</sup>, Ana Martins Silva<sup>1</sup>, Aurea Canelhas<sup>2</sup>, Isabel Leite<sup>1</sup>  
Serviço de Neurologia<sup>1</sup>, Serviço de Anatomia Patológica<sup>2</sup>, Hospital Geral Santo António, Porto  
e-mail: martafreijo@hotmail.com

## Introdução

A Miastenia Gravis (MG) é uma doença autoimune que se associa a hiperplasia tímica em 60-70% e a timoma em 10% dos casos. Reconhece-se a possibilidade de recidiva da patologia tímica mas a ocorrência de timoma após tímectomia por hiperplasia é achado excepcional. A MG raramente se acompanha de alopecia universal, mas quando esta associação existe, está certamente presente um timoma.

Objectivo. Apresentação de um caso clínico-patológico com realce para os aspectos mais incomuns e de importância na prática clínica.

## Caso clínico

Doente diagnosticada de MG generalizada pelos 20 anos de idade e submetida a tímectomia total, transternal, aos 27 anos. O estudo anatomopatológico revelou hiperplasia folicular tímica. Durante os anos seguintes teve várias agudizações com necessidade de internamento mas, já há mais de 10 anos que se encontra estabilizada e pouco sintomática sob terapêutica anticolinésterásica e corticoide, ambas em doses baixas. Pelos 43 anos, e sem ter apresentado qualquer agravamento do quadro miasténico, desenvolveu uma alopecia universal. Pela mesma altura uma TAC torácica revelou uma imagem sugestiva de timoma, diagnóstico que foi corroborado por uma IRM torácica e pela presença de títulos elevados de anticorpos anti-músculo estriado. Submetida a nova tímectomia confirmou-se a presença de timoma. Não houve melhoria da alopecia após a tímectomia.

## Conclusão

Este caso ilustra pelo menos dois cenários raros, mas possíveis, no curso de uma miastenia gravis autoimune. Por um lado a associação de timoma a uma alopecia universal, manifestação clínica esta que, pelo menos em doentes miasténicos, deve alertar para a presença do timoma. Por outro a possibilidade de recidiva de patologia tímica histologicamente diferente da primeira, achado que tem, para além do interesse para a prática clínica, relevância na discussão sobre o papel do timo na autoimunidade.

# Doença de Madelung e Tetraparésia Espástica

Assunção Tuna, Mónica Marta, José Barros  
 Serviço de Neurologia do Hospital de Santo António, Porto  
 e-mail: asstuna@mail.telepac.pt

## Introdução

A lipomatose simétrica múltipla (síndrome de Launois-Bensaude ou doença de Madelung) é uma entidade rara, do adulto, frequentemente associada a alcoolismo, caracterizada por lipomas não encapsulados do pescoço, ombros e parte proximal dos membros. A polineuropatia sensitiva-motora axonal, muitas vezes complicada por úlceras plantares, é a sua expressão neurológica mais comum. Surdez progressiva, envolvimento do nervo óptico, ataxia e miopatia proximal são manifestações possíveis deste síndrome. O atingimento do sistema nervoso central é raro. Nos últimos anos, o alcoolismo tem sido considerado um factor patogénico não essencial, e têm sido documentados casos de citopatia mitocondrial.

## Caso clínico

Homem de 45 anos, alcoólico crónico, rural activo, com lipomas cervicais múltiplos e simétricos desde os 40 anos, recidivantes após remoção cirúrgica. Dois anos depois, iniciou dificuldades progressivas na marcha. Apresentava: tetraparésia espástica, de predomínio nos membros inferiores, com síndrome piramidal exuberante; marcha espástica impossível sem apoio. A ressonância magnética encefálica mostrou discretas alterações palidais. A electromiografia, a histologia muscular e o estudo das cadeias respiratórias mitocondriais foram normais. O tratamento incluiu a suspensão de consumo de álcool, vitaminas e fisioterapia. Retomou a marcha autónoma em meses.

## Comentários

Trata-se de um caso raro de doença de Madelung, com expressão neurológica exclusivamente central. A polineuropatia esteve ausente, mesmo sendo um alcoólico crónico; a relação entre o alcoolismo, frequentemente encontrado nestes doentes, e a neuropatia periférica não é linear. A abstinência deverá fazer parte do plano terapêutico, mesmo nos casos sem polineuropatia, e independentemente das reservas ao papel etiológico do álcool na doença de Madelung.



# Meningoencefalite e encefalomielite pós infecciosa por *rickettsia conorii*

Assunção Tuna, Cristina Marujo, Nelson Pereira, Fabienne Gonçalves, Miguel Tavares, Ernestina Gomes, António Carneiro  
Unidade de Cuidados Intensivos Polivalentes, Hospital Geral de Santo António, Porto  
e-mail: asstuna@mail.telepac.pt

## Introdução

A febre mediterrânea (FM) é uma doença endémica em Portugal, caracterizada por uma vasculite multissistémica por proliferação endotelial da *rickettsia conorii*. Considerada uma doença benigna, pode ter evoluir para choque séptico, ARDS (acute respiratory distress syndrome), disfunção múltipla de órgãos e complicações neurológicas.

## Objectivo

Apresentação de dois casos clínicos de FM associados a manifestações neurológicas.

## Caso 1

Mulher de 49 anos, admitida por cefaleias generalizadas e quadro confusional, sem febre, com uma semana de progressão. Não apresentava sinais focais, nem sinais meníngeos. A TAC cerebral foi normal. Rapidamente desenvolveu insuficiência respiratória, meningoencefalite e choque séptico com disfunção múltipla de órgãos. Na Unidade de Cuidados Intensivos Polivalentes (UCIP) foi efectuado suporte das disfunções e iniciada antibioterapia de largo espectro. Recuperou, em um mês, excepto da componente neurológica, que piorou. A ressonância magnética encefálica mostrou hipersinal difuso da substância branca encefálica em T2. Fez-se corticoterapia, sem melhoria. Os estudos serológicos (sangue e líquido) foram positivos para *rickettsia conorii*. Manteve-se em estado vegetativo.

## Caso 2

Mulher de 39 anos, hospitalizada por *rash* maculopapular, mialgias, febre e estado confusional, com dez dias de progressão. Não apresentava sinais focais, nem sinais meníngeos. Iniciou tratamento com doxiciclina. Desenvolveu falência respiratória, hematológica e hepática, sendo admitida na UCIP. O líquido era inflamatório com predomínio de mononucleares e proteínas elevadas. Iniciou-se cloranfenicol. O estudo serológico foi positivo para *rickettsia conorii*. Recuperou, completamente, em duas semanas.

## Conclusão

Perante quadros progressivos com encefalopatia e compromisso sistémico é necessário incluir a infecção por *rickettsia conorii* na lista de diagnósticos diferenciais. Na suspeita de diagnóstico, mesmo que vaga e antes da confirmação serológica, é necessário iniciar antibioterapia adequada e precoce.

# Encefalomielleradiculite aguda disseminada: uma complicação de meningite por *Streptococo pneumoniae*

Marta Freijo, Mónica Marta, Alexandre Mendes, Marina Magalhães  
Serviço de Neurologia, Hospital Geral Santo António, Porto  
e-mail: martafreijo@hotmail.com

## Introdução

A encefalomielite aguda disseminada é uma doença aguda, inflamatória e desmielinizante do SNC caracterizada por um défice neurológico que se inicia dias ou semanas após uma doença viral ou vacinação.

## Caso clínico

Descrevemos um homem de 55 anos admitido no nosso Hospital por uma meningite por *streptococo pneumoniae* grave e complicada com alteração do nível de consciência e paralisia completa do III par direito. Quatro dias depois estava sem febre, acordado embora confuso e apresentava uma paraplegia flácida com reflexos osteotendinosos abolidos, reflexos cutâneoplantares em extensão bilateral, diminuição da sensibilidade propioceptiva nos membros inferiores e retenção urinária. Vinte quatro dias após a admissão associou-se abolição dos reflexos osteotendinosos do membro superior esquerdo. A ressonância magnética revelou a presença de múltiplas lesões hiperintensas em T2 na substância branca cerebral e medular. Os estudos de condução nervosa confirmaram a existência de desmielinização central e periférica. Iniciou terapêutica com metilprednisolona EV desde o início do quadro, com melhoria progressiva.

## Conclusão

Os dados clínicos, IRM e estudos de condução nervosa sugerem um processo desmielinizante central e periférico no contexto de uma meningite por *streptococo pneumoniae*, que é, após a nossa revisão da literatura, o primeiro caso descrito.

# Leucoencefalopatia multifocal progressiva ("PML"), uma encefalite oportunista tratável.

Luis Monteiro<sup>1</sup>, Isabel Leite<sup>1</sup>, Marta Freijo<sup>1</sup>, António Bastos Leite<sup>2</sup>, Sara Morais<sup>3</sup>, Manuel Campos<sup>3</sup>  
Serviço de Neurologia<sup>1</sup>, Serviço de Neurorradiologia<sup>2</sup> e Serviço de Hematologia Clínica<sup>3</sup>, Hospital Geral Santo António, Porto  
e-mail: lmonteiro@mail.telepac.pt

## Introdução

A PML é uma encefalite vírica provocada pelo JC papovavirus que se manifesta sobretudo em situações de imunossupressão adquirida de que o modelo é a SIDA. Tem sido considerada, até há bem pouco tempo, como fatal dentro de 3-6 meses após diagnóstico. Embora raríssimos há casos tratados que melhoraram ou até mesmo ficaram curados.

## Objectivo

Apresentar o caso de um jovem hemofílico HIV-1 positivo não tratado, que desenvolveu uma PML e que, sob tratamento, teve excelente melhoria clínica e imagiológica.

## Caso clínico

O doente é um hemofílico de 28 anos sendo conhecida a sua infecção pelo HIV-1 (transfusional) desde os 15 anos de idade (1987). Sempre recusou terapêutica antiretroviral apesar de ter critérios para tratamento. Em Maio de 2000 foi observado por hemiparesia direita de instalação insidiosa em cerca de 3 semanas, sem alterações da linguagem. A ressonância magnética (RM) encefálica revelou discretas lesões hiperintensas (T2), a maior das quais na região capsulo-lenticular esquerda, sem captação de contraste nem efeito de massa. Outros exames: CD4=132/mm<sup>3</sup>, com 152.000 cópias HIV-1/ml. Serologia negativa para toxoplasmose. LCR: resultado citoquímico normal, culturas para BK e criptococos estéril, PCR para HSV-I, HSV-II, CMV, EBV, VZV e HHV-6 e JC negativa. Iniciou tratamento anti-retroviral (indinavir, AZT, lamivudine). Em Junho a hemiparesia continuou a agravar-se aparecendo também hipostesia esquerda e uma síndrome cerebelosa bilateral com disartria e ataxia. A marcha só era possível com apoio bilateral. Uma 2ª RM revelou (T2) lesões mais extensas bi-hemisféricas profundas (coroa radiada) e também nos pedúnculos cerebelosos, típicas de PML. Ao tratamento em curso foi adicionado zidovudina IV, 275 mg (doses quinzenais). A partir de Julho assistiu-se a melhoria clínica e hematológica que não cessou de se acentuar desde então. Em Janeiro de 2001 a hemiparesia tinha desaparecido

embora os reflexos O-T fossem vivos; a síndrome cerebelosa cinética direita persistia, mas agora mais discreta, só com ligeira disartria e a marcha com base ainda ligeiramente alargada. O doente recuperou a autonomia, voltou à profissão, a conduzir e a viajar sozinho. Uma 3ª RM revelou uma clara redução das lesões sobretudo cerebelosas. A espectroscopia por RM da coroa radiada mais atingida não mostrou a presença de lactato o que podia significar que estas lesões já não seriam activas (cicatrizadas?). Os CD4 aumentaram para 308/mm<sup>3</sup> e o RNA/HIV-1 tornou-se indetectável no sangue periférico.

## Discussão e conclusão

Embora sem prova definitiva de que a doença cerebral deste doente HIV-1 positivo seja uma PML (ausência de histologia e de DNA do JC no LCR pesquisado por PCR), o contexto clínico e as imagens da RM encefálica são típicos desta infecção oportunista. A evolução clínica, imunológica e imagiológica, sob tratamento anti-retroviral foi excelente o que pode constituir prova suplementar do diagnóstico. Se a resposta terapêutica se deve ao zidovudina, à recuperação dos CD4, ao desaparecimento periférico do RNA/HIV-1 após terapêutica anti-retroviral eficaz ou a todos estes factores, é matéria controversa. Em conclusão, a PML é uma infecção oportunista que tem tratamento eficaz e, provavelmente, até pode curar.

# Neuroschistosomiase apresentando-se como tumor cerebral

Jorge Machado<sup>1</sup>, Rui Labrusco<sup>1</sup>, Maria Grácio<sup>2</sup>, Carlos Lima<sup>3</sup>  
Serviço de Neurologia<sup>1</sup>, Hospital Militar Principal<sup>1</sup>, Lisboa; Instituto de Higiene e Medicina Tropical<sup>2</sup>, Lisboa; Serviço de Neurologia,  
Hospital de Egas Moniz<sup>3</sup>, Lisboa  
e-mail: jcsmachado@clix.pt

## Introdução

Schistosomiase (ou bilharziase, após Bilharz ter descoberto o *Schistosoma haematobium* em 1852) é uma infestação parasitária humana causada por tremátodes do género *Schistosoma*. Actualmente a doença é endémica em grandes áreas, constituindo uma causa importante de morbilidade. Dado o grande número de pessoas infectadas a localização no sistema nervoso central (SNC) é rara. É geralmente considerado que só duas espécies de schistossomas causam envolvimento significativo do SNC: o *S. mansoni* (produzindo predominantemente lesões medulares) e o *S. japonicum* (lesões cerebrais). Contudo, não há dúvida que o *S. haematobium* pode também causar lesão do SNC. A distribuição endémica do *S. intercalatum* é confinada a 6 países no Golfo da Guiné, sendo a única espécie de schistosoma encontrada nas fezes da população da República de S. Tomé e Príncipe.

## Objectivo

Descrever o primeiro caso de neuroschistosomiase devido a *Schistosoma intercalatum*.

## Métodos

Um doente da República de S. Tomé e Príncipe foi estudado com imagiologia cerebral, detecção de anticorpos no soro e LCR (incluindo imunoelectrodifusão, CHR e ELISA), biópsias cerebral e rectal.

## Resultados

Um homem de 30 anos, negro, saxofonista, desenvolveu uma cefaleia bilateral progressiva, constante, agravada pelas manobras de Valsalva, um ano antes de ser admitido no nosso hospital, em Janeiro de 2000. Três meses depois notou o aparecimento de vertigem e desequilíbrio. O exame neurológico revelou ataxia crural bilateral e diplopia na posição primária do olhar e no olhar para a esquerda. Os reflexos cutâneo-plantares eram em flexão. Os estudos imagiológicos cerebrais (TAC e RMN) revelaram uma lesão na fossa posterior intra-axial, estendendo-se do hemisfério cerebeloso direito ao pedúnculo cerebeloso médio homolateral e protuberância, atingindo a transição mesencéfalo-diencefálica. O exame histológico do material obtido através de biópsia cerebral revelou múltiplos granulomas com ovos de *S. intercalatum* e reacção inflamatória circundante. A biópsia rectal revelou igualmente ovos de schistosoma. Não havia eosinofilia no sangue periférico. A detecção de anticorpos no soro e LCR, incluindo imunoelectrodifusão, reacção de Cercarienhullen (CHR) e ELISA foi positiva. A pesquisa de antígenos circulantes foi também positiva. O tratamento com praziquantel foi eficaz e sem efeitos secundários.

## Conclusão

É nossa convicção que a neuroschistosomiase deverá ser incluída no diagnóstico diferencial de lesões cerebrais dos habitantes de áreas endémicas.

# Sífilis ocular

Marta Freijo, Alexandre Mendes, Marina Magalhães  
Serviço de Neurologia, Hospital Geral Santo António, Porto  
e-mail: martafreijo@hotmail.com

## Introdução

A sífilis ocular é uma entidade rara. O atingimento ocular pelo treponema pallidum pode acontecer durante o período secundário da sífilis (geralmente em associação com outras manifestações de sífilis secundária) ou durante a sífilis terciária. A ausência de neurosífilis não exclui o diagnóstico.

## Caso clínico

Apresentamos o caso de um homem de 46 anos que recorreu ao Hospital por um quadro de 15 dias de evolução de "visão nevoada" no olho direito de instalação aguda (horas), seguido 24 horas depois por cefaleia fronto-temporal direita intensa, sem náuseas, vômitos ou outros sintomas acompanhantes. No exame físico apresentava uma acuidade visual de 1/10 no olho direito, edema de papila no fundo de olho à direita e papila esquerda com limites mal definidos no seu bordo temporal. Durante o internamento apresentou também diminuição da acuidade visual do olho esquerdo (AV:5/10). Os exames complementares revelaram um aumento da VSG e PCR, alterações na campimetria e na angiografia fluoresceínica bilaterais e serologia para sífilis

positiva no sangue e negativa no LCR. Os restantes exames complementares [TAC cerebral, RM encefálica, estudo do LCR, triplex carotídeo e das artérias temporais, biópsia temporal direita, marcadores víricos, serologia sérica e do LCR, hemograma, bioquímica e estudo imunológico (excepto PCR)] foram normais ou negativos.

Iniciou terapêutica com corticoides e penicilina procaínica IM + probenecid oral com melhoria clínica e analítica.

## Conclusão

O atingimento ocular pode ser a primeira manifestação de uma sífilis. Diante da presença de alterações oculares inexplicadas recomenda-se a realização de testes serológicos para despiste de sífilis



# Psicose Aguda e Lúpus Eritematoso Sistémico

Ana Martins da Silva<sup>1</sup>, Mónica Marta<sup>1</sup>, Guilherme Rocha<sup>2</sup>, Isabel Leite<sup>1</sup>  
Serviço de Neurologia<sup>1</sup>, Serviço de Nefrologia<sup>2</sup>, Hospital Geral de Santo António, Porto  
e-mail: anadmsilva@yahoo.com

## Introdução

As síndromes neuropsiquiátricas ocorrem em 25 a 75% dos doentes com Lupus Eritematoso Sistémico (LES). As suas manifestações são muito diversas porque podem resultar do envolvimento de qualquer parte do sistema nervoso e ter, subjacentes, diversos mecanismos etiopatogénicos.

As perturbações afectivas e síndromes psicóticas agudas são das manifestações neuropsiquiátricas orgânicas mais comuns, mas nem sempre possíveis de distinguir de manifestações não orgânicas e de quadros psiquiátricos induzidos pela terapêutica, nomeadamente a corticoterapia.

## Objectivo

Apresentação de um caso de uma doente com LES com quadro psicótico agudo, discussão dos possíveis mecanismos etiopatogénicos e das implicações destes na abordagem terapêutica.

## Caso clínico

Jovem do sexo feminino, 21 anos de idade, que um mês depois do diagnóstico de LES, e perante o quadro sistémico (articular, musculocutâneo e hematológico) e indicadores laboratoriais de actividade da doença (ANA 1/1280) associados a anticorpos anti-beta2-glicoproteína (antibeta2 GP1) e anti-cardiolipina (IgG aCL), fez corticoterapia IV e oral e azatioprina. Cerca de 15 dias após, desenvolveu quadro psicótico de agitação psicomotora, actividade delirante, ansiedade e insónia. O exame neurológico era normal, à excepção do quadro psicótico. Analiticamente mantinha sinais de envolvimento hematológico e de actividade da doença, embora o título dos antibeta2 GP1 e IgG aCL fossem, nessa data, normais. Os estudos imagiológicos cerebrais, nomeadamente TAC cerebral e RMN encefálica, assim como o estudo citoquímico e imunológico do liquor foram normais. Sendo este quadro psicótico a única manifestação neuropsiquiátrica, havendo uma relação temporal entre o seu aparecimento e a corticoterapia em alta dose, foi admitido poder tratar-se de efeito secundário desta. Reduzida a dose

da corticoterapia, manteve azatioprina e foi introduzida ciclosporina (100 mg/dia). Iniciou diazepam e haloperidol como terapêutica sintomática. Cerca de 4 dias após, a doente mantinha o quadro psicótico e teve agravamento clínico e laboratorial do LES pelo que foi reintroduzida corticoterapia na dose prévia. Nas semanas seguintes o quadro psicótico foi desaparecendo e houve melhoria clínica e analítica da doença. Três meses depois encontrava-se assintomática, sem psicofármacos e sem sinais de actividade da doença sistémica, sob corticoterapia e azatioprina.

## Discussão e conclusões

Vários mecanismos etiopatogénicos podem ser implicados nos quadros psicóticos em doentes com LES, podendo assim tratar-se de um evento primário (cerebrite lúpica, síndrome dos anticorpos antifosfolipídeos) ou secundário (psicose induzida pelos corticóides). Não existindo um marcador específico de doença neuropsiquiátrica, a etiologia certa do quadro não foi possível determinar. O comportamento clínico em resposta às estratégias terapêuticas aponta mais para uma psicose como manifestação primária do LES, apesar da normalidade da investigação neurológica. Este caso é um exemplo da complexidade da abordagem dos quadros neuropsiquiátricos nos doentes com LES.

# Encefalopatia de Wernicke

Ricardo Maré, Esmeralda Lourenço  
Serviço de Neurologia, Hospital de São Marcos, Braga.  
e-mail: ricardomare@hotmail.com

## Introdução

A Encefalopatia de Wernicke é uma doença neurológica aguda, potencialmente fatal, caracterizada pela tríade clínica: oftalmoplegia, ataxia e confusão mental. Habitualmente associada ao alcoolismo crónico ou malnutrição, é atribuível ao défice de tiamina (vitamina B1).

## Caso Clínico

Apresentamos o caso de um homem de 63 anos, com antecedentes de hábitos etílicos marcados, que recorreu ao serviço de urgência por perturbações da memória recente, confabulação, oftalmoparésia internuclear bilateral, limitação do olhar vertical, ptose bilateral ligeira e ataxia da marcha. Tinha recorrido ao mesmo serviço cerca de uma semana antes por vertigem e vómitos, tendo-lhe sido diagnosticado um síndrome vertiginoso periférico.

A RMN cerebral revelou um hipersinal bilateral simétrico envolvendo a substância cinzenta periaquedutal mesencefálica e a porção medial do tálamo, com realce dos corpos mamilares após contraste.

Iniciou terapêutica endovenosa com tiamina com melhoria franca.

## Discussão e Conclusão

Perante uma população cuja prevalência de alcoolismo é elevada e a evidência de sub-diagnóstico desta entidade, a suspeita clínica deverá impor uma atitude terapêutica imediata. A ausência do quadro semiológico completo e da confirmação imagiológica não deve atrasar o início do tratamento dado que corrige as alterações, evita o desenvolvimento da doença e o estabelecimento das lesões estruturais. A RMN cerebral apresenta características típicas, quer na fase aguda quer na fase crónica, que apoiam o diagnóstico. Salientamos também que o tratamento profilático com tiamina, em populações alcoólicas ou malnutridas, poderá prevenir o aparecimento da Encefalopatia de Wernicke.

# Hipotermia e Hipotensão Arterial como Forma de Apresentação de Encefalopatia de Wernicke

Carla Ferreira<sup>1</sup>, Paula Baptista<sup>2</sup>, Mário Jorge Coelho<sup>2</sup>  
Unidades de Neurologia<sup>1</sup> e Medicina Interna<sup>2</sup>, Hospital Conde S. Bento, Santo Tirso  
e-mail: carla.m.ferreira@clix.pt

## Introdução

A encefalopatia de Wernicke é uma doença aguda, na maior parte das vezes associada com alcoolismo e malnutrição, que pode ser fatal.

## Caso Clínico

Apresenta-se uma senhora de 49 anos, com hábitos alcoólicos marcados, que foi encontrada na cama prostrada. Foi admitida no hospital com hipotermia - 33°C e hipotensão arterial- 60/40 mmHg. O nível de consciência flutuava, apresentava-se desatenta, desorientada, com oftalmoplegia e paraparésia flácida com abolição dos reflexos rotulianos. Tinha sinais de doença hepática crónica e malnutrição. Iniciou tratamento com tiamina 300 mg/dia, ev. A temperatura subiu lentamente até valores normais nos 4 dias seguintes, mas hipotensão postural persistiu por 2 semanas. À medida que melhorava a atenção evidenciou-se perturbação da capacidade de realizar novas memórias e confabulação. A ressonância magnética encefálica mostrou áreas de hipersinal em T2 no hipotálamo, tálamos, corpos mamilares e substância cinzenta periaquedutal, fundamentando o diagnóstico de encefalopatia de Wernicke.

## Conclusão

Esta doente apresentou disfunção hipotalâmica severa reversível. Embora descrita na encefalopatia de Wernicke, a disfunção hipotalâmica é normalmente ligeira e raramente detectada nos países ocidentais, nos dias que correm. Tiamina deve ser prescrita em casos de hipotermia e hipotensão arterial de causa não esclarecida, pois pode salvar a vida do doente. Fortes medidas devem ser tomadas para intensificar a luta contra o alcoolismo e malnutrição neste início de um novo milénio.

# Acidentes Isquémicos Transitórios (AIT's) em Adulto Jovem

João Ramalho Fontes, Ricardo Maré, Maria José Jordão  
Serviço de Neurologia, Hospital São Marcos, Braga  
e-mail: mop38481@mail.telepac.pt

## Introdução

A doença vascular cerebral tem formas de apresentação várias, sendo mais comuns os sintomas deficitários do que os produtivos. Neste caso a forma de apresentação é muito pouco comum.

## Caso clínico

Homem com 36 anos, grande fumador e consumidor de 50-100 gramas de álcool por dia, que apresenta subitamente uma salva de 5 episódios deficitários, de curta duração (10-20 minutos) com hemiparésia direita proporcional, densa e afasia global. A este déficite seguem-se movimentos involuntários dos membros direitos (sem face) de grande amplitude, irregulares e que duram poucos minutos-1 a 3. É investigado com TAC, RMN, analítica com estudo imunológico e pró-trombótico, estudo ultrasonográfico transcraneano e triplex dos vasos do pescoço, estudo cardíaco com eco transesofágico seguindo-se avaliação angiográfica cerebral com arco aórtico e vasos do pescoço. Todos os exames são normais. O doente tem alta sem qualquer déficite e encontra-se bem cinco meses após alta, com tratamento hipocoagulante com dicumarínico.

## Comentário

Pretende-se discutir o possível mecanismo fisiopatológico deste caso e chamar a atenção para a invulgar forma de apresentação de *shaking* AIT'S.

# Puerpério, *foramen ovale* patente e anticoagulante lúpico

Carla Ferreira<sup>1</sup>, Paula Baptista<sup>2</sup>, Lurdes Pimentel<sup>3</sup>  
Unidades de Neurologia<sup>1</sup>, Medicina Interna<sup>2</sup> e Cardiologia<sup>3</sup>, Hospital Conde de S. Bento, Santo Tirso  
e-mail: carla.m.ferreira@clix.pt

## Introdução

A abordagem do acidente vascular cerebral (AVC) em doentes jovens é sempre um desafio para o médico, embora a evidência em que se baseia o tratamento adequado seja escassa.

## Caso clínico

Uma doente de 28 anos, puérpera de 3 dias, sentiu que o seu braço esquerdo estava adormecido e com menos força, por 6 horas. Contou que no pós-parto anterior (seis anos antes), também tinha sentido a perna esquerda mais pesada e a arrastar, durante algumas semanas. Não havia outros antecedentes pessoais ou familiares de relevo e o seu exame físico era normal. A TAC cerebral revelou um enfarte frontal e o ecocardiograma trans-esofágico um *foramen ovale* patente. Não havia evidência de trombose venosa profunda no estudo ultrassonográfico com *doppler* dos membros inferiores mas foi detectado um anticoagulante lúpico circulante. Foi decidido prescrever anticoagulantes orais.

## Conclusão

Esta doente apresentou um acidente isquémico transitório e um provável enfarte cerebral prévio, no contexto de 3 situações associadas com AVC: puerpério, *foramen ovale* patente e anticoagulante lúpico. A evidência para o uso de anticoagulantes orais no síndrome antifosfolipídico é limitada e baseada em estudos retrospectivos. A evidência quanto à abordagem do *foramen ovale* patente é também limitada.

# CADASIL (arteriopatía cerebral autossómica dominante com enfartes subcorticais e leucoencefalopatia) sem Mutaç o nos Ex es 3 e 4 do Gene Notch 3: caso cl nico comprovado por bi psia cerebral

M nica Marta<sup>1</sup>, Marta Freijo<sup>1</sup>, Adrian Gramary<sup>2</sup>, Manuel M Pires<sup>3</sup>, Jo o Teixeira<sup>4</sup>, Luis Monteiro<sup>1</sup>  
Servi o de Neurologia<sup>1</sup>, Unidade de Neuropatologia<sup>3</sup>, Servi o de Neurradiologia<sup>4</sup>, Hospital de Santo Antonio, Porto; Hospital Magalh es Lemos<sup>2</sup>, Porto  
e-mail: moni@esoterica.pt

## Introdu o

CADASIL   o conhecido acr nimo de uma doen a cujo in cio cl nico se situa entre os 30-50 anos e que se pode iniciar por depress o, enxaqueca com aura ou repetidos acidentes vasculares cerebrais (AVC) e que termina em demencia sub-cortical e com A RM encef lica evocativa. O substracto patol gico   uma doen a das art rias perforantes, n o arterioescler tica nem amiloid tica, com histologia espec fica. A doen a resulta de muta es do gene Notch3 do cromossoma 19 o que j  permite um diagn stico individual definitivo sem recurso   bi psia cerebral. Objectivo: Apresenta o de um doente cujo diagn stico definitivo de CADASIL que necessitou de bi psia meningoencef lica confirmativa por n o apresentar nenhuma muta o nos ex es 3 e 4 do gene Notch 3 do cromossoma 19.

## Caso cl nico

Doente do do sexo masculino, actualmente com 45 anos de idade, que aos 40 anos apresentou perturba es do tipo depressivo. Desde os 43 anos sofreu cinco epis dios de d fices neurol gicos ictais, os dois primeiros com disfasia e hemiparesia direita, ambos gradualmente regressivos, os restantes com atingimento dos movimentos oculares e tamb m com recupera o satisfat ria. Desde ent o tem vindo a ficar incapacitado por apatia, falta de iniciativa, lentifica o ideo-motora e indiferen a afectiva associadas a perturba es visuo-espaciais, apraxia do vestir e incontin ncia urin ria (demencia sub-cortical). Antecedentes familiares: pai com AVC aos 40 anos tendo falecido aos 45 com "demencia"; tio paterno falecido aos 45 anos tendo tamb m tido um AVC; m e com paraparesia cr nica est vel por afec o medular de natureza desconhecida. O estudo cl nico-laboratorial n o revelou nenhum dos cl ssicos factores de risco para AVC. A RM encef lica revelou extensa leucoencefalopatia dos hemisf rios cerebrais associada a enfartes m ltiplos (lacunas) de predomin o nos ganglios da base e tronco cerebral. Outras investiga es: ECG, EcoCG e duplex carot deo normais; serologia negativa para HIV-1 e HIV-2. Hemo-leucograma normal. Estudo imunol gico e pr tromb tico normal (ANA's, ANCA's, IgG anti-anticardiolipina,

IgG anti- 2glicoproteina). LCR: exame citoqu mico normal com VDRL n o reactivo e aus ncia de bandas oligoclonais. Fun es tiroideia, hep tica e renal normais. Valores normais de lactato, piruvato e de  cidos gordos de cadeia muito longa. Bi psia de pele e musculo, vasos normais; aus ncia de altera es enzim ticas da cadeia respirat ria mitocondrial. Pesquisa de muta es nos ex es 3 e 4 (dois dos ex es onde se localizam cerca de 70% das muta es conhecidas) do gene Notch 3 do cromossoma 19: negativa. A angiografia cerebral revelou irregularidades nas art rias cerebrais de m dio e pequeno calibre o que levantou a suspeita de aneurisma e obrigou   execu o de bi psia meningoencef lica. Histologia: art rias de m dias dimens es com paredes hialinizadas, espessadas e com raros dep sitos que, em microscopia electr nica, apresentavam aspecto granular osmiof lico. O cortex cerebral era normal.

## Discuss o e Conclus o

Doente com cl nica, hist ria familiar e RM encef lica desde o princ pio sugestivas de CADASIL. No entanto a aus ncia de qualquer muta o nos ex es 3 e 4 do gene Notch3 p s em d vida o diagn stico, finalmente confirmado por bi psia meningocerebral. Em conclus o, a aus ncia de muta es nos ex es 3 e 4 do Notch3 n o invalida o diagn stico de CADASIL num contexto cl nico, gen tico e imagiol gico sugestivos.

# Ataxia Crónica Progressiva por Hipovitaminose E

Raquel Gil-Gouveia, MM Rosa  
 Serviço de Neurologia. Hospital de Santa Maria. Lisboa, Portugal  
 e-mail: Rachgo@simplesnet.com

## Objectivo

A propósito de um caso clínico, discutir a investigação clínica e complementar das ataxias crónicas progressivas.

## Caso Clínico

Apresenta-se o caso de um indivíduo do sexo masculino de 24 anos de idade que descreve uma história de dificuldade na marcha de instalação progressiva ao longo de dois anos, sem qualquer outro sintoma neurológico. A observação revelou marcada ataxia da marcha associada a defeito da sensibilidade profunda bilateral dos membros inferiores, arreflexia e pés cavus. A electromiografia confirmou a existência de polineuropatia sensitiva e axonal. Nos seus antecedentes familiares não existe consanguinidade nem qualquer outro indivíduo com problemas neurológicos conhecidos. A investigação complementar deste caso revelou hipovitaminose E isolada e o quadro neurológico estabilizou nos últimos 10 meses, sob terapêutica com vitamina E. Apesar de assintomática, a sua única irmã, de 15 anos de idade, apresenta também níveis vitamina E abaixo do valor normal.

## Conclusões

A investigação clínica das ataxias crónicas progressivas deve sempre considerar a hipótese de hipovitaminose E, primária ou secundária, pois apesar de rara, a hipovitaminose E é uma causa tratável de ataxia.

# Leber e Esclerose Múltipla - Mera Coincidência?

Raquel Gil-Gouveia, J Costa, João Sá  
Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Lisboa, Portugal  
e-mail: Rachgo@simplesnet.com

## Introdução

A neuropatia óptica hereditária de Leber foi a primeira doença humana que se demonstrou estar correlacionada com mutações do ADN mitocondrial. Geralmente surge em adultos jovens do sexo masculino, cursando com perda progressiva da visão central, bilateralmente, sem outras manifestações neurológicas. Em 1992 é descrita a ocorrência de uma entidade clínica e imagiológica em tudo similar à Esclerose Múltipla em mulheres jovens com neuropatia hereditária de Leber confirmada por estudo genético; deste facto nasce uma polémica na qual se postula a existência de uma etiologia comum a ambas as patologias.

## Objectivo

A propósito de um caso, argumentar sobre a associação destas entidades.

## Caso Clínico

Apresenta-se o caso de um indivíduo jovem do sexo masculino com diagnóstico de neuropatia hereditária de Leber (nt-11778 ADNmt) com defeito visual e sintomatologia neurológica extra-ocular de episódios autolimitados de ataxia na marcha e vômitos incoercíveis.

## Conclusões

A avaliação imagiológica deste indivíduo, efectuada em período de defeito neurológico activo, permite explorar algumas questões pertinentes da polémica associação destas entidades.



# Acidúria Metilmalónica

Ricardo Maré<sup>1</sup>, Esmeralda Lourenço<sup>1</sup>, Lisete Luís<sup>2</sup>, Rui Almeida<sup>3</sup>, Manuela Santos<sup>4</sup>, Esmeralda Martins<sup>5</sup>  
Serviço de Neurologia<sup>1</sup>, Serviço de Fisiatria<sup>2</sup> e Serviço de Neurocirurgia<sup>3</sup>, Hospital de São Marcos, Braga; Serviço de Neuropediatria, Hospital Maria Pia, Porto<sup>4</sup>; Unidade de Metabolismo, Instituto de Genética Médica, Porto<sup>5</sup>  
e-mail: ricardomare@hotmail.com

## Introdução

A Acidúria Metilmalónica representa um grupo heterogéneo de doenças geneticamente distintas, de transmissão autossómica recessiva, causadas por deficiência na actividade da metilmalonilCoA mutase, uma enzima que participa no metabolismo dos aminoácidos de cadeia ramificada e que necessita de cobalamina (vitamina B12) como cofactor. Várias mutações quer na mutase quer no metabolismo da cobalamina foram identificadas. Clinicamente, pode apresentar-se como uma forma severa de início neonatal, uma forma de início tardio, crónica e intermitente e uma forma crónica progressiva.

## Caso clínico

Apresentamos o caso de uma jovem de 17 anos que nos primeiros meses de vida teve uma doença febril prolongada (meningite?), com um desenvolvimento considerado normal até à idade escolar quando se torna aparente um atraso cognitivo. Aos 15 anos inicia crises parciais complexas, controladas durante um ano com valproato de sódio. No ano seguinte, ocorre um agravamento da frequência das crises, irritabilidade crescente, ataxia da marcha e, ocasionalmente, incontinência urinária, sendo internada no Serviço de Neurocirurgia. O EEG apresenta actividade de base a 6Hz irregular, simétrica, pouco reactiva e com amplitude média a 15\_V, sem outras alterações. Constata-se na TAC e RMN cerebrais uma dilatação ventricular supratentorial, e apesar de serem duvidosos os sinais imagiológicos de actividade da hidrocefalia, é colocado um shunt ventrículo-peritoneal. A situação clínica continua a agravar-se com crises convulsivas generalizadas, vômitos ocasionais, deterioração do estado de consciência, apresentando uma tetraparésia de predomínio crural, arreflexica nos membros inferiores e Babinski bilateral que evolui para tetraplegia arreflexica. Analiticamente apresenta uma leucopenia, anemia normocítica normocrómica ferropénica com doseamento sérico de vitamina B12 e ácido fólico normais. O liquor é acelular com discreta proteinorráquia e glicose normal. A EMG mostra sinais de neuropatia desmielinizante. Ao 45º dia de internamento o estudo metabólico revela uma acidúria

metilmalónica combinada com homocistinúria, por alteração no metabolismo da vitamina B12. Iniciou terapêutica com hidroxocobalamina, carnitina, dieta hipercalórica hipoproteica e com aminoácidos selectivos. Assistimos a uma melhoria lenta e progressiva do quadro clínico com boa resposta bioquímica ao tratamento. Actualmente, mantém o tratamento. Para curtas distâncias faz marcha com apoio bilateral mas desloca-se em cadeira de rodas.

## Conclusão

O que nos motivou para a apresentação deste caso foi a sua relativa raridade, a idade em que é feito o diagnóstico e a boa resposta terapêutica apesar do estadió que a doença atingiu. Salientamos a importância das doenças metabólicas no diagnóstico diferencial de quadros neurológicos com início na adolescência/idade adulta na medida em que a terapêutica precoce, para algumas delas, poderá significar a reversão da clínica e o diagnóstico correcto fundamental para o aconselhamento genético.

# Parkinsonismo com Demência em Adulto-Jovem - Forma rara de apresentação de uma Ceróido-Lipofuscinose Neuronal do Adulto (Doença de Kufs do tipo B)

Rui Guerreiro, João Coimbra, Élia Baeta, Paula Rodeia, Bigotte de Almeida  
Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada  
E-mail. neurologiahgo@mail.telepac.pt

## Introdução

A Doença de Kufs, é a forma do adulto de um grupo de doenças de acumulação neuronal do SNC, as ceróido-lipofuscinoses neuronais (CLN). Outras três entidades, que ocorrem na infância e adolescência, têm conforme a idade de início as denominações: Santavuori, Bielschowsky-Yansky e Spielmeyer-Voght. Na maior parte dos casos suspeita-se de transmissão autossómica recessiva. Classicamente a D. Kufs difere das formas de início mais precoce por ter uma evolução mais lenta e pela ausência total de sintomas visuais. Berkovic et al (1988) propôs duas formas, uma que se apresenta com epilepsia mioclónica progressiva (tipo A) e outra com demência e distúrbio motor (quadro acinéptico rígido, tremor, distonia, coreia, discinésia nomeadamente facial – Tipo B). No caso que apresentamos a clínica é de Parkinsonismo a que se associa demência.

## Caso clínico

Apresentamos um doente, do sexo masculino, que manifestou aos 29 anos de idade, um quadro acinéptico-rígido, tremórico de início assimétrico com resposta indubitável à terapêutica com L-Dopa. Aos 33 anos associou-se marcada deterioração cognitiva e agravamento do quadro extra-piramidal, acompanhado de discinésia facial. Reflexos arcaicos presentes. Da investigação diagnóstica efectuada realçamos: ceruloplasmina sérica, cuprémia, cuprúria, e observação neurooftalmológica normais. Observação neuropsicológica: síndrome demencial tipo cortical, com afasia fluente, alexia, agrafia, apraxia bucofacial e de membros, preservação de movimentos, grave perturbação de memória e de capacidade de orientação pessoal no tempo e no espaço. Estudo genético para despiste de D. Huntington negativo. SPECT cerebral com <sup>99m</sup>Tc- ECD: hipoperfusão talâmica. Biópsia cerebral: acumulação intracitoplasmática neuronal de grânulos com características de lipofuscina por histoquímica e autofluorescência. Na zona do cortex observada havia alguma redução do número de neurónios e certa proliferação astrocitária. A microscopia electrónica mostrou características estruturais do material acumulado em conformidade com lipofuscinose neuronal.

## Discussão e Conclusão

A evolução clínica atípica deste doente, nomeadamente a sua marcada deterioração cognitiva, obrigou a colocar em dúvida o diagnóstico inicial de D. Parkinson idiopática de início precoce, apesar da resposta indubitável á L-Dopa. O internamento teve como justificação a investigação etiopatogenica mais exaustiva do caso, que incluiu avaliação neuropsicológica, bioquímica, imagiológica, neurofisiológica, genética, culminando com a biópsia cerebral. As alterações morfológicas e ultraestruturais confirmaram o diagnóstico de doença de acumulação e revelaram o seu tipo.

# Baclofeno intratecal num caso de Distonia secundária a doença de Wilson

Nuno Canas<sup>1</sup>, José Vale<sup>1</sup>, Paulo Fontoura<sup>1</sup>, Miguel Casimiro<sup>2</sup>, João Guimarães<sup>1</sup>

Serviço de Neurologia do Hospital de Egas Moniz, Lisboa e Departamento de Neurologia da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa<sup>1</sup>; Serviço de Neurocirurgia do Hospital de Egas Moniz, Lisboa e Departamento de Anatomia da Faculdade de Ciências Médicas de Lisboa<sup>2</sup>  
e-mail: jvale.neuro@fcm.unl.pt

## Introdução

A administração de baclofeno intratecal é uma modalidade terapêutica de eficácia bem estabelecida no tratamento da espasticidade. Nos últimos anos, tem sido reportada a sua utilização com algum sucesso no tratamento da distonia (formas primárias e secundárias) refractária a outras abordagens terapêuticas.

## Objectivo

Descrever a experiência da utilização do baclofeno intratecal num doente com distonia generalizada secundária a doença de Wilson.

## Métodos

Um doente de 18 anos com doença de Wilson veio a desenvolver, após a administração de Penicilamina, uma distonia generalizada severa. A utilização de Tetrabenazina, Trihexifenidilo, Diazepam e Baclofeno até às doses máximas toleradas, traduziu-se por um benefício muito pouco significativo. Na perspectiva de vir a colocar bomba de infusão intratecal, foi efectuado teste com doses crescentes de baclofeno através de cateter temporário colocado na cisterna lombar. No procedimento foram seguidas as recomendações do Center for Dystonia, Columbia-Presbyterian Medical Center (Advances in Neurology, 1998;78:199-210).

## Resultados

O resultado da avaliação base, na escala de Fahn e Marsden, era de 91/120 na secção de movimentos e 28/30 na secção de incapacidades. Só com as doses de 75 µg e 100 µg se registou uma ligeira redução dos espasmos dolorosos e, aos 100 µg, foi registada uma diminuição de 6 pontos na escala de movimentos associada contudo a marcada sedação. O grau de incapacidade manteve-se inalterado. O procedimento foi suspenso por vontade do doente.

## Discussão e Conclusão

Embora tenha sido demonstrado a sua eficácia nalguns doentes, o papel do baclofeno intratecal no tratamento da distonia é ainda incerto. Admite-se que a resposta possa estar relacionada com a existência ou não de espasticidade associada e com a etiologia do processo. A sua utilização na distonia secundária a doença de Wilson foi relatada apenas num doente, com resultados desfavoráveis. No nosso caso também não foi demonstrado benefício significativo, sugerindo que os doentes com esta patologia não são bons candidatos a esta opção terapêutica.

## Gliomatosis Cerebri

Joana Nunes, Fernando Matias, Maria do Carmo Macário  
Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra  
e-mail: fontes@interacesso.pt

### Caso clínico

Jovem do sexo masculino, com 23 anos de idade, cuja primeira manifestação da doença consistiu num quadro de hipertensão intracraniana traduzida por hidrocefalia aguda grave com pressão do líquido superior a 40 mmHg. Os exames laboratoriais auxiliares de diagnóstico realizados inicialmente, no sentido de determinar a etiologia do hidrocéfalo, revelaram-se negativos e consistiram em: - análise microbacteriológica, serológica e citoquímica do líquido cefalorraquídeo, incluindo pesquisa de células neoplásicas; exames laboratoriais de rotina; hemoculturas e serologias sanguíneas. A TAC-CE demonstrou aumento do sistema ventricular e sinais de edema cerebral. A RMN-CE não revelou outros achados adicionais. Por último, o EEG não apresentava alterações, bem como o RX do tórax e o ECG. Como medida terapêutica optou-se por colocar uma derivação ventrículo-peritoneal com válvula programável. Esta medida permitiu apenas uma melhoria incompleta e provisória do quadro clínico obrigando a várias reprogramações da válvula por falha na resolução da hipertensão intracraniana. Aproximadamente 7 meses após a

colocação da derivação assiste-se ao agravamento súbito do quadro de hipertensão intracraniana agora acompanhado de déficits neurológicos multifocais. Os resultados dos exames laboratoriais auxiliares de diagnóstico mantêm-se sobreponíveis aos efectuados inicialmente. A RMN-CE mostra agora sinais de lesão ocupando espaço no tronco cerebral e hiperintensidades em T2 em várias localizações. Em poucos dias assiste-se a deterioração rapidamente progressiva da condição neurológica sobrevivendo a morte por falência multiorgânica 8 meses após a primeira manifestação da doença. O estudo anatomopatológico solicitado veio por fim esclarecer a causa da doença. Macroscopicamente era apenas evidente uma assimetria entre os hemisférios. O estudo histológico permitiu concluir que se tratava de uma gliomatosis cerebri. Clinicamente, com o apoio da imagem, só muito tarde na evolução da doença foi possível suspeitar do diagnóstico etiológico.

# Índice por autores

(sublinhado, se 1º autor)

Autor	Artigos	Autor	Artigos
Adrian Gramary	C18	Isabel Alonso	L26
Alberto Leal	<u>L13</u>	Isabel Henriques	<u>L3, L5, L41</u>
Alexandre Mendes	C1, <u>C3</u> , C9, C12, <u>L24</u>	Isabel Leite	C5, C6, C10, C13, <u>L16</u> , L17, L12, L22, <u>L23, L32</u>
Amaral Bernardo	L12	Isabel Silveira	L25, L26
Ana Beleza	<u>L17</u>	Isaías Paiva	L16
Ana Martins Silva	C6, <u>C13</u> , L12, L16, L17, L22, L23, L32	J Costa	C20
António Bastos Leite	C10	J. A. Mendes Ribeiro	L8
António Braga da Costa	L2	J. Castro Neves	L8
António Carneiro	C8	Joana Cerqueira	L23
António Guimarães	C5, L12, L30	Joana Nunes	<u>C24</u>
António Marinho	L12	João Coelho	L26
Argemiro Geraldo	C2, C4, L31	João Coimbra	C22
Armando Morganho	L9	João de Sá	<u>L15</u>
Assunção Tuna	<u>C1, C5, C7, C8, L14, L26, L27, L33, L34</u>	João Guimarães	C23, L25, L28, L29
Aurea Canelhas	C6	João Lopes	L16
Berta Martins Silva	L23	João Pereira	L30
Bertrand Fontaine	L28	João Ramalho Fontes	<u>C16</u>
Cândida Barroso	<u>L11</u>	João Sá	C20
Carla Ferreira	C1, <u>C15, C17, L14, L39</u>	João Teixeira	C18, L30
Carla Fraga	C1, L23, L33	João Xavier	L42
Carla Noronha	L11	Jorge Machado	<u>C11</u>
Carlos Garcia	<u>L36</u>	Jorge Picallos	L4
Carlos Lima	C11, L11, L29	Jorge Sequeiros	L26, L25
Catalina Vinas,	<u>L18</u>	José Barros	C1, C7, <u>L26, L27, L30, L33, L34</u>
Catarina Oliveira	L7, L31	José Ferro	L1
Célia Nogueira	L30	José M. Lopes Lima	L14
Conceição Barata	L3, L5, L41	José M. Pereira Monteiro	L27, L33, L34
Cristina Marujo	C8	José Vale	C23, L11, L13, <u>L25, L28</u>
Dália Meira	L17	Josué Pereira	<u>L43</u>
Dalila Pinto	L23	Júlia Oliveira	L10
Denise Mendonça	L23	L. Gonçalves	L40
Duarte Noronha	L9	Laura Vilarinho	L30, L32
Eduardo Aran	L43	Leal Loureiro	C5, L40
Élia Baeta	C22	Lisete Luís	C21
Elmira Medeiros	L11	Lívia de Sousa	L18, L19
Elsa Azevedo	<u>L4</u>	Luís Bigotte de Almeida	C22
Emília Vieira	C4	Luís Monteiro	<u>C10, C18, L32</u>
Ernestina Gomes	C8, L14	Luís Negrão	<u>C2, C4</u>
Ernestina Reis	L22	Luís Santos	L29
Esmeralda Lourenço	C14, C21	Luísa Rebocho	L3 L5, L41
Esmeralda Martins	C21	Lurdes Pimentel	C17
F. M. Santorelli	L30	Madalena Pinto	L33, L34
Fabienne Gonçalves	C8, L34	Manuel Campos	C10
Fátima Farinha	L12	Manuel Correia	L6, L37
Fernanda Fernandes	L6	Manuel Melo Pires	C3, C18, L12, L29
Fernanda Simões Ribeiro	L8	Manuela Ribeiro	L17
Fernando Matias	C24, L18	Manuela Santos	C21
Filipa Falcão	L1	Marcia Godinho	L31
Filipe Silva	L7	Margarida Cardoso	L23
Francisco Esteves	L40	Maria Antónia Ferro	L10
Georgina Neves	L2, L35, L40	Maria Carmo Macário	C24, <u>L10, L18, L19, L31</u>
Goreti Sá	L34, <u>L42</u>	Maria Grácio	C11
Graça Sousa	L4	Maria José Jordão	C16, L17, L22
Guedes de Sousa	L6, L37	Maria José Rivas	L17
Guilherme Rocha	C13	Maria José Rosas	L8
Ilda Matos	L17, L22, L32, <u>L38</u>	Maria José Sá	L20, L21, L30

Autor	Artigos	Autor	Artigos
Maria Manuel Campos	L21	Paulo Santos	L31
Maria Manuela Grazina	<u>L7</u> , L31	Pedro Melo Freitas	L10
Maria Teresa Lavandeira Pimenta	L21	Raimundo Martins	L4
Marina Magalhães	C3, C9, C12, L24, L42	Ramon Lamas	L43
Mário Jorge Coelho	C15	Raquel Gil-Gouveia	<u>C19</u> , <u>C20</u>
Mário Rui Silva	<u>L2</u> , <u>L6</u> , <u>L35</u> , <u>L37</u> , <u>L40</u>	Regina Brito	L16
Marta Carvalho	<u>L8</u> , <u>L20</u> , <u>L21</u> , L34	Ricardo Maré	<u>C14</u> , C16, <u>C21</u> , <u>L27</u> , L33, L34
Marta Freijo	<u>C6</u> , <u>C9</u> , C10, <u>C12</u> , C18, L17, L32	Rosa Tomé	L17
Marta Simões	L31	Rosário Santos	C4
Michio Hirano	<u>L29</u>	Rui Almeida	C21
Miguel Casimiro	C23	Rui Araújo	L14
Miguel Oliveira	L31	Rui Chorão	L2, L35, L40
Miguel Tavares	C8	Rui Couto	L2
Miguel Viana-Baptista	L29	Rui Guerreiro	<u>C22</u>
MM Rosa	C19	Rui Labrusco	C11
Mónica Marta	C3, C7, C9, C13, <u>C18</u> , <u>L12</u> , L16, L17, <u>L22</u> , L24, L32	Rui Pereira Alves	L36
Nelson Pereira	C8	Rui Vaz	L43
Nuno Canas	<u>C23</u> , L28	Sara Casimiro	L23
Olga Brito	L19	Sara Morais	C10
Olinda Rebelo	C2, C4, L31	Sofia Calado	L13
Orlando Leitão	L11	Sónia Paupério	L23
Orlando Sousa	L9	Susana Pereira	L34
Patricia Canhão	<u>L1</u>	Teresa Zalabeite	L17
Paula Baptista	C15, C17	Teresa Aguiar	<u>L9</u>
Paula Coutinho	L25, L26, L30	Teresa Palma	L13
Paula Martins	L19	Tiago Tribolet	L3, L5, L41
Paula Ribeiro	L2, L35, L40	Trigo Faria	L2
Paula Rodeia	C22	Zulmira Santos	L18
Paulo Fontoura	C23		

# Índice por instituições

Instituição	Artigos
Centro de Saúde Coração de Jesus, Lisboa	L36
Centro de Saúde de Vila Pouca de Aguiar	L6, L37
Centro Hospitalar do Funchal	L9
Columbia University College of Physicians and Surgeons	L29.
Faculdade de Ciências Médicas de Lisboa	C23 L25, L28, L29
Faculdade de Medicina de Coimbra	L7
Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière, Paris	L28.
Hospitais da Universidade de Coimbra	C2, C4, C24 L7, L10, L18, L19 L31
Hospital Conde de S. Bento, Santo Tirso	C15, C17, L39
Hospital Curry Cabral, Lisboa	L11
Hospital de Egas Moniz, Lisboa	C11, C23, L11, L13, L25, L28, L29
Hospital de S. João, Porto	L4, L8, L17, L20, L21, L30, L34, L43
Hospital de S. Marcos, Braga	C14, C16, L17, L22, L34
Hospital de S. Pedro, Vila Real	L2, L6, L35, L37, L40
Hospital de S. Sebastião, Santa Maria da Feira	L25, L26, L30
Hospital de Santa Maria, Lisboa	C19, C20, L1, L15, L36
Hospital de Santo António, Porto	C1, C3, C5, C6, C7, C8, C9, C10, C12, C13, C18, C21, L6, L14, L12, L16, L17, L22, L23, L24, L26, L27, L29, L30, L32, L33, L34, L37, L42, L17, L22, L38, L32
Hospital Distrital de Mirandela	L3, L5, L41
Hospital do Espírito Santo, Évora	L13
Hospital Fernando Fonseca, Amadora	C22
Hospital Garcia de Orta, Almada	C18, L17
Hospital Magalhães de Lemos, Porto	C21
Hospital Maria Pia, Porto	C11
Hospital Militar Principal, Lisboa	L34
Hospital Pedro Hispano, Matosinhos	L23
Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Porto	C4, C21, L30, L32
Instituto de Genética Médica Jacinto de Magalhães, Porto	C11
Instituto de Higiene e Medicina Tropical, Lisboa	L30
Ospedale Bambino de Gesù, Roma	L25, L26
UnlGENe, Instituto de Biologia Molecular e Celular, Porto	

