

# sinapse®

Publicação da Sociedade Portuguesa de Neurologia

Volume 12 | Nº1 | Maio de 2012

## Editorial

### Artigos Originais

O Teste do Desenho do Relógio: Influência das variáveis sócio-demográficas e de saúde na população portuguesa

Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophies diagnosed at Coimbra University Hospital

### Casos Clínicos

Malformação cavernosa intramedular cervical: uma causa rara de mielopatia

Associação rara de duas distrofias musculares das cinturas autossómicas recessivas numa família portuguesa

Subacute motor neuropathy - a rare remote effect of Hodgkin lymphoma

Paraneoplastic Sjogren's Syndrome and Sensory Neuronopathy in a Patient with Breast Cancer

The first Portuguese families with Limb-Girdle Muscular Dystrophy 2L

Temporal gunshot injuries - about 3 different cases and review of the literature

### Artigos de Revisão

O tratamento da HTA na fase aguda do AVC  
Mesial temporal lobe sclerosis reviewed

Distrofias Musculares das Cinturas

### Neuro 2012

Programa

Resumos de Comunicações Orais e Posters

Índice de autores

Programa de Reuniões e Resumos de Comunicações

VII Congresso de Neuropediatria

6º Congresso Português do AVC

24º Encontro Nacional de Epileptologia

Reunião de Primavera da Sociedade Portuguesa de Cefaleias

BICE TECNIFAR - Regulamento

Princípios editoriais e normas de publicação

# A eficácia superior está nas suas mãos!<sup>1,2</sup>

Com uma redução relativa de 61% da taxa de surtos a 1 ano vs IFN $\beta$ -1a IM em doentes em falência terapêutica com interferão<sup>1\*</sup>.

- Redução da progressão da incapacidade e da atrofia cerebral<sup>2,3</sup>
- Mecanismo de Ação único e seletivo<sup>4,5</sup>
- Gilenya é bem tolerado e apresenta um perfil de segurança bem caracterizado<sup>4,6</sup>



## Gilenya 0,5 mg cápsulas

**Apresentação:** Cada cápsula contém 0,5 mg de fingolimod. **Indicações:** Gilenya é indicado como terapêutica única de modificação da doença na esclerose múltipla com exacerbação-remissão muito activa para os seguintes grupos de doentes adultos: doentes com actividade elevada da doença apesar do tratamento com interferão beta ou doentes com esclerose múltipla com exacerbação-remissão grave em rápida evolução. **Posologia:** A dose recomendada de Gilenya é uma cápsula de 0,5 mg tomada uma vez por dia, por via oral, com ou sem alimentos. **Grupos especiais:** utilizar com precaução em doentes com idade >65 anos devido a dados insuficientes da segurança e eficácia. Não são necessários ajustes da dose em doentes com compromisso renal ligeiro a grave. Gilenya não pode ser utilizado em doentes com afeção hepática grave (Child-Pugh C). Apesar de não serem necessários ajustes da dose em doentes com afeção hepática ligeira a moderada, o início do tratamento deverá ser efectuado com precaução. Gilenya não foi estudado em doentes com esclerose múltipla e diabetes mellitus concomitante, pelo que a administração se deve fazer com precaução devido ao potencial aumento do risco de edema macular. A segurança e eficácia de Gilenya não foram ainda estabelecidas em crianças com 0-18 anos de idade. **Contra-indicações:** Síndrome de imunodeficiência conhecida. Doentes com risco aumentado de infecções oportunistas, incluindo imunocomprometidos (entre os quais imunocomprometidos por terapêutica imunossupressora prévia ou actual), Infecções activas graves, ou crónicas activas (hepatite, tuberculose), Neoplasias activas conhecidas, excepto carcinoma cutâneo das células basais. Afeção hepática grave (Child-Pugh C). Hipersensibilidade à substância activa ou a qualquer um dos excipientes. **Precauções/Advertências:** O início do tratamento com Gilenya reduz transitoriamente a frequência cardíaca, podendo estar associado a atrasos na condução aurículo-ventricular (AV). Por esse motivo, todos os doentes devem ser observados por um período de 6 horas para detecção de sinais e sintomas de bradicardia. Caso estes ocorram, iniciar o controlo clínico adequado e observar o doente até à resolução dos sintomas. Gilenya não foi estudado em doentes com frequência cardíaca em repouso <55 batimentos/minute, doentes tratados com bloqueadores beta ou com história clínica de síncope. Gilenya também não foi estudado em doentes com bloqueio AV >grau II, síndrome do nodo sinusal, doença cardíaca isquémica, insuficiência cardíaca congestiva ou doença cardiovascular significativa. A administração nestes doentes deve ser baseada na avaliação risco-benefício global, sendo recomendada uma observação cuidadosa durante o início do tratamento, dado o potencial para perturbações graves do ritmo cardíaco. Antes do início do tratamento, deverá estar disponível um hemograma recente (<6 meses). É recomendada a avaliação periódica do hemograma durante o tratamento e em caso de sinais de infecção. Uma contagem leucocitária absoluta confirmada <0,2x10<sup>9</sup> deverá conduzir à interrupção do tratamento até recuperação. Doentes sem história clínica de varicela ou sem vacinação contra o vírus varicela zoster (VZV) devem ser avaliados para determinação de anticorpos contra o VZV antes de iniciar o tratamento. A vacinação contra VZV em doentes com serologia negativa deve ser considerada antes do início do tratamento, sendo este adiado para 1 mês após a vacinação. Os efeitos de Gilenya no sistema imunitário podem aumentar o risco de infecções. Devem ser utilizadas estratégias eficazes de diagnóstico e terapêutica em doentes com sintomas de infecção durante o tratamento com Gilenya, e estes devem ser instruídos a comunicar sintomas de infecção ao seu médico durante o tratamento. Doentes com história clínica de uvelte ou diabetes mellitus têm um risco aumentado de edema macular. É recomendada uma avaliação oftalmológica 34 meses após o início do tratamento. O fundo ocular, incluindo a mácula, deve ser avaliado em doentes que apresentem distúrbios visuais durante o tratamento. É recomendada a suspensão do tratamento em doentes que desenvolvam edema macular. Antes do início do tratamento com Gilenya, deverão estar disponíveis valores de transaminases e bilirrubina recentes (<6 meses). Na ausência de sintomas clínicos, as transaminases hepáticas devem ser monitorizadas aos meses 1, 3, 6, 9 e 12 da terapêutica e periodicamente após essa data. Caso as transaminases hepáticas aumentem para >5 vezes o Limite Superior do Normal (LSN), deve ser instituída uma monitorização mais frequente, incluindo determinação da bilirrubina sérica e fosfatase alcalina. Com confirmação repetida de níveis de transaminases hepáticas >5 vezes o LSN, deve ser interrompido o tratamento e apenas reconhecido após a normalização dos valores. **Gravidez:** A gravidez deve ser evitada e são recomendados métodos contraceptivos eficazes durante o tratamento. **Alimentação:** As mulheres tratadas com Gilenya não devem amamentar. **Interações:** Não devem ser administradas conjuntamente terapêuticas imunomoduladoras, imunossupressoras e anti-neoplásicas devido ao risco de efeitos aditivos no sistema imunitário. Deve ser evitada a utilização de vacinas vivas atenuadas devido ao risco de infecções. Devido ao potencial efeito aditivo, deve ser tomada precaução no início do tratamento de doentes tratados com bloqueadores beta, ou outras substâncias que podem diminuir a frequência cardíaca, tais como antiarrítmicos de classe Ia e II, bloqueadores dos canais de cálcio como verapamil ou diltiazem, digoxina, agentes anticolinérgicos ou pilocarpina. Deverá ser tomada precaução com substâncias que podem inibir o CYP3A4 (inibidores das proteínas, antifúngicos azóis, alguns macrolídeos tais como claritromicina ou telitromicina). A administração concomitante de fingolimod com ciclosporina não alterou a exposição dos dois fármacos. A administração concomitante de fingolimod com contraceptivos orais (etinilestradiol e levonorgestrel) não alterou a exposição dos contraceptivos orais. **Reações adversas:** Muito frequentes: gripe, cefaleias, tosse, diarreia, lombalgia, aumento da alanina transaminase (ALT). Frequentes: Infecções víricas do tipo herpético, bronquite, sinusite, gastroenterite, infecções por tinea, linfopenia, leucopenia, depressão, torturas, parestesia, erizaqueca, visão embaçada, dor ocular, bradicardia, bloqueio AV, hipertensão, dispepsia, eczema, alopecia, prurido, astenia, aumento da gama glutamiltransferase (GGT), aumento das enzimas hepáticas, teste de função hepática anormal, aumento dos níveis de triglicéridos no sangue, diminuição de peso. Pouco frequentes: pneumonia, estado depressivo, edema macular, diminuição da contagem de neutrófilos. **Nota:** Consulte o Resumo das Características do Medicamento antes de prescrever este medicamento. Medicamento de receita médica restrita, de utilização reservada a certos meios especializados. Para mais informações contactar o Titular de AIM e/ou o Representante Local do Titular de AIM. GIL\_RCM201112\_IEC\_v02

**GILENYA**<sup>™</sup>  
(fingolimod) 0,5 mg

TRANSFORMAR VIDAS

**Referências:** 1. Havrdová E, Kappos L, Cohen JA, et al. Clinical and magnetic resonance imaging outcomes in subgroups of patients with highly active relapsing-remitting multiple sclerosis treated with fingolimod (FTY720): results from the FREEDOMS and TRANSFORMS phase 3 studies. Poster presented at: 5th Triennial Congress of the European and Americas Committees for Treatment and Research in Multiple Sclerosis, 19-22 October 2011, Amsterdam, Netherlands; P473. 2. Cohen JA, Barkhof F, Comi G, et al. Oral fingolimod or intramuscular interferon for relapsing multiple sclerosis. N Engl J Med. 2010;362:402-415. 3. Kappos L, Radue E-W, O'Connor P, et al. A placebo-controlled trial of oral fingolimod in relapsing multiple sclerosis. N Engl J Med. 2010;362(5):387-401. 4. Brinkmann V, Billich A, Baumruker T, Heining P, Schumouder R, Francis G, Aradhya S, Burtin P, Fingolimod (FTY720): discovery and development of an oral drug to treat multiple sclerosis. Nature Reviews Drug Discovery Vol 9, p883, Nov 2010. 5. RCM Gilenya, Dezembro de 2011. 6. Collins W, Cohen J, O'Connor P et al. Long-term safety of oral fingolimod (FTY720) in relapsing multiple sclerosis: integrated analyses of phase 2 and 3 studies.ECTRIMS: 26th Congress of the European Committee for Treatment and Research in Multiple Sclerosis, 2010, othenburg, Sweden. \* Doentes em falência terapêutica com interferão - não respondedores a IFN $\beta$  com número de surtos igual ou superior no ano -1 em relação ao ano -2, OU pelo menos 1 surto no ano anterior e pelo menos 1 lesão T1 captante do Gd ou 9 lesões T2 no baseline.

**NOVARTIS**

Novartis Farmá - Produtos Farmacêuticos, S.A. Sede Social: Rua do Centro Empresarial, Edifício 8, Quinta da Beloura - 2710-444 Sintra Contribuinte PT N.º 500 063 524 Sociedade Anónima Capital Social: EUR 2.400.000 C. R. C. S. N.º 11910/970429 www.novartis.pt

# Index

Pág.

- Editorial**
- 3 Catarina Resende Oliveira
- Artigos Originais**
- 5 **O Teste do Desenho do Relógio: Influência das variáveis sócio-demográficas e de saúde na população portuguesa**  
Diana Duro, Sandra Freitas, Lara Alves, Mário R. Simões e Isabel Santana
- 13 **Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophies diagnosed at Coimbra University Hospital**  
Luis Negrão, Argemiro Geraldo, Olinda Rebelo, Anabela Matos, Rosário Santos, Elsa Bronze-da-Rocha
- Casos Clínicos**
- 22 **Malformação cavernosa intramedular cervical: uma causa rara de mielopatia**  
Bruno Lourenço Costa, José Nubélio Duarte, Filipe Palavra, José Alves, Armando Rocha
- 26 **Associação rara de duas distrofias musculares das cinturas autossómicas recessivas numa família portuguesa**  
Anabela Matos, Luís Negrão, Argemiro Geraldo, Olinda Rebelo
- 32 **Subacute motor neuropathy - a rare remote effect of Hodgkin lymphoma**  
Camila Nóbrega, Filipe Carvalho, Aida Botelho de Sousa, Luísa Medeiros
- 35 **Paraneoplastic Sjogren's Syndrome and Sensory Neuronopathy in a Patient with Breast Cancer**  
Joana Domingues, Anabela Matos, Margarida Coutinho, António Freire, Luís Negrão
- 39 **The first Portuguese families with Limb-Girdle Muscular Dystrophy 2L**  
Luis Negrão, Argemiro Geraldo, Anabela Matos, Olinda Rebelo, Rosário Santos, Cristina Marques
- 45 **Temporal gunshot injuries - about 3 different cases and review of the literature**  
José Luís Monteiro Alves, Nubélio Duarte, Bruno Costa, Ricardo Velasco, Mário Bento, Armando Lopes, José Lozano Lopes
- Artigos de Revisão**
- 52 **O tratamento da HTA na fase aguda do AVC**  
João Raposo, Manuela Simão, Pedro Velho
- 61 **Mesial temporal lobe sclerosis reviewed**  
André N. Abrunhosa Branquinho, José Pimentel, Carla Bentes, Alexandre Rainha Campos, António José Gonçalves-Ferreira
- 68 **Distrofias Musculares das Cinturas**  
Luis Negrão
- Neuro 2012**
- 73 Programa
- 99 Resumos de Comunicações e Posters
- 176 Índice de autores
- Programa de Reuniões e Resumos de Comunicações**
- 182 VII Congresso de Neuropediatria
- 202 6º Congresso Português do AVC
- 241 24º Encontro Nacional de Epileptologia
- 256 Reunião de Primavera da Sociedade Portuguesa de Cefaleias
- 262 BICE TECNIFAR - BOLSAS DE INVESTIGAÇÃO CIENTÍFICA EM EPILEPSIA - Regulamento
- 265 Princípios editoriais e normas de publicação

## Sociedade Portuguesa de Neurologia

### Direcção

#### Presidente

Vitor Oliveira (Lisboa)

#### Vice-Presidentes

Ana Amélia Pinto - *Secretária-Geral*  
(Amadora)

Carolina de Almeida Garrett (Porto)

Fernando Matias - *Tesoureiro* (Coimbra)

João Alcântara (Lisboa)

### Mesa da Assembleia Geral

#### Presidente

Celso Pontes (Porto)

#### Vogais

João Ramalho Fontes (Braga)

Mário Rui Silva (Vila Real)

### Conselho Fiscal

#### Presidente

Grilo Gonçalves (Coimbra)

#### Vogais

João Vasconcelos (Ponta Delgada)

Maria Antónia Ferro (Coimbra)

## Sinapse®

### Publicação da Sociedade Portuguesa de Neurologia

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

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

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

### Administração

Vitor Oliveira

Ana Amélia Pinto

### Secretariado

Sónia Barroso

Anabela Mateus

## Ficha Editorial

### Director

Catarina Resende Oliveira (Coimbra)

### Conselho Científico

Alexandre Castro Caldas (Lisboa)

António Bastos Lima (Porto)

António Freire Gonçalves (Coimbra)

Isabel Pavão Martins (Lisboa)

Luis Cunha (Coimbra)

José Ferro (Lisboa)

Paula Coutinho (Santa Maria da Feira)

Teresa Paiva (Lisboa)

### Conselho Editorial

António Cerejo (Porto)

Cristina Januário (Coimbra)

Francisco Pinto (Lisboa)

Isabel Santana (Coimbra)

João de Sá (Lisboa)

João Maroco (Lisboa)

João Paulo Farias (Lisboa)

Joaquim Ferreira (Lisboa)

José Pimentel (Lisboa)

Mamede de Carvalho (Lisboa)

Patrícia Canhão (Lisboa)

Teresinha Evangelista (Lisboa)

Teresa Temudo (Porto)

### Sinapse®

Campo Grande, 380, 3C (K),

Piso 0 - Escritório E

1700-097 LISBOA, Portugal

Tel./Fax: +351 218 205 854 | Tm.: +351 938 149 887

Correio electrónico:

[res.spn@gmail.com](mailto:res.spn@gmail.com) - Submissão de Resumos

[sinapse.spn@gmail.com](mailto:sinapse.spn@gmail.com) - Revista Sinapse

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

**Imagem capa:** Luis Pavão

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

**Propriedade:** Sociedade Portuguesa de Neurologia

**Registo de Marca:** 358 268

(Instituto Nacional de Propriedade Industrial)

**ISSN:** 1645-281X

**Depósito Legal:** 172 674/01

**Tiragem:** 600 exemplares

**Edição:** Publicação semestral;

Volume 12 - Número 1 - Maio de 2012

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

Os artigos publicados na Sinapse foram avaliados por membros do Conselho Editorial e outros colegas designados pelo Editor. Os resumos das comunicações na Reunião da Sociedade Portuguesa de Neurologia foram avaliados por revisores seleccionados pela Direcção da SPN a partir de um conjunto de peritos independentes. A revisão e avaliação dos resumos de outras reuniões incluídos neste número da Sinapse foram da responsabilidade das organizações promotoras. Os autores assumem as responsabilidades científica, ética, disciplinar e legal dos trabalhos publicados.

# Editorial

**Catarina Resende de Oliveira**

CNC-Centro de Neurociências e Biologia Celular  
 Faculdade de Medicina e CHUC, Universidade de Coimbra

A evolução tecnológica em Medicina tem tido uma repercussão marcada na educação e no treino dos profissionais de Saúde. As competências necessárias para o uso das novas tecnologias e os avanços científicos das últimas décadas têm tido uma marcada influência na prática médica, que evoluiu de uma medicina intuitiva para uma medicina de precisão, passando por uma fase intermédia empírica. Assim a ênfase inicialmente colocada na regulação dos recursos usados, passou a incidir na regulação dos procedimentos a adoptar e, finalmente, na regulação dos resultados alcançáveis que se tornam mais previsíveis.

O controlo e a certificação da qualidade é hoje uma prática cada vez mais requerida na prestação de cuidados em Saúde o que exige que seja assegurada a transparência e o relato dos factos mais relevantes associados à prestação de cuidados por todos os profissionais envolvidos. Esta é uma cultura a que não estamos habituados, que não faz ainda parte dos padrões de aprendizagem médica, mas que deverá ser aí introduzida a curto prazo. A elaboração de *guidelines* e *roadmaps*, orientadores do diagnóstico e da terapêutica, são parte integrante de uma prática médica orientada, associada à medicina de precisão.

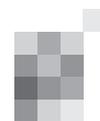
Levará esta tendência para a harmonização e regulação da prática da medicina ao estíolar da criatividade? Deixará a medicina de ser uma arte? Estas são algumas das interrogações a que teremos de responder.

A reflexão e o encontrar de um equilíbrio entre estes vários modos de estar é um desafio que teremos de encarar na procura de uma cada vez maior qualidade na prestação de cuidados médicos, sem descurar os custos e a acessibilidade a esses cuidados. ■

**Correspondência:**

Catarina Resende de Oliveira  
 Faculdade de Medicina  
 Universidade de Coimbra  
 Rua Larga  
 3004-504, COIMBRA, Portugal  
 catarina.n.oliveira@gmail.com





# O Teste do Desenho do Relógio: Influência das variáveis sócio-demográficas e de saúde na população portuguesa

## *The Clock Drawing Test: Influence of sociodemographic and health variables in the Portuguese population*

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

1-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Centro de Investigação do Núcleo de Estudos e Intervenção Cognitivo Comportamental (CINEICC), Coimbra, Portugal.

### Introdução

O Teste do Desenho do Relógio (TDR) foi proposto para avaliar capacidades visuo-espaciais, mas o seu desempenho parece ser igualmente influenciado por outras funções cognitivas. O TDR é especialmente sensível ao défice multidomínios típico da demência. Neste âmbito, o TDR é um dos instrumentos de rastreio de defeito cognitivo mais utilizados em contexto clínico e em estudos epidemiológicos. Interpretações forçosamente limitadas e subjetivas são uma consequência inevitável da falta de estudos de aferição. Para que o TDR possa ser utilizado adequadamente como prova neuropsicológica ou instrumento de rastreio de défice cognitivo é fundamental conhecer o tipo de desempenho em indivíduos saudáveis e as suas condicionantes.

### Objetivos

Analisar a influência de variáveis sócio-demográficas (idade, género, nível educacional, estado civil, situação profissional, região geográfica, localização geográfica e área de residência) e de saúde (queixas subjetivas de memória do participante e avaliadas pelo cuidador, sintomatologia depressiva e história familiar de demência) no Teste do Desenho do Relógio utilizando o sistema de cotação do TDR de 18 pontos, proposto por Babins e colaboradores (2008) numa amostra representativa da distribuição real da população portuguesa pelas principais variáveis demográficas.

### Metodologia

A amostra é constituída por população residente em Portugal Continental, submetida a avaliação clínica, rastreio cognitivo e avaliação de psicopatologia. Todos os participantes eram cognitivamente saudáveis e tinham um mínimo de 25 anos.

### Resultados

Foram avaliados 630 sujeitos, 63,7% do sexo feminino. O resultado médio no MMSE foi 28,87 (DP=1,32) e no MoCA 24,54 (DP=3,67), pontuações significativamente correlacionadas com o desempenho no TDR. A pontuação no TDR apresentava uma relação linear com a idade e a escolaridade, explicando 26% da variância total dos resultados. A variável género revelou um efeito significativo no resultado total na prova mas com um valor reduzido. Não se observou um efeito significativo das variáveis geográficas no desempenho na prova. Das variáveis de saúde estudadas, apenas as queixas subjetivas de memória dos participantes revelaram um efeito significativo, embora baixo, no resultado no sistema de cotação selecionado.

### Discussão/Conclusão

Pela significância da variabilidade na pontuação total na prova explicada pela idade e escolaridade, estas variáveis constituirão os critérios para o estabelecimento de dados normativos para a população portuguesa e para o desenvolvimento de pontos de corte para o defeito cognitivo ligeiro e demência.

**Palavras-chave:** Teste do Desenho do Relógio, normalização, defeito cognitivo ligeiro, demência.

### Introduction

The Clock Drawing Test (CDT) was originally proposed to assess visuospatial abilities but the performance on the test appears to be influenced by other cognitive functions, being particularly sensitive to the multidomain deficit pattern typical of dementia. As so, it is one of the cognitive impairment screening instruments widely used in clinical context and epidemiologic studies. In Portugal, the inexistence of a normalization study results in limited and subjective interpretations of the subject performance. In order to properly use the CDT as a neuropsychological test or cognitive impairment screening instrument it is fundamental to know how healthy individuals perform and the factors that affect their performance.

### Objectives

To analyse the influence of sociodemographic variables (age, gender, educational level, marital and employment status, geographic region, geographic localization, and residential area), and health variables (subjective memory complaints of the participant and evaluated by an informant, depressive symptoms and family history of dementia) on the CDT total score using the Babins et al. (2008) 18 points scoring system. The accomplishment of this goal would depend on the capacity to gather the best possible representativeness of the real distribution of the Portuguese population across the study variables.

### Methods

The normative sample is composed of subjects living in inland Portugal who were submitted to clinical assessment, cognitive screening and psychopathology assessment. All participants were cognitively healthy and with 25 years of age or older.

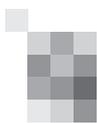
### Results

The final sample consisted of 630 subjects, 63.7% female. MMSE average score was 28.87 (SD=1.32) and MoCA was 24.54 (SD=3.67). Both scores were significantly correlated with CDT performance. CDT score revealed a linear relation with both age and education, explaining 26% of the scores' total variance. Gender also revealed a significant effect on the TDR total score but with a low effect size. No relation was observed between geographical variables and the test performance. Of the health variables studied, only the participants' subjective memory complaints showed a significant effect, however low, on the selected scoring system final score.

### Conclusion

Due to the significance of the variability in the test total score explained by age and education, these variables will constitute the criteria for the establishment of normative data for the Portuguese population and will be fundamental when establishing cut-off scores for cognitive impairment and dementia.

**Key-words:** Clock Drawing Test, normalization, mild cognitive impairment, dementia.



## Introdução

O Teste do Desenho do Relógio (TDR) foi criado para avaliar as funções visuo-espaciais relacionadas com os lobos parietais. Estudos mais recentes sugeriram a sua relação com outras medidas cognitivas, nomeadamente a representação simbólica e grafomotora, capacidades linguísticas auditivas, hemiatenção, memória semântica, capacidades conceptuais e funções executivas (organização, planeamento e processamento paralelo)<sup>1-7</sup>. No entanto, uma das finalidades mais comuns do TDR nos últimos 20 anos tem sido a sua utilização na diferenciação de grupos cognitivamente normais daqueles com defeito cognitivo, mais especificamente no rastreio do Defeito Cognitivo Ligeiro (DCL) e da demência<sup>8,9</sup>. Neste contexto, são de salientar algumas das suas características: 1) a capacidade do TDR para avaliar o defeito multidomínios, típico da demência, com uma ênfase especial no envolvimento frontal e temporo-parietal típico na Doença de Alzheimer (DA)<sup>2-7</sup>, o qual pode não ser detectado por outros instrumentos de rastreio cognitivo como o *Mini-Mental State Examination* (MMSE)<sup>10,11</sup>; 2) a sua relativa independência de capacidades verbais<sup>7,12</sup>, o que o torna um instrumento especialmente útil em doentes com défice verbal expressivo ou afasia; 3) ser um instrumento de administração rápida e económica, o que facilita a sua utilização na avaliação de idosos<sup>6</sup>; 4) possui boa fidelidade teste-reteste<sup>4-7</sup> e elevada fidelidade intra e interavaliador, dados que justificam a inclusão do TDR em várias baterias neuropsicológicas e de rastreio cognitivo<sup>4,5,7,12</sup>.

A maioria dos estudos com o TDR tem-se focado no desenvolvimento e standardização de critérios de avaliação simples e fáceis de aplicar em situações clínicas, o que resultou na criação de múltiplos sistemas de cotação quantitativos e qualitativos<sup>6,13</sup>. No entanto, e face à incapacidade dos diversos sistemas de cotação para detectar défices cognitivos mais subtis, típicos no DCL, Babins e colaboradores<sup>14</sup> desenvolveram um sistema de cotação de 18 pontos, baseado no sistema proposto por Freedman<sup>2</sup>, e que revela mais detalhes do que o sistema de Rouleau<sup>5</sup>. Os autores salientam como componentes principais em avaliação a integridade do círculo, a colocação e tamanho dos ponteiros e a colocação e sequenciação dos números. O sistema proposto revelou uma especificidade de 76% e sensibilidade de 90% na discriminação entre doentes com DA de controlos normais e uma sensibilidade de 78% na identificação do sub-grupo de doentes com DCL que acabaram por desenvolver demência. A colocação dos ponteiros, a tarefa mais exigente em termos de capacidade executiva, mostrou ser a mais discriminativa entre os quatro grupos analisados.

Esta tarefa, que incorpora três acções principais – colocação de ambos os ponteiros, representação correta da sua assimetria e a orientação correta do ponteiro das horas – demonstrou ainda capacidade para discriminar sub-grupos de risco dentro da categoria do DCL (não-progressores *versus* progressores), o que poderá ser um bom indicador da capacidade prognóstica do instrumento<sup>14</sup>.

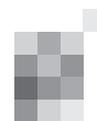
Existem poucos estudos normativos com o TDR publicados na literatura. Os trabalhos existentes têm reportado o efeito negativo da idade no desempenho no TDR<sup>15,16,17</sup>, mas não têm sido muito consistentes na exploração do efeito da escolaridade. Contudo, alguns estudos parecem confirmar o seu efeito positivo, ou seja, a uma escolaridade mais elevada corresponderá um melhor desempenho na prova<sup>15,16,18</sup>. O estudo de Bozikas e colaboradores (2008) explorou ainda o efeito do género na *performance*, tendo encontrado diferenças significativas apenas em uma das condições de aplicação estudadas (contorno pré desenhado e com hora pré-definida de “6:05”), pelo que esse efeito não foi considerado no cálculo dos dados normativos<sup>16</sup>. O estudo italiano de Caffara e colaboradores (2011) explorou igualmente o efeito da idade, escolaridade e género, tendo encontrado diferenças significativas apenas atribuíveis à idade<sup>17</sup>. Não existem estudos normativos robustos do TDR em Portugal e o efeito das variáveis geográficas na prova nunca foi analisado no nosso país.

Este trabalho tem por objetivo analisar o efeito de várias variáveis sociodemográficas, geográficas e de saúde no desempenho da população portuguesa no TDR de acordo com o sistema de 18 pontos de Babins e colaboradores<sup>14</sup>. O critério para escolha deste sistema de cotação, menos estudado, em detrimento de outros sistemas mais utilizados em estudos normativos, prende-se com dois tipos de evidências: os resultados mais favoráveis em estudos preliminares por nós realizados; alicerçados em conclusões dos estudos de revisão, que indicam o sistema de 18 pontos de Babins e colaboradores como o mais sensível na deteção de defeito cognitivo em fases ligeiras e aquele que apresenta melhores características psicométricas<sup>19,20</sup>. Apesar da inexistência de outras publicações com este sistema, estes argumentos fundamentam a opção por este sistema de cotação.

## Metodologia

### Participantes

Para este estudo de normalização do TDR foram recrutados 630 participantes a viver em todas as áreas geográficas de Portugal continental, com uma distribuição representativa da população portuguesa relativamente às variáveis geográficas, género e escolaridade. A nível de idade,



foram estabelecidos grupos com N fixo aproximado. Na seleção inicial dos sujeitos foram considerados vários critérios de inclusão: idade mínima de 25 anos; Português como língua materna e escolaridade realizada em Portugal; ausência de défices motores, visuais ou auditivos significativos que pudessem funcionar como variáveis confundentes na avaliação neuropsicológica; adultos cognitivamente saudáveis, ou seja, autónomos na atividades da vida diária; ausência de história de abuso de álcool ou substâncias, ausência de patologia psiquiátrica ou neurológica, bem como patologias sistémicas crónicas instáveis com impacto na cognição, ausência de queixas depressivas significativas e medicação com impacto na cognição. O cumprimento de todos os critérios de inclusão teve por base uma entrevista inicial realizada por um psicólogo, com recurso a um questionário padrão que incluiu um questionário sociodemográfico completo, história médica, hábitos de consumo e estado de saúde atual. No caso dos participantes mais idosos, a informação foi confirmada junto do médico de família, de diretores dos centros de dia e/ou de um informador, preferencialmente um familiar próximo ou em coabitação. A segunda fase de inclusão baseou-se no desempenho dos sujeitos nas várias provas que compuseram a bateria neuropsicológica composta para este estudo. Os participantes foram recrutados ao nível dos cuidados de saúde primários do sistema nacional de saúde (Centros de Saúde e Unidades de Saúde Familiar) por reencaminhamento dos respetivos clínicos de saúde geral e familiar e ao nível de Instituições Particulares de Solidariedade Social (Centros de Dia) por indicação dos respetivos diretores técnicos. Em ambos os casos, foram previamente explicados os objetivos gerais do estudo, bem como os respetivos procedimentos, nomeadamente os critérios de inclusão e exclusão no estudo. Todos os objetivos e procedimentos do estudo foram igualmente explicados ao participante e/ou informador por um dos membros da equipa, tendo sido obtido o seu consentimento informado.

A amostra final foi estratificada de acordo com seis variáveis sociodemográficas: idade, género, nível educacional, região geográfica, localização geográfica e área de residência. Os intervalos etários considerados foram os seguintes: 25-49 anos, 50-64 anos e 65 ou mais anos. Para a variável escolaridade foram determinados quatro níveis, de acordo com o número de anos completados com aproveitamento pelos participantes: 1-4 anos, 5-9 anos, 10-12 anos e mais de 12 anos. A divisão do território continental português em regiões geográficas baseou-se na Nomenclatura de Unidades Territoriais para Estatística (NUTS II) e contempla cinco regiões: Norte, Centro, Lisboa,

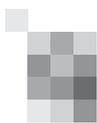
Alentejo e Algarve. Foi ainda considerada a divisão em região litoral e interior. A área de residência, categorizada de acordo com a tipologia de áreas urbanas, foi dividida em áreas predominantemente urbanas (APU), áreas moderadamente urbanas (AMU) e áreas predominantemente rurais (APR)<sup>21</sup>. Foram ainda incluídas as seguintes variáveis demográficas que não constituíram critérios para a estratificação da amostra: estado civil – categorizado em “Solteiro” (participantes solteiros, divorciados ou viúvos) e “Casado” (participantes casados ou a viver em união de facto); situação profissional – categorizada em “Ativa” (participantes com situação laboral ativa) ou “Inativa” (participantes desempregados, reformados ou apenas com atividade doméstica). As variáveis de saúde exploradas foram as seguintes: história familiar de demência – apenas foi considerada como relevante a informação acerca dos familiares em primeiro grau e a classificação foi dividida em “Positiva” ou “Negativa”; sintomatologia depressiva, operacionalizada com o resultado na Escala de Depressão Geriátrica, versão 30 itens (GDS-30)<sup>22,23</sup> – foram excluídos todos os participantes com evidência de sintomatologia depressiva severa, pelo que o estudo analisou a influência dos sintomas em sujeitos não deprimidos e com depressão ligeira no resultado no TDR; queixas subjetivas de memória, operacionalizadas pelo resultado total na Escala de Queixas Subjectivas de Memória (QSM)<sup>24,25</sup> – foi considerado o QSM-participante e QSM-informador.

## Materiais e procedimentos

Todos os participantes foram avaliados por duas psicólogas com formação e experiência em avaliação neuropsicológica. Foram utilizados vários instrumentos de forma a abranger o máximo de áreas relevantes: um questionário sociodemográfico, juntamente com um inventário da história médica e hábitos de consumo; o MMSE<sup>11,26</sup>; o *Montreal Cognitive Assessment* (MoCA)<sup>27,28</sup>; a *Clinical Dementia Rating scale* (CDR)<sup>29,30</sup>, que garante a autonomia em atividades de vida diária, aplicada apenas a sujeitos com mais de 49 anos; Teste de Leitura de Palavras Irregulares (TeLPI)<sup>31</sup>, uma medida de estimação da inteligência premórbida; QSM<sup>24,25</sup>; GDS-30<sup>22,23</sup>. O TDR foi aplicado a todos os participantes na modalidade de desenho espontâneo com instrução verbal e com *time setting* 11 horas e 10.

## Análise estatística

As análises estatísticas foram realizadas com recurso ao *Statistical Package for the Social Sciences* (SPSS), versão 19.0. A amostra foi caracterizada com recurso a estatísticas descritivas. As propriedades psicométricas do sistema de cotação de 18 pontos foram analisadas através do alfa de



Cronbach para a consistência interna e do coeficiente de correlação de Pearson para a validade concorrente e discriminante. As diferenças nos resultados no TDR 18 pontos entre os subgrupos estratificados foram analisadas através do teste *t-student*, análise da variância (ANOVA) e teste *post hoc* de Tukey. A influência do género e localização geográfica NUTS II no resultado no TDR 18 pontos foi analisada através da análise da covariância (ANCOVA), controlando os efeitos da escolaridade e da idade. O índice Eta quadrado parcial ( $\eta_p^2$ ) foi utilizado como uma medida do tamanho do efeito<sup>32</sup>. A correlação entre o TDR 18 pontos e a idade e escolaridade foi analisada com o coeficiente de correlação de Pearson. A análise de regressão linear múltipla (RLM), com o método *enter*, foi realizada para avaliar a significância da idade (em anos) e da escolaridade (em anos completados com aproveitamento) como fatores influentes no TDR 18 pontos. A multicolinearidade foi explorada através dos parâmetros *tolerance* e *variance inflation factor* (VIF)<sup>33</sup>. O coeficiente de determinação ( $R^2$ ) foi considerado na análise do tamanho do efeito das regressões<sup>32</sup>. Por fim, a influência das variáveis de saúde no desempenho no TDR foi analisada através da RLM, método *stepwise*, para as variáveis com correlações de Pearson significativas.

## Resultados

A amostra final é composta por 630 participantes, 63,7% do sexo feminino, com uma idade média de 55,96 anos ( $\pm 15,30$ ) (amplitude: 25-91 anos) e uma escolaridade média de 8,15 anos ( $\pm 4,76$ ) (amplitude: 1-27). Os dados relativos às variáveis sociodemográficas e geográficas em estudo estão representados na Tabela I. Um dos objetivos fundamentais deste estudo era conseguir a melhor representatividade possível da distribuição real da população portuguesa pelas várias variáveis. De acordo com os resultados apresentados na Tabela I, poderemos concluir que esse objetivo foi alcançado.

O sistema de 18 pontos de Babins e colaboradores (2008) (TDR 18 pontos) revelou boas características psicométricas, com uma consistência interna, medida através do alfa de Cronbach, de 0,878. O TDR 18 pontos apresentou igualmente boa validade concorrente, com uma correlação moderada com o MMSE ( $r=0,499$ ) e elevada com o MoCA ( $r=0,637$ ), reforçando a sua potencialidade como instrumento de rastreio cognitivo breve. Como indicadores de validade discriminante, o TDR 18 pontos apresentou correlações significativas baixas com a GDS e a QSM,  $r=-0,134$ ,  $p \leq 0,001$  e  $r=-0,171$ ,  $p \leq 0,001$ , respetivamente.

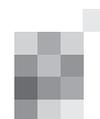
A análise da relação entre o resultado no TDR 18 pontos

**Tabela I.** Caracterização sociodemográfica da amostra

Variável	Níveis	Amostra N (%)	População portuguesa N (%)
Idade (anos)	25-49	203 (32,2)	-----
	50-64	211 (33,5)	-----
	$\geq 65$	216 (34,3)	-----
Género	Feminino	401 (63,7)	3,946 (52,6)
	Masculino	229 (36,3)	3,559 (47,4)
Escolaridade (anos)	1-4	251 (39,8)	2,426 (36,6)
	5-9	165 (26,2)	2,280 (34,4)
	10-12	106 (16,8)	960 (14,5)
	>12	108 (17,1)	956 (14,5)
NUTS II	Norte	243 (38,6)	2,722 (36)
	Centro	172 (27,3)	1,794 (24)
	Lisboa	156 (24,8)	2,091 (28)
	Alentejo	44 (7,0)	577 (8)
	Algarve	15 (2,4)	321 (4)
Localização geográfica	Litoral	526 (83,5)	6,379 (85)
	Interior	104 (16,5)	1,126 (15)
Área de residência	APU	428 (67,9)	5,103 (68)
	AMU	112 (17,8)	1,200 (16)
	APR	90 (14,3)	1,200 (16)
Estado civil	Solteiros	160 (25,4)	-----
	Casados	470 (74,6)	-----
Situação profissional	Ativa	315 (50,0)	-----
	Inativa	315 (50,0)	-----

APU = área predominantemente urbana; AMU = área moderadamente urbana; APR = área predominantemente rural.

Os valores de referência para a população portuguesa estão representados em milhares e correspondem a população portuguesa residente em Portugal continental com idade igual ou superior a 25 anos<sup>21</sup>.



e as variáveis demográficas mostrou um efeito significativo do género [ $t(628)=-2,466, p=0,014$ ], idade [ $F(2,627)=51,458, p\leq 0,001$ ], escolaridade [ $F(3,626)=64,846, p\leq 0,001$ ], localização geográfica NUTS II [ $F(4,625)=2,961, p=0,019$ ] e situação profissional [ $t(628)=8,571, p<0,001$ ] na pontuação total. Não se verificaram efeitos significativos das variáveis área de residência [ $F(2,627)=2,498, p=0,084$ ], localização geográfica litoral/interior [ $t(628)=0,108, p=0,914$ ], estado civil [ $t(628)=1,230, p=0,219$ ].

Procedeu-se em seguida a uma análise da covariância para avaliar se as diferenças no TDR 18 pontos devidas ao género, localização geográfica NUTS II e situação profissional se mantinham uma vez controlados os efeitos das variáveis mais significativas, ou seja, a idade e escolaridade dos participantes. Os resultados mostraram que a variável género manteve o seu efeito significativo, embora com um valor baixo,  $F(2,625)=4,550, p=0,011, \eta_p^2=0,014$ , concluindo-se que só cerca de 1,4% da variância da pontuação no TDR 18 pontos se deve ao género. O mesmo procedimento não confirmou a existência de uma diferença significativa atribuível à variável NUTS II,  $F(4,623)=0,677, p=0,608$ , nem à variável situação profissional,  $F(1,626)=0,677, p=0,411$ .

Realizou-se uma regressão linear múltipla, método enter, para comparar as influências do género, escolaridade e idade no resultado no TDR, analisando-se as contribuições adicionais das variáveis significativas e a sua interação. Apenas foram consideradas as três variáveis mencionadas para a análise da regressão uma vez que apenas estas mantiveram um contributo significativo para a explicação da variância dos resultados depois de controlados os efeitos da idade e da escolaridade. Foram realizadas análises preliminares para garantir o cumprimento dos pressupostos de normalidade, linearidade, multicolinearidade e homocedasticidade. As médias, desvios-padrão e intercorrelações relativos ao sistema de 18 pontos estão representados na Tabela II. Os resultados mostraram que a escolaridade e a idade foram as variáveis que contribuíram significativamente para a predição do resultado no TDR 18 pontos,  $F(2,627)=112,199, p\leq 0,001$ . Os valores de beta sugeriram que a escolaridade contribuiu mais para a predição do

**Tabela II.** Médias, desvio-padrão e intercorrelações entre o TDR e as variáveis preditivas.

Intercorrelação					
Variável	M	DP	Género	Idade	Escolaridade
TDR (18 pts)	14,80	3,667	-0,092*	-0,416**	0,456**
Género	-----	-----	-----	-0,005	0,027
Idade	55,96	15,295		-----	-0,449**
Escolaridade	8,15	4,755			-----

\*  $p\leq 0,05$ ; \*\*  $p\leq 0,001$

resultado no TDR 18 pontos, seguida pelo contributo inferior mas significativo da idade (Tabela III). O valor de  $R^2$  ajustado foi 0,261, o que indica que cerca de 26% da variância dos resultados no TDR (18 pontos) foi explicada por este modelo, considerado um efeito elevado<sup>32</sup>.

**Tabela III.** Resultados da regressão múltipla: influência da escolaridade e idade na predição do resultado no TDR 18 PONTOS.

Variável	B	Erro Padrão B	B
Escolaridade	0,260	0,030	0,337**
Idade	-0,063	0,009	-0,265**

TDR 18 pontos = Teste do Desenho do Relógio, 18 pontos (Babins e col., 2008); \*\*  $p\leq 0,001$

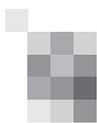
As variáveis de saúde consideradas neste estudo apresentaram a seguinte distribuição: 16,3% dos participantes tinha uma história familiar positiva para demência; a amostra apresentou um resultado médio na GDS de 7,37 ( $\pm 5,352$ ) pontos (amplitude: 0-20 pontos); o resultado médio na QSM-participante foi de 5,73 ( $\pm 3,593$ ) pontos (amplitude: 0-18) e na QSM-informador foi de 4,14 ( $\pm 2,743$ ) pontos (amplitude: 0-11). Os resultados das intercorrelações entre a pontuação no TDR 18 pontos e as variáveis de saúde estão representados na Tabela IV.

**Tabela IV.** Médias, desvios-padrão e intercorrelações entre o TDR 18 pontos e as variáveis de saúde.

Intercorrelação						
Variável	M	DP	GDS	QSM-participante	QSM-informador	História familiar
TDR (18 pts)	14,80	3,667	-0,134**	-0,171**	0,116	0,056
GDS	7,37	5,352	-----	0,540**	0,285**	0,082*
QSM-participante	5,73	3,593		-----	0,325**	0,125**
QSM-informador	4,14	2,742			-----	0,096

TDR 18 pontos = Teste do Desenho do Relógio, 18 pontos (Babins e col., 2008); GDS = *Geriatric Depression Scale*; QSM = Queixas Subjetivas de Memória. \*\*  $p\leq 0,01$ ; \*  $p\leq 0,05$

O resultado no TDR 18 pontos apresentou uma correlação estatisticamente significativa negativa com a sintomatologia depressiva e as queixas subjetivas de memória dos participantes. A influência destas variáveis de saúde foi explorada através da RLM, método *stepwise*. O modelo resultante [ $F(1,617)=18,087, p\leq 0,001$ ] incluiu apenas as queixas de memória dos participantes que explicaram 2,8% da variância total dos resultados no TDR 18 pontos. A sintomatologia depressiva não demonstrou uma contribuição significativa para o modelo ( $\beta = -0,061, t=-1,293, p=0,197$ ).



## Discussão / Conclusões

O presente estudo visa analisar o efeito das variáveis sociodemográficas e de saúde na performance no TDR de acordo com o sistema de cotação de 18 pontos proposto por Babins e colaboradores (2008)<sup>14</sup>. O uso de uma amostra representativa, estratificada de acordo com vários níveis de cada variável sociodemográfica e com uma distribuição muito próxima da população portuguesa, permite tirar conclusões mais robustas dos dados encontrados. As variáveis escolaridade e idade foram aquelas que contribuíram de forma mais significativa para a predição dos resultados no TDR 18 pontos, explicando em conjunto 26% da variância total. De acordo com Cohen, este é considerado um efeito elevado<sup>32</sup>.

Existe uma relação linear positiva entre o resultado no TDR 18 pontos e o número de anos de escolaridade completados com aproveitamento e, por outro lado, uma relação linear negativa com a idade. A influência da idade tem sido consistentemente encontrada nos vários estudos publicados com o TDR<sup>15,16,17</sup>, confirmando um efeito negativo no desempenho na prova. A influência da escolaridade tem sido menos explorada nos estudos com o TDR mas parece ser igualmente relevante, com uma escolaridade mais elevada a corresponder a um melhor desempenho<sup>15,16,18</sup>. Neste estudo a magnitude do efeito da escolaridade é mais elevada do que o da idade, pelo que o seu uso no estabelecimento de pontos de corte para defeito cognitivo é indiscutível. O efeito da idade mostrou ser mais modesto mas o uso conjunto de ambas as variáveis permitiu obter o resultado mais robusto.

O efeito do género no TDR é conhecido<sup>7</sup> mas um efeito significativo não tem sido corroborado em estudos mais recentes com a prova<sup>16,17</sup>. A controvérsia em torno deste efeito é comum a outros instrumentos de rastreio cognitivo, com alguns estudos a sugerir a importância desta variável<sup>34,35,36</sup>, enquanto outros não confirmam um contributo significativo na distribuição dos resultados<sup>37,38,39</sup>. Neste estudo, verificou-se um efeito significativo do género, com os homens a apresentar um melhor desempenho na prova, embora esse efeito tenha sido baixo.

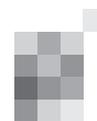
São conhecidos poucos estudos em Portugal em que tenha sido explorado o efeito das variáveis geográficas no desempenho em provas de rastreio cognitivo breve<sup>27</sup>. Neste estudo verificamos que as variáveis exploradas não têm uma influência significativa no resultado no TDR 18 pontos uma vez controlados os efeitos confundentes da idade e escolaridade dos participantes, nomeadamente a localização geográfica NUTS II. A inexistência de um efeito significativo é consistente com os resultados obtidos

por Freitas e colaboradores com o MoCA<sup>27</sup>.

A influência de outras variáveis sociodemográficas nos testes de rastreio cognitivo breves não tem sido consensual na literatura. No presente estudo o estado civil e a situação profissional não demonstraram um efeito significativo no resultado no TDR 18 pontos, resultado mais uma vez congruente com aqueles obtidos em estudos com o MoCA<sup>27</sup>.

A influência das variáveis de saúde no resultado no TDR 18 pontos apresentou o mesmo padrão do estudo com o MoCA, com os resultados a sugerir a ausência de uma associação significativa com a existência de história familiar de demência ou com as queixas de memória avaliadas por um informador. Por outro lado, a sintomatologia depressiva e as queixas de memória dos participantes correlacionaram-se significativamente e de forma negativa com a pontuação total neste sistema de cotação. Adicionalmente, apresentaram uma correlação significativa entre si, uma relação consistentemente relatada na literatura<sup>40</sup>. Os resultados da RLM revelaram que apenas as queixas de memória dos participantes deram um pequeno contributo para a explicação da variação dos resultados no TDR 18 pontos (2,8%). O facto de a evidência de sintomatologia depressiva grave ter funcionado como fator de exclusão deste estudo, por se pretender avaliar somente indivíduos cognitivamente saudáveis, resulta na necessidade de cautela na generalização destes resultados a populações clínicas.

Este estudo apresenta algumas limitações. Em primeiro lugar a de não ter sido considerada a inclusão de participantes sem escolaridade formal, o que limita a aplicação do TDR nesta faixa da população. Contudo, esta opção é suportada pela literatura, dada a forte possibilidade de se obterem efeitos de chão nesta população. As justificações para estes fracos desempenhos dos não literatos parecem ser a baixa exposição e aquisição de conhecimentos relativamente a representações bidimensionais e à representação gráfica abstrata<sup>41</sup>; e também porque os sujeitos iliterados tendem a apresentar desempenhos mais pobres em vários domínios cognitivos, especialmente em provas que impliquem a utilização de esferográfica ou lápis na execução de desenhos. A segunda limitação deste estudo é equiparação imperfeita dos grupos etários a nível de percentagem de participantes com os mesmos níveis de escolaridade. A população portuguesa caracteriza-se por uma elevada prevalência de pessoas sem escolaridade formal ou baixa escolaridade nos grupos mais idosos, enquanto os níveis de escolaridade mais elevados são comuns entre população mais jovem. A distribuição amostral não permitiu anular completamente esta dispa-



ridade, sendo no entanto de salientar que esta distribuição é relativamente próxima da real. Não existem outros estudos disponíveis na literatura que utilizem o sistema de cotação com 18 pontos de Babins e colaboradores<sup>14</sup> em população cognitivamente normal, facto que limita a corroboração dos dados encontrados neste estudo.

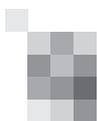
No nosso entender, os resultados obtidos são importantes porque permitem caracterizar o desempenho da nossa população numa prova simples mas que possibilita uma avaliação integrativa de diversas capacidades cognitivas. Estas mesmas características, fazem com que o TDR seja um dos instrumentos eleitos para o despiste de défice cognitivo em estudos de grandes populações. Os resultados deste estudo serão fundamentais para a determinação dos dados normativos, para a população portuguesa, permitindo-nos propor a sua utilização em estudos epidemiológicos a desenvolver no nosso país, e para a implementação da aplicação deste teste e deste sistema de cotação em contexto clínico. O nosso propósito futuro será desenvolver, para além do estudo normativo, estudos de validação em doentes com deterioração cognitiva. Tendo em conta as conclusões já obtidas, a escolaridade e a idade serão consideradas no estabelecimento de pontos de corte para o Defeito Cognitivo Ligeiro e demência. ■

#### Agradecimentos

Este trabalho foi financiado pela Fundação Lundbeck.

#### Bibliografia

1. Cosentino, S., Jefferson, A., Chute, D., Kaplan, E., & Libon, D.J. Clock drawing errors in dementia: Neuropsychological and neuroanatomical considerations. *Cognitive and Behavioral Neurology*, 2004, 17(2), 74-84.
2. Freedman, M., Leach, L., Kaplan, E., Winocur, G., Shulman, K.L., & Delis, D.C. *Clock drawing: A neuropsychological analysis*. New York: Oxford University Press, 1994.
3. Libon, D.J., Malamut, B.L., Swenson, R., Prouty Sands, L., & Cloud, B.S. Further analyses of clock drawings among demented and non-demented older subjects. *Archives of Clinical Neuropsychology*, 1996, 11(3), 193-205.
4. Mendez, M., Ala, T., & Underwood, K. Development of scoring criteria for the clock drawing task in Alzheimer's disease. *Journal of the American Geriatrics Society*, 1992, 40, 1095-1099.
5. Rouleau, I., Salmon, D.P., Butters, N., Kennedy, C., & McGuire, K. Quantitative and qualitative analyses of clock drawings task. *Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry*, 1992, 64, 588-594.
6. Shulman, K. Clock-drawing: Is it the ideal cognitive screening test? *International Journal of Geriatric Psychiatry*, 2000, 15, 548-561.
7. Strauss, E., Sherman, & Spreen, O. A compendium of neuropsychological tests: Administration, norms, and commentary (3<sup>rd</sup> Ed.). New York: Oxford University Press, 2006.
8. Cahn-Weiner, D.A., Williams, K., Grace, J., Tremont, G., Westervelt, H., & Stern, R.A. Discrimination of dementia with Lewy bodies from Alzheimer disease and Parkinson disease using the clock drawing test. *Cognitive and Behavioral Neurology*, 2003, 16(2), 85-92.
9. Lowery, N., Giovanni, L., Mozley, L.H., et al. Relationship between Clock-Drawing and neuropsychological and functional status in elderly institutionalized patients with schizophrenia. *American Journal of Geriatric Psychiatry*, 2003, 11(6), 621-628.
10. Brodaty, H. & Moore, C.M. The Clock Drawing Test for dementia of the Alzheimer's type: A comparison of three scoring methods in a memory disorders clinic. *International Journal of Geriatrics Psychiatry*, 1997, 12, 619-627.
11. Folstein, M., Folstein, S., & McHugh, P. Mini mental state: A practical method for grading the cognitive state of patients for the clinician. *Journal of Psychiatric Research*, 1975, 12, 189-198.
12. Sunderland, T., Hill, J.L., Mellow, A.M., et al. Clock drawing in Alzheimer's disease: A novel measure of dementia severity. *Journal of the American Geriatrics Society*, 1989, 37, 725-729.
13. Fisher, J.S., & Loring, D.W. Construction. In Lezak, M.D., Howieson, D., & Loring, D.W. (Eds.), *Neuropsychological assessment* (4<sup>th</sup> Ed.). New York: Oxford University Press, 2004, 531-568.
14. Babins, L., Slater, M-E., Whitehead, V., & Chertkow, H. Can an 18-point clock-drawing scoring system predict dementia in elderly individuals with mild cognitive impairment? *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology*, 2008, 30(2), 173-186.
15. Hubbard, E.J., Santini, V., Blankevoort, C.G., et al. Clock drawing performance in cognitively normal elderly. *Archives of Clinical Neuropsychology*, 2008, 23, 295-327.
16. Bozikas, V.P., Giakoulidou, A., Hatzigeorgiadou, M., Karavatos, A., & Kosmidis, M.H. Do age and education contribute to performance on the clock drawing test? Normative data for the Greek population. *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology*, 2008, 30(2), 199-203.
17. Caffarra, P., Gardini, S., Zonato, F., et al. Italian norms for the Freedman version of the Clock Drawing Test. *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology*, 2011, 33(9), 982-988.
18. Lourenço, R., Ribeiro-Filho, S., Moreira, I., Paradelo, E., & Miranda, A. The Clock Drawing Test: Performance among elderly with low educational level. *Revista Brasileira de Psiquiatria*, 2008, 30(4), 309-315.
19. Duro, D., Freitas, S., Alves, L., Simões, M.R., & Santana, I. O Teste do Desenho do Relógio na população portuguesa: Dados preliminares. Poster apresentado no Congresso de Neurologia 2011, Sociedade Portuguesa de Neurologia, 4 de Novembro 2011. Lisboa, Portugal. [Sinapse, volume 11, nº2, p. 67].
20. Freitas, S., & Simões, M.R. Teste do Desenho do Relógio: Utilidade e validade como instrumento de rastreio cognitivo. *Psicologia, Educação e Cultura*, 2010, XIV (2), 319-338.
21. Instituto Nacional de Estatística. Portal de Estatísticas Oficiais. Dados recolhidos a 22 de Junho de 2010 a partir de <http://www.ine.pt>.
22. Barreto, J., Leuschner, A., Santos, F., & Sobral, M. Escala de Depressão Geriátrica. In Grupo de Estudos de Envelhecimento Cerebral e Demências (Ed.), *Escalas e testes na demência*, Lisboa, Portugal: GEECD, 2008, 69-72.
23. Yesavage, J.A., Brink, T.L., Rose, T.L., et al. Development and validation of a geriatric depression screening scale: A preliminary report. *Journal of Psychiatric Research*, 1983, 17(1), 37-49.
24. Ginó, S., Mendes, T., Ribeiro, E., Mendonça, A., Guerreiro, M., & Garcia, C. Escala de Queixas de Memória. In Grupo de Estudos de Envelhecimento Cerebral e Demências (Ed.), *Escalas e testes na demência*, Lisboa, Portugal: GEECD, 2008, 117-120.
25. Schmand, B., Jonker, C., Hooijer, C., & Lindeboom, J. Subjective memory complaints may announce dementia. *Neurology*, 1996, 46(1), 121-125.



26. Guerreiro, M. *Contributo da neuropsicologia para o estudo das demências*. Dissertação de Doutoramento não publicada, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal, 1998.
27. Freitas, S., Simões, M.R., Alves, L., & Santana, I. Montreal Cognitive Assessment (MoCA): Normative study for the Portuguese population. *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology*, 2011, doi: 10.1080/13803395.2011.589374.
28. Nasreddine, Z., Phillips, N.A., Bédirian, V., et al. The Montreal Cognitive Assessment, MoCA: A brief screening tool for mild cognitive impairment. *American Geriatrics Society*, 2005, 53(4), 695-699.
29. Garrett, C., Santos, F., Tracana, I., Barreto, J., Sobral, M., & Fonseca, R. Avaliação Clínica da Demência. In Grupo de Estudos de Envelhecimento Cerebral e Demências (Ed.), *Escalas e Testes na Demência*, Lisboa, Portugal: GEECD, 2008, 17-32.
30. Hughes, C.P., Berg, L., Danziger, W.L., Coben, L.A., & Martin, R.L. A new clinical scale for the staging of dementia. *The British Journal of Psychiatry*, 1982, 140, 566-572.
31. Alves, L., Simões, M.R., & Martins, C. Teste de Leitura de Palavras Irregulares (TeLPI), Serviço de Avaliação Psicológica da Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal, 2009.
32. Cohen, J. *Statistical power analysis for the behavioral sciences* (2<sup>nd</sup> Ed.). Hillsdale, NJ: Lawrence Erlbaum Associates, 1988.
33. Meyers, L.S., Gamst, G., & Guarino, A.J. *Applied multivariate research: Design and interpretation*, Thousand Oaks, CA: Sage, 2006.
34. Bravo, G., & Herbert, R. Age and education specific reference values for the Mini-Mental and Modified Mini-Mental State Examination derived from a non-demented elderly population. *International Journal of Geriatric Psychiatry*, 1997, 12, 1008-1018.
35. Han, C., Jo, S.A., Jo, I., Kim, E., Park, M.,H., & Kang, Y. An adaptation of the Korean Mini-Mental State Examination (K-MMSE) in elderly Koreans: Demographic influence and population-based norms (the AGE study). *Archives of Gerontology and Geriatrics*, 2008, 47, 302-310.
36. Measso, G., Cavarzeran, F., Zappalà, G., et al. The Mini-Mental State Examination: Normative study of an Italian random sample. *Developmental Neuropsychology*, 1993, 9(2), 77-85.
37. Lieberman, D., Galinsky, D., Fried, V., et al. Factors affecting the results of the Clock Drawing Test in elderly patients hospitalized for physical rehabilitation. *International Journal of Geriatric Psychiatry*, 1999, 14, 325-330.
38. Mathuranath, P.S., Cherian, J.P., Mathew, R., George, A., Alexander, A., & Sarma, S.P. Mini Mental State Examination and the Addenbrooke's Cognitive Examination: Effect of education and norms for a multicultural population. *Neurology India*, 2007, 55(2), 106-110.
39. Morgado, J., Rocha, C.S., Maruta, C., Guerreiro, M., & Martins, I.P. Novos valores normativos do Mini-Mental Examination. *Sinapse*, 2009, 2(9), 10-16.
40. Reid, L.M., & MacLulich, A.M. Subjective memory complaints and cognitive impairment in older people. *Dementia and Geriatric Cognitive Disorders*, 2006, 22, 471-485.
41. Howieson, D.B., Loring, D.W., & Hannay, J. Neurobehavioral variables and diagnostic issues. In Lezak, M.D., Howieson, D.B., & Loring, D.W. (Eds.), *Neuropsychological assessment* (4<sup>th</sup> Ed.), New York: Oxford University Press, 2004.

**Correspondência:**

Diana Duro  
Serviço de Neurologia  
Hospitais da Universidade de Coimbra  
Praceta Mota Pinto  
3000-075 COIMBRA, Portugal  
diana.duro@gmail.com

## Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophies diagnosed at Coimbra University Hospital

### Distrofias Musculares das Cinturas autossômicas recessivas diagnosticadas nos Hospitais da Universidade de Coimbra

Luis Negrão<sup>1</sup>, Argemiro Geraldo<sup>1</sup>, Olinda Rebelo<sup>2</sup>, Anabela Matos<sup>1</sup>, Rosário Santos<sup>3</sup>, Elsa Bronze-da-Rocha<sup>3</sup>

1-Neurology Department, Coimbra University Hospital – Hospital and University Centre of Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Neuropathology Department, Coimbra University Hospital - Hospital and University Centre of Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Department of Biological Sciences, Faculty of Pharmacy of the Oporto University.

#### Introduction

Limb-girdle muscular dystrophies (LGMDs) are a heterogeneous group of muscle diseases. Autosomal dominant (LGMD1) and recessive (LGMD2) forms are recognized, each one with several subtypes. In Portugal there are no studies reporting the relative distribution of the different subtypes of LGMD2.

#### Objective

To determine the subtypes of LGMD2 diagnosed and their relative distribution at the Neurology Department of the Coimbra University Hospital.

#### Material and Methods

The medical files of the patients with a diagnosis of LGMD2 were analysed and individual clinical, laboratory, pathologic and molecular data were recorded. The time frame of analysis was from 2000 to 2010.

#### Results

Forty-two patients from thirty-nine unrelated families were identified with a LGMD2 diagnosis. There were twenty-three female and nineteen male patients. Parental consanguinity was reported in eighteen patients (fifteen families). Their actual mean age is 44.6 years and the mean age of first symptoms was 23.2 years. The mean time from first symptoms to genetic diagnosis was 16.2 years. Twenty patients are wheelchair bound and seventeen can't raise the arms above the shoulder level. Three patients presented symptomatic dilated cardiomyopathy and twelve patients a restrictive respiratory syndrome, which was severe in five. The mean CK value was elevated in all LGMD2 subtypes. Immunohistochemistry suggested the specific diagnosis in twenty patients (LGMD2B: 11; LGMD2C-F: 9). Molecular studies performed in forty-one patients revealed 27 homozygous mutations, 11 compound heterozygous mutations and 3 heterozygous mutations. The LGMD2 subtypes diagnosed and the number of patients of each subtype was: LGMD2A: 5, LGMD2B: 16, LGMD2C-F: 9 (one patient without molecular study), LGMD2G: 1, LGMD2I: 7, LGMD2J: 1, LGMD2L: 3.

#### Conclusion

This retrospective analysis shows that most of the autosomal recessive LGMDs subtypes are represented in Portugal, being the LGMD2B subtype the most frequent. Rarer subtypes, like LGMD2G and J, were also found rare.

**Key-words:** Limb-girdle muscular dystrophies in Portugal; LGMD; autosomal recessive LGMD

**Running title:** AR LGMD at Coimbra University Hospital

#### Introdução

As Distrofias Musculares das Cinturas (DMC) constituem um grupo heterogéneo de doenças musculares. Existem as formas autossômicas dominantes (DMC1) e recessivas (DMC2), cada uma com vários subtipos. Em Portugal não há informação científica sobre a distribuição relativa dos diferentes subtipos de DMC2.

#### Objectivos

Avaliar os subtipos de DMC2 diagnosticados no Serviço de Neurologia dos Hospitais de Universidade de Coimbra e a sua distribuição relativa.

#### Material e Métodos

Análise dos processos clínicos dos doentes com o diagnóstico de DMC2 no período compreendido entre 2000 e 2010 e registo dos dados clínicos, laboratoriais, patológicos e moleculares individuais.

#### Resultados

Foram diagnosticados 42 doentes com DMC2, pertencendo a 39 famílias distintas e 23 eram do sexo feminino e 19 do sexo masculino. Consanguinidade parental foi identificada em 18 doentes, correspondendo a 15 famílias. A idade média actual é de 44.6 anos e a idade média dos primeiros sintomas de 23.2 anos. O tempo médio decorrido entre os primeiros sintomas e o diagnóstico molecular foi de 16.2 anos. Vinte doentes tinham perdido a marcha e dezassete não conseguiam elevar os braços acima do nível dos ombros. Três doentes apresentavam cardiomiopatia dilatada sintomática e síndrome respiratório restritivo foi diagnosticado em doze doentes, que era grave em cinco. O valor médio de CK estava elevado em todos os subtipos de DMC2. O estudo imunohistoquímico foi sugestivo do diagnóstico específico em vinte doentes (LGMD2B: 11; LGMD2C-F: 9) e o estudo molecular realizado em 41 doentes revelou mutações homozigóticas em 27 doentes, mutações em heterozigotia composta em 11 doentes e mutações em heterozigotia simples em 3 doentes. Os subtipos de DMC2 diagnosticados e o número de doentes por cada subtipo foram: DMC2A: 5, DMC2B: 16, DMC2C-F: 9, DMC2G: 1, DMC2I: 7, DMC2J: 1, DMC2L: 3.

#### Conclusão

Esta análise retrospectiva revela que a maioria dos diferentes subtipos de DMC2 estão presentes em Portugal, e o subtipo DMC2B foi o mais frequentemente diagnosticado. Os subtipos mais raros, como DMC2G e J, também foram diagnosticados, sendo o seu número muito reduzido.

**Palavras-chave:** Distrofias musculares das cinturas em Portugal; DMC; DMC autossômica recessiva

**Título de cabeçalho:** DMC AR nos Hospitais da Universidade de Coimbra

## Introduction

Limb-girdle muscular dystrophies (LGMDs) are a heterogeneous group of inherited muscle disorders. Classified in two forms according to the mode of heredity<sup>1</sup>, currently they comprise seven autosomal-dominant (LGMD1A to G subtypes) and fourteen autosomal-dominant subtypes (LGMD2A to N subtypes) and seventeen of them have their protein products identified. The LGMD1 is relatively rare and represents probably less than 10% of all LGMD cases.

LGMDs are characterized by muscle weakness and wasting of the scapular and pelvic girdle muscles with preservation of the facial muscles and high CK values. It is recognized extreme variability of the age of onset, the degree of muscle weakness, the pattern of muscular involvement and the level of disability and co-morbidities, like cardiac and respiratory involvement<sup>2</sup>.

LGMDs have been the subject of numerous reviews and individual reports. Variable relative distribution of the different subtypes of the LGMD2 form have been presented, probably reflecting different ethnic backgrounds and geographic origins<sup>3,4</sup>. Some studies have found that the subtypes LGMD2A<sup>5</sup>, 2C-F<sup>6</sup> and 2I<sup>7</sup> were the most common in each of the different countries where the studies were conducted, with small differences among them.

In Portugal, individual clinical cases<sup>8,9</sup> and small clinical series<sup>10,11</sup> about the individual LGMD2 subtypes have been published, but the relative distribution of the different subtypes of the LGMD2 has not been studied yet.

The Outpatient Neuromuscular Clinic of the Coimbra University Hospital is the reference center for the study of adult neuromuscular diseases in the central region of Portugal, a geographical area with a population of about 1.5 million people.

Here we describe the clinical, laboratory, pathologic and molecular data of a group of patients with LGMD2.

## Material and Methods

### Patient Population

The medical files of the Outpatient Neuromuscular Clinic of the Coimbra University Hospital were scrutinized to look for patients with a LGMD2 diagnosis. The time frame of the analysis was from 2000 to 2010. To be included in the study they had to have definite weakness on clinical examination primarily of the shoulder-girdle and pelvic muscles, a muscular biopsy showing dystrophic (or myopathic) features and a molecular study confirming the clinical and/or pathologic diagnosis of LGMD2. Patients with a diagnosis of dystrophinopathy or other neuromuscular disease confirmed by immunohistochemical or molecular genetic

studies (FSHD, myotonic disorders, inflammatory muscle diseases and mitochondrial myopathy and glycogen or lipid storage myopathies) were excluded, as well as patients with weakness and wasting in the scapular and pelvic girdle muscles in which the etiologic investigation had been inconclusive. The LGMD2 subtypes are individually designated by the accepted nomenclature (1). LGMD2A indicates calpainopathy (*CAP-3* gene), 2B dysferlinopathy (*Dysf* gene), 2G telethoninopathy (*TCAP* gene), 2I  $\alpha$ -dystroglycanopathy (*FKRP* gene), 2J titinopathy (*TTN* gene) and 2L anoctaminopathy (*ANO5* gene). In the text, the sarcoglycanopathies comprising the subtypes LGMD2C ( $\gamma$ -sarcoglycan gene), D ( $\alpha$ -sarcoglycan gene), E ( $\beta$ -sarcoglycan gene) and F ( $\delta$ -sarcoglycan gene) are collectively referred LGMD2C-F subtype and only when necessary each one is referred individually. The LGMD2 subtypes H, M and N are not mentioned in the text because they were not diagnosed in the time frame of analysis. Two brothers of patients with a LGMD2 diagnosis (LGMD2B and LGMD2A), without muscle biopsy but with a positive molecular study, were included in the analysis. Seven other patients were included, four with initial distal weakness later proven to be caused by pathogenic mutations in one of the LGMD2 genes and the other three patients, one of gypsy descend with a suspected LGMD2C by immunohistochemistry (did not perform the appropriate molecular study) and the other two patients of the LGMD2C-E subtype confirmed by molecular studies requested by our centre, had muscle biopsy performed elsewhere and only the final impression of the pathological data was available.

Fifty-eight patients with limb-girdle muscular dystrophy diagnosis were identified. Sixteen had no definite diagnosis (unclassified LGMD). Forty-two patients with a definite LGMD2 diagnosis were included in the study, corresponding to 39 families.

### Clinical Evaluation

The following data was recorded from the medical file of each patient: **1- historical features:** present age, gender, birthplace, race, ethnicity, consanguinity, family history of neurological disorders, age of first symptoms, initial site of first symptoms (lower limbs - proximal or distal, upper limbs - proximal or distal), age of muscular biopsy, age of molecular genetics diagnosis, time of muscular biopsy and molecular genetic study from the age of first symptoms, concurrent medical diseases and current medication; **2- physical evaluation:** height, weight, vital signs, records of involvement of other organ systems, muscular hypertrophy; **3- functional tests:** walking (independent, with support, impossible), arising from a chair (independent, with

hand support, impossible), raising arms (normal, shoulder level, below shoulder level, impossible), cardiovascular and respiratory functions (electrocardiogram, echocardiogram and functional respiratory evaluation). The highest serum creatine kinase value present on the medical file of each patient was recorded.

### Muscle Biopsy Evaluation

The reports of the muscle biopsies were evaluated by one of us (L.N.) who recorded and graded the most prominent features: variability of fibre diameter (normal; increased, if superior to 3%), internal nuclei (absent; increased), necrotic fibres (absent; present: rare or frequent), basophilic fibres (absent; present), predominance of fibre type, connective tissue (normal; increased: focal or generalized), fat infiltration (absent; present: focal or generalized) inflammatory infiltrates (absent; present - localization), vascular abnormalities and the presence of special histopathologic features (lobulated fibres, rimmed vacuoles).

The muscle biopsies were routinely processed accordingly to procedures already described (10), namely: the biopsy fragments were frozen in isopentane chilled in liquid nitrogen and kept at a  $-70^{\circ}\text{C}$ . The transverse and longitudinal cryostat sections were cut  $8\mu$  thick, and stained by histochemical (H/E, PAS, Red-oil and Trichrome Gomori) and histoenzimatic routine methods (NADH-TR, SDH, ATPase pH4.35 and pH9.4) and cut  $4\mu$  thick for immunohistochemistry study (IHC) with antibodies against dystrophin (*dys* 1, *dys* 2, *dys* 3),  $\alpha$ ,  $\beta$ ,  $\delta$  and  $\gamma$  sarcoglycans, dysferlin, merosin,  $\alpha$ -dystroglycan and emerin (all from Novocastra). The intensity of staining with each antibody was graded from zero (absent) to 3+ (normal expression). Control human skeletal muscle was included with patient material on each glass slide immunostained in the study. At the time of the muscle biopsy some antibodies were not commercially available and if clinically indicated these were later studied in the biopsy fragments kept frozen at  $-70^{\circ}\text{C}$  in the laboratory. This happened in four muscle biopsies from patients with the LGMD2B subtype, which were evaluated with antibodies anti-dysferlin after the molecular diagnosis and all the muscle biopsies from patients with the LGMD2I subtype were evaluated with antibodies anti  $\alpha$ -dystroglycan after the molecular diagnosis.

A total of 38 reports of muscle biopsies were available and evaluated (two patients clinically affected, one brother of a LGMD2A female patient and a sister of a LGMD2B female patient did not perform muscle biopsy). Two patients had a muscle biopsy performed elsewhere and only the final impression with the results of the IHC (two LGMD2C-F patients) was available.

### Molecular Studies

The molecular genetics studies were requested directed by the clinical examination and/or the results of muscle biopsy protein findings and were performed at the Molecular Genetics Unit of the Institute of Jacinto Magalhães, Porto.

1. gDNA analysis: Genomic DNA was extracted from peripheral blood by the salting-out method (12). Normal or M13-tailed primers used to amplify all the coding exons and directly flanking intronic sequences, were designed with aid of Primer Express (Applied Biosystems, Foster City, CA). Amplicons were purified using ExoSAP-IT (USB Corporation, Cleveland, OH) and sequenced with the respective normal or M13 universal primers, using the Big-Dye™ Terminator Cycle Sequencing Kit V1.1. The products were resolved on an ABI 3130xl Genetic Analyzer (Applied Biosystems, Foster City, CA). Mutation analysis was aided by SeqScape V2.5 software (Applied Biosystems, Foster City, CA) and Alamut V2.1 (Interactive Biosoftware, Rouen).
2. Transcript analysis: Total RNA was extracted from peripheral blood and/or muscle biopsies of patients and controls using TRIzol isolation reagent (Invitrogen, CA), and reverse transcribed using either Superscript One-Step RT-PCR with Platinum Taq (Invitrogen, CA) or the High Capacity RNA-to-cDNA Kit (Applied Biosystems, Foster City CA). Primers were designed according to case-specific interrogations. Amplicons resolved on 1% w/v agarose gels were eluted and sequenced in both directions, as described above.
3. Mutation characterization: Sequence variants in each gene were described according to the mutation nomenclature recommendations of the Human Gene Variation Society (HGVS) (13), using cDNA reference sequences filed under the following respective accession numbers: CAPN3 – NM\_000070.2+BX499738.1; DYSF – M\_001130978.1; MYOT - NM\_006790.2; TCAP – NM\_003673.3; ANO5 – NM\_213599.2; FKRP – NM\_024301.2+AC008622.6; SGCA – NM\_000023.1+L34355.1; SGCB – NM\_000232.3+CN483961.1; SGCG – NM\_000231.2; SGCD – NM\_000337.4; FCMD - NM\_139309.2; POMT1 - NM\_007171.2; POMGNT1 - NM\_017739.2.

Undocumented variants, for which pathogenicity could not be ascertained by transcript analysis or co-segregation studies, were evaluated by performing a population screen (100-150 anonymised control samples) using single-strand conformation analysis, high resolution melting-curve analysis or direct sequencing.

## Results

### A- Clinical Evaluation

#### 1- Historical features (Table 1)

A total of 42 patients, representing 39 unrelated families were enrolled in the study. There were 23 (54.7%) female patients and 19 (45.2%) male patients, all of Caucasian race, with a Portuguese female of gypsy descent. Parental consanguinity was identified in 18 patients [(32.7%), (LGMD2A: 2, LGMD2B: 8, LGMD2C-E: 2, LGMD2I: 5, LGMD2J: 1)] corresponding to fifteen families. Family history for similar neuromuscular disorder was positive in four LGMD2 subtypes: two affected brothers in each of the subtypes LGMD2A, LGMD2B and LGMD2L, and two patients in the LGMD2I subtype were second-degree cousins.

The mean age of enrolment was 44.6 years and the mean age of first symptoms was 23.2 years. The mean age of first symptoms was below the age of twenty in 24 patients (57.1%), with 9 patients showing the first symptoms in the first decade, with 6 of these belonging to the LGMD2C-F subtype. Only five patients had their first symptoms at or after the age of 50. The mean age of first symptoms was lowest in the LGMD2C-F and higher in the LGMD2L subtypes. The mean age of molecular diagnosis was 38.5 years, with the LGMD2C-F and LGMD2L subtypes presenting the lowest and highest mean age, respectively, and reflecting the difference of onset of the disease of each subtype. The mean time from first symptoms to muscle biopsy and molecular diagnosis was 13 years and 16.2 years, respectively. Only one patient with the LGMD2G and another one with the LGMD2J subtypes were found, which are very rare outside the countries where they were first described (14,15) and the age of and the time to molecular diagnosis of these two subtypes were 50/30 years and 24/2 years, respectively. All patients, except two without weakness, reported the initial site of first motor symptoms in the legs, 36 proximally and 4 distally.

#### 2- Physical Evaluation (Table 1)

No medical condition was identified, like endocrine or metabolic diseases that could explain or be related to the weakness. Fourteen patients presented calf hypertrophy (33.3%), distributed by the subtypes LGMD2A, LGMD2C-F (one of these patients also had macroglossia), LGMD2D, LGMD2I and LGMD2G.

#### 3- Functional Tests (Table 2)

Twenty-one patients (50%) were able to walk without support, one with support and twenty were confined to a wheelchair. According to the LGMD2 subtypes, the LGMD2C-F subtype presented the highest percentage of

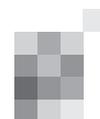
patients wheelchair bound (77.7%), but the subtypes 2A, 2B and 2I (13 in a total of 28 patients) also presented a significant percentage of wheelchair bound patients (46.4%). The patients of the LGMD2G, J and L subtypes were able to walk without support. The ability to rise from a chair without hand support was preserved in 16 patients; three patients needed hand support and twenty-three patients were unable to rise from a chair. According to the different subtypes the LGMD2C-F (8 out of 9) and 2I (5 out of 7) subtypes were those with the highest percentage of patients with this motor disability.

The number of patients with ability of raising the arms above their head was 13, three patients from LGMD2L subtype and six from the LGMD2B subtype. Only one patient from each of the other subtypes was able to raise the arms above head (except the patient from LGMD2G subtype). Seventeen patients with the highest percentage of patients belonging to the LGMD2B and 2C-F subtypes were not able to raise the arms above head. Twelve patients (28.5%) were able to raise the arms to shoulder level.

From the historical data and the last three functional tests, it is clear the progressive nature of the disease, with progressive severity of the weakness with time in the lower limbs, and the upper limbs being involved later (or if present since the beginning of the disease not so severely affected as the lower limbs). The severity of weakness of the upper limbs and the resulted disability was less severe than that found in the lower limbs.

The patients from the LGMD2B, 2G, 2J and 2L subtypes had no signs or symptoms of cardiac or respiratory insufficiency, and this is in accordance with the experience of other centres. These medical complications were found in 12 patients from the LGMD2A, 2C-F and 2I subtypes. Combined symptomatic dilated cardiomyopathy and severe restrictive respiratory syndrome (needing intermittent ventilator support) was present in one patient of the LGMD2D subtype and in two patients of the LGMD2I subtype. Five patients of the LGMD2C-F subtype had a severe restrictive respiratory syndrome (LGMD2C: 2, 2D: 2, 2E: 1) with one patient of the LGMD2D subtype needing intermittent ventilator support. Four other patients (LGMD2A: 2 and LGMD2I: 2) had a restrictive respiratory syndrome of variable severity, with only one patient from the LGMD2A subtype needing intermittent ventilator support.

The individual CK values were elevated in 40 patients (it was normal in two patients, one from the LGMD2B subtype and the other from LGMD2C subtype) and the mean CK value was elevated (2866 UI/L). The highest individual CK value was recorded in a patient of the LGMD2B subtype (25 648 UI/L) and the highest mean value was also recorded in



**Table 1.** Patient population and clinical evaluation (historical features and physical evaluation)

	Sex F/M	Mean Age (years)			Mean age of molecular diagnosis (years)	Time to (years)		Calf hipertrophy
		Actual	1st symptoms	1st symptoms by decade		Biopsy	Molecular diagnosis	
<b>All patients</b> (n = 42)	23/19	44.6 ± 15.1 (21 - 75)	23.2 ± 16.4 (4 - 69)	1st - 9 / 2nd - 15 / 3rd - 10 / 4th - 1 / 5th - 2 / 6th - 3; 7th - 2	38.5 ± 15 (12 - 74) (n = 39)	13 ± 9.95 (2 - 32) (n = 40)	16.2 ± 11 (2 - 43) (n = 41)	14 (34.4%)
<b>LGMD2A</b> (n = 5)	3/2	44.2 ± 12.8 (31 - 62)	14.9 ± 14.9 (8 - 46)	1st - 1 / 2nd - 3 / 5th - 1	40.6 ± 14.2 (30 - 59)	17.7 ± 7.2 (11 - 24) (n = 4)	19.8 ± 11.5 (9 - 38)	1
<b>LGMD2B</b> (n = 16)	7/9	46.5 ± 17.2 (26 - 75)	28.3 ± 17.3 (15 - 69)	2nd - 8 / 3rd - 4 / 4th - 1 / 6th - 1 / 7th - 2	41.4 ± 19 (21 - 74)	8.6 ± 7.9 (3 - 32) (n = 15)	13.1 ± 11.6 (3 - 43)	
<b>LGMD2C-F</b> (n = 9)	7/2	35.5 ± 10 (21 - 49)	11.6 ± 8.15 (4 - 28)	1st - 6 / 2nd - 2 / 3rd - 1	29.5 ± 111.7 (12 - 46) (n = 8)	16.3 ± 9.2 (4 - 30)	18.5 ± 8.4 (5 - 29)	5 (one with macroglossia)
<b>LGMD2I</b> (n = 7)	5/2	43.4 ± 9.57 (34 - 61)	18.1 ± 10.4 (6 - 30)	1st - 2 / 2nd - 2 / 3rd - 3	37.5 ± 9.53 (29 - 56)	15.1 ± 10.7 (2 - 27)	18.8 ± 10.7 (4 - 30)	7
<b>LGMD2G</b> (n = 1)	1/0	50	20	3rd - 1	50	30	30	1
<b>LGMD2J</b> (n = 1)	0/1	25	22	3rd - 1	24	2	2	
<b>LGMD2L</b> (n = 3)	0/3	69 ± 5.6 (65 - 70)	50 ± 7 (45 - 55)	5th - 1 / 6th - 2	68 ± 3.6 (64 - 71)	13.3 ± 9.45 (6 - 24)	17 ± 8 (9 - 17)	

LGMD: Limb-girdle muscular dystrophy; n: number of patients; F: female; M: male; 1st: first; 2nd: second; 3rd: third; 4th: fourth; 5th: fifth; 6th: sixth; 7th: seventh; ±: standard deviation

**Table 2.** Clinical evaluation: functional tests

	Walking			Rising from a chair			Raising Arms			Cardiovascular Respiratory Systems		CK (UI/L)
	Independent	With support	Impossible	Without support	With support	Impossible	Above head	Shoulder level	Below shoulder level			
<b>All patients</b> (n = 42)	21 (50%)	1 (2.3%)	20 (47.6%)	16 (38%)	3 (7.1%)	23 (54.7%)	13 (30.9%)	12 (28.5%)	17 (40.4%)	3 (7.1%)	9 (21.4%)	2866 ± 4869 (n = 38)
<b>LGMD2A</b> (n = 5)	2	--	3	2	--	3	1	3	1		BiPAP (n = 1) SRS (n = 1)	941 ± 570.5 (279 - 1859)
<b>LGMD2B</b> (n = 16)	9	1	6	9	1	6	6	3	7	--	--	4975 ± 6520 (37 - 25648)
<b>LGMD2C-F</b> (n = 9)	2	--	7	1	--	8	1	2	6	DCM + BiPAP (n = 1)	BiPAP (n = 1) SRS (n = 4)	1724 ± 2500 (265 - 7376)
<b>LGMD2I</b> (n = 7)	3	--	4	2	--	5	1	4	2	DCM + BiPAP (n = 2)	SRS (n = 2)	1383.5 ± 875.6 (500 - 3045)
<b>LGMD2G</b> (n = 1)	1	--	--	--	--	1	--	--	1	--	--	476
<b>LGMD2J</b> (n = 1)	1	--	--	1	--	--	1	--	--	--	--	639
<b>LGMD2L</b> (n = 3)	3	--	--	1	2		3	--	--	--	--	3793 ± 1081 (2696 - 4858)

LGMD: Limb-girdle muscular dystrophy; n= number of patients; DCM: dilated cardiomyopathy; SRS: severe respiratory syndrome; BiPAP: bilevel positive airway pressure; ±: standard deviation

the LGMD2B subtype (4975 UI/L) and the lowest mean CK value was recorded in the LGMD2A subtype (941 UI/L).

### B- Histopathology and Immunophenotypes

Reports of thirty-eight muscle biopsies were analysed.

The majority of the muscles biopsies were dystrophic. One of the four muscle biopsies from patients of the LGMD2A subtype was considered myopathic and the muscle biopsies from patients of the subtypes 2J and 2L were also myopathic, without increased connective tissue or fat infiltration.

Before the antibodies anti-dysferlin became available, muscle biopsy from one patient of the LGMD2B subtype showed histopathologic findings that were suggestive of Inclusion Body Myositis, another of metabolic disease and one was considered normal. The muscle biopsies from patients of the LGMD2I subtype had no distinctive morphologic features and all of them were dystrophic. The muscle biopsy from the patient with the LGMD2G subtype presented lobulated fibres and rimmed vacuoles together with a muscular dystrophic pattern<sup>9</sup>. Lobulated fibers were also present in muscle biopsy from a patient of the LGMD2A subtype. Endomysial focal inflammatory infiltrate was found in the muscle biopsies of the two brothers with the LGMD2L subtype. The muscle biopsies from patients of the LGMD2B subtype had several distinctive histopathologic features, including frequent necrotic fibres (n=8) with four of these presenting focal inflammatory infiltrates and rimmed vacuoles. The presence of these three special histopathology features in the same muscle specimen was identified in two muscle biopsies. Frequent basophilic fibres (n=6) were identified together with necrotic fibres in five cases, and three of these also had focal inflammatory infiltrates.

In LGMD2B immunohistochemistry with anti-dysferlin antibodies revealed irregular immunostaining in two cases and absence in the others. In the LGMD2C-F subtypes, an abnormal immunostaining of the sarcoglycans was present in all of them. In two muscle biopsies, all the sarcoglycans were absent (LGMD2D and LGMD2E). One muscle biopsy showed the absence of  $\gamma$ -sarcoglycan accompanied the reduced immunostaining of the other three sarcoglycans (LGMD2C), and in the other six muscle biopsies only one sarcoglycan was absent, with normal immunostaining of the other three. The diagnosis of the LGMD2I subtype was done by molecular study in all patients. The antibodies against  $\alpha$ -dystroglycan only became available after the molecular diagnosis, and when applied to the muscle specimens, the results of IHC were in accordance with the molecular ones. In our centre antibodies against telethonin, titin and Anoctamin 5, as well as Western blot analysis, are not available yet.

The diagnosis of the individual LGMD2 subtypes was possible by immunohistochemistry in twenty patients (47.6%) (LGMD2B: 11, LGMD2C-E: 9). All the other LGMD2 subtypes were diagnosed and confirmed by molecular studies (except one patient of the LGMD2C-F subtype).

### C- Genotypes (Table 3)

Forty-one patients had an informative genetic test [the gipsy descent patient did not perform molecular study (suspected LGMD2C by IHC)]. Twenty-seven patients had a homozygous mutation. Of these, seven were frameshift

mutations (LGMD2B: 3, LGMD2C: 1; LGMD2J: 1; LGMD2L: 2), seventeen were missense (LGMD2B: 6, LGMD2C: 1, LGMD2D: 2, LGMD2E: 1, LGMD2I: 7), one was a nonsense mutation (LGMD2G), another one was an aberrant splicing (LGMD2L) and the last one a deletion (LGMD2B). Eleven patients had compound heterozygosity (LGMD2A: 3, LGMD2B: 5, LGMD2C: 1, LGMD2D: 2). Mutations in heterozygosity were found in the LGMD2A (n=2) and LGMD2B (n=1) subtypes, all of the missense type.

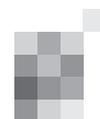
The mutations in the *CAP-3* gene were found in exons 1 (n=3), 5, 9, 11, 22, in the *DYSF* gene (n=21) in exons 53 (n=4), 12 (n=4), 49 (n=4), 48, 18, 39, 29, 52, 15, 37, 7 and 50. All the missense mutations in the *FKRP* gene were located in exon 4, with only one with a different exon location of the mutation. The mutations in the sarcoglycans genes (n=11) were found in exons 6 (LGMD2C: 2, LGMD2D: 1, LGMD2E: 1), 3 (LGMD2D: 4) and 7 (LGMD2C: 2, LGMD2D: 1). The different types of sarcoglycanopathies diagnosed were divided in LGMD2C (n=3), LGMD2D (n=4) and LGMD2E (n=1) subtypes. The mutations in the *TCAP* and *TTN* genes were located in the exons 2 and 363, respectively and in the *ANO5* gene the mutations were located in exons 18 and 5 (n=2).

In the present study, LGMD2B was the most common subtype diagnosed (38%), followed by sarcoglycanopathies as a group (21.4%), LGMD2I (16.6%) and LGMD2A (11.9%). The LGMD2G and 2J are very rare autosomal recessive LGMDs and *ANO5* gene mutations only recently were found in LGMD2 patients (16), so the number of patients with this subtype might be higher than what it was found.

### Discussion

Since the first time a genetically confirmed LGMD2 was presented at the Portuguese Society of Neurology<sup>16</sup>, the number of LGMD2 subtypes increased significantly in the subsequent ten years. The gene defects discovered affect various sites throughout the muscle fibre, including the nuclear envelope, sarcomere, sarcoplasm and sarcolemma. The frequent clinical phenotype overlap among the different LGMD2 subtypes makes it difficult to come up with an immediate and accurate diagnosis of a specific LGMD2. Immunohistochemistry and Western blot analysis first and molecular studies later are, in most cases, necessary for a definite diagnosis.

The present study does not intend to give an estimate of the prevalence of the different subtypes of LGMD2 in the central region of Portugal, but the relative distribution of the different LGMD2 subtypes diagnosed in our centre. Recently, other hospitals from the central area of Portugal began to carry out independent investigation and diagnosis of patients with LGMD. While some of these patients have



**Table 3.** Molecular data

	Location of the mutation	Consequences at protein level		Location of the mutation	Consequences at protein level		Location of the mutation	Consequences at protein level		Location of the mutation	Consequences at protein level
<b>LGMD2A</b>			<b>LGMD2B</b>			<b>LGMD2C-F</b>			<b>LGMD2I</b>		
1	exon 1 heterozygous c.295T>A	p.Trp99Arg	6	- Intron 26 + exon 49 c.[2801+1G>A; c.5509G>A] - exon 53 c.5999G>A	(p.?) + p.Asp1837Asn p.Arg2000Gln	1	not available		1	exon 4 homozygous c.826C>A	p.leu276Ile
2	exon 1 c.60delA exon 22 c.2306G>A	p.Pro62fsX35 p.Arg769Gln	7	exon 49 homozygous c.5509G>A	p.Asp1837Asn	2	γ sarcoglycan gene exon 6 homozygous c.525delT	p.Phe175fsX20	2	exon 4 homozygous c.826C>A	p.leu276Ile
3	exon 5 heterozygous c.637C>T	p.His213Tyr	8	- exon 29 c.3115C>T - exon 52 c.5813_5821dup CAGCCAAGA	p.Arg1039Trp p.Thr1938_1940 Lysdup	3	α sarcoglycan gene exon 3 homozygous c.229C>T	p.Arg77Cys	3	exon 4 homozygous c.826C>A	p.leu276Ile
4	exon 9 c.1116-1G>A exon 11 c.1468C>T	p.Trp373ThrfsX5 <sub>9</sub> + p.Trp373_Trp398 del p.Arg490Trp	9	exon 12 c.1180_1180+7del exon 15 c.1379_1381del	p.Glu353_Leu429del p.Arg460del	4	α sarcoglycan gene exon 3 c.229C>T exon 7 c.850C>T	p.Arg77Cys p.Arg284Cys	4	exon 4 homozygous c.826C>A	p.leu276Ile
5	exon 1 c.60delA exon 22 c.2306G>A	p.Pro62fsX35 p.Arg769Gln	10	exon 49 homozygous c.5509G>A	p.Asp1837Asn	5	α sarcoglycan gene exon 3 homozygous c.229C>T	p.Arg77Cys	5	exon 4 homozygous c.826C>A	p.leu276Ile
<b>LGMD2B</b>			11	exon 53 homozygous c.5979dupA	p.Glu1994ArgfsX3	6	β sarcoglycan gene exon 6 homozygous c.323T>G	p.Leu108Arg	6	exon 4 homozygous c.545A>G	p.Tyr182Cys
1	exon 53 homozygous c.5979dupA	p.Glu1994ArgfsX3	12	exon 12 homozygous c.1180_1180+7del	p.Glu353_Leu429del	7	α sarcoglycan gene - exon 3 c.229C>T - exon 6 c.739G>A	p.Arg77Cys p.Val247Met	7	exon 4 homozygous c.826C>A	p.leu276Ile
2	exon 12 c.1180_1180+7del exon 53 c.5979dupA	p.Glu353_Leu429del p.Glu1994ArgfsX3	13	exon 37 homozygous c.4003G>A	p.Glu1335Lys	8	γ sarcoglycan gene exon 7 c.629A>G	p.His210Arg	<b>LGMD2J</b>		
3	exon 48 homozygous c.5429G>A	p.Gly178ValfsX17	14	exon 12 homozygous c.1168G>A	p.Asp390Lys	9	-γ sarcoglycan gene - exon 6 c.525delT - exon 7 c.629A>G	p.Phe175LeufsX20 p.His210Arg	1	exon 363 homozygous c.100185delA	p.Lys33395AsnfsXp9
4	exon 18 c.1620delA exon 39 c.4200dupC	p.Glu541SerfsX86 p.Ile1401HisfsX8	15	exon 7 homozygous c.757C>T	p.Arg253Trp	<b>LGMD2G</b>			<b>LGMD2L</b>		
5	exon 49 homozygous c.5509G>A	p.Asp1837Asn	16	exon 50 heterozygous c.5626G>A	p.Asp1876Asn	1	exon 2 homozygous c.157C>T	p.Gln53X	1	exon 18 homozygous c.2012*G	P.Tyr671_Val667 delinsPhe
									2	exon 5 homozygous c.1991dupA	p.Asn64lyfsX15
									3	exon 5 homozygous c.1991dupA	p.Asn64lyfsX15

been referred to our centre for a definite diagnosis and included in the present study, others are diagnosed locally and not referred to us, so the number, form and subtype of LGMD are not of our knowledge. LGMD2B subtype was the most common diagnosis (38%), followed by the sarcoglycanopathies as a group (21.4%), LGMD2I (16.6%) and LGMD2A (11.9%) subtypes. Different authors have reported data about the relative distribution of LGMD2 subtypes. In Brazil, sarcoglycanopathies were found to be the most common, followed by dysferlinopathies<sup>18</sup>. In Italy, several authors found the LGMD2A subtype as the most common one, followed by dysferlinopathies<sup>5,19</sup>. In the USA, dysferlinopathies

represented the largest subtype, followed, with similar data, by LGMD2I and LGMD2C-F<sup>20</sup>. In Denmark, LGMD2I was the most common subtype, with LGMD2B representing only 2% of the population studied<sup>7</sup>. The relative distribution of the different subtypes in our study, with small differences, might be considered similar to the above cited data. The only exception that deserves some comment is the relatively low number of patients with LGMD2A. It is possible that some cases might have been missed when the clinical phenotype was not a typical one. The use of Western bolt analysis could have helped the diagnosis of LGMD2A, but it is not available in our centre. It is important to remember the experience

reported by other centres with this technique showing that reduced amounts of calpain-3, sometimes even its absence it is not followed by the identification of pathogenic mutations in the *CAPN3* gene<sup>21</sup>. Another possible explanation is that LGMD2A, like sarcoglycanopathies, is more common in the paediatric than in adult population<sup>22</sup>, which forms the majority of the population included in our study. In two cases of LGMD2A and one of LGMD2B subtypes only one mutation was found. Regarding the first one, this finding is not rare and some authors suggest that calpainopathy could be transmitted in an autosomal dominant mode. For dysferlinopathy, other reports have been published in which only one mutation was found and several explanations, related to the methodology of the molecular study and the nature and location of the mutation, were proposed<sup>23,24</sup>.

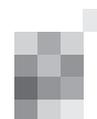
Phenotype-genotype correlations have been attempted for all the LGMD2 subtypes. No general rules can be applied or a direct consequence can be drawn from the type and location in the gene of the mutation and the severity of clinical phenotype. The direct consequence of the defective protein over the integrity of the sarcolemma, the destabilization of the dystrophin-glycoprotein complex and the efficacy of the repair mechanisms of the injured sarcolemma are probably more important in determining the severity and progression of the muscular dystrophy than the mutation itself.

The mean times to muscle biopsy and molecular diagnosis were significantly high. The first one might be explained by insidious nature of most LGMDs and consequent delay of the patient and family in searching for medical care. Sometimes the delay in referring patients to specialized medical centre is a consequence of the rarity of the disease and the difficulty of the general practitioner in diagnosing a muscle disorder. Usually the molecular diagnosis is made after performing the muscle biopsy, so it is reasonable the longer mean time to reach a molecular diagnosis. Another reason for the delay in molecular diagnosis is that in some LGMDs the molecular diagnosis was not available at the time of the clinical evaluation and muscle biopsy, as it happened in LGMD2I and 2L subtypes.

It is important to have a specific molecular diagnosis, since it gives us the opportunity to inform the patients about the probable natural history of the disease, the probability of other members of the family to be clinically affected and to be more active in preventing and treating medical complications which in some subtypes are relatively common. It is impossible to perform molecular investigations for all the genes responsible for the known LGMD2 so, probably, in some patients the appropriate test is not requested. Since 1995, when mutations in the proteolytic enzyme cal-

pain-3 were identified in patients with an autosomal recessive LGMD<sup>25</sup> pathogenic mutations in other genes and in different chromosomes have been progressively found in patients with previously undiagnosed LGMD2. It is reasonable to think that new genes coding for proteins not yet known to be responsible for LGMD2 will be found in the future and so, it is expected that the number of patients and the subtypes of LGMD2 will be higher in the future.

The diagnostic process of LGMDs needs to encompass many variables (clinical, laboratory, pathologic, etc) which difficult the elaboration of a diagnostic algorithm useful in the clinical practice. Each patient should be evaluated individually and the result of each test should be critically considered in accordance to clinical signs and symptoms. ■

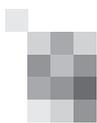


## References:

1. Bushby KMD, Beckmann JS. The The limb-girdle muscular dystrophies – Proposal for a new nomenclature. *Neuromuscul Disord* 1995;5:337-43.
2. Zatz M, Vainzof M, Passos-Bueno MR. Limb-girdle muscular dystrophy: one gene with different phenotypes, one phenotype with different genes. *Curr Opin Neurol* 2000;13:511-7.
3. Urtaun M, A Sáenz, Roudaut C, Poza JJ, et al. Limb-girdle muscular dystrophy in Guipúzcoa (Basque Country, Spain). *Brain* 1998;121:1735-1747.
4. Fardeau M, Hillaire D, Mignard C, et al. Juvenile limb-girdle muscular dystrophy, Clinical, histopathological and genetic data from a small community living in the Reunion Island. *Brain* 1996;119 (Pt 1):295-308.
5. Angelini C. Limb-girdle muscular dystrophies: Heterogeneity of clinical phenotypes and pathogenic mechanisms. *Acta Myol* 2004;23:130-36.
6. Vainzof M, Passos-Bueno MR, Pavanello RC, et al, Sarcoglycanopathies are responsible for 68% of severe autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy in the Brazilian population. *J Neurol Sci* 1999;164:44-49.
7. Sveen ML, Schwartz M, Vissing J. High prevalence and phenotype-genotype correlations of limb girdle muscular dystrophy type 2I in Denmark. *Annals of Neurology* 2006;59:808-815.
8. Negrão L, Matos A, Geraldo A, Rebelo O, et al. Dysferlinopathy: unilateral foot-drop of late onset – case report. *Sinapse* 2008;2:9-13.
9. Negrão L, Matos A, Rebelo O, et al. Limb-girdle muscular dystrophy in a Portuguese patient caused by a mutation in the telethonin gene: case report. *Sinapse* 2010;1:10:12.
10. Negrão L, Geraldo A, Rebelo O, Matos A, et al. Limb-girdle muscular dystrophy type 2I: report of the first Portuguese clinical cases. *Sinapse* 2005;1:33-38.
11. Negrão L, Geraldo A, Rebelo O, Matos A, et al. Dysferlinopathies: clinical and genetic heterogeneity in eight patients. *Sinapse* 2006;1:30-35.
12. Miller SA, Dykes DD, Polesky HF. A simple salting out procedure for extracting DNA from human nucleated cells. *Nucleic Acids Res* 1988;16:1215.
13. den Dunnen JT, Antonarakis SE. Nomenclature for the description of human sequence variations. *Hum Genet* 2001;109:121–124.
14. Moreira ES, Vainzof M, Marie SK, et al. The seventh form of autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy is mapped to 17q11-12. *Am J Hum Genet* 1997;61:151-159.
15. Udd B, Kaarianen H, Somer H. Muscular dystrophy with separate phenotypes in a large family. *Muscle Nerve* 1991;14:1050-1058.
16. Boduc V, Marlow G, Boycott KM, Saleki K, et al. Recessive mutations in the putative calcium-activated chloride channel Anoctamin 5 cause proximal LGMD2L and distal MMD3 muscular dystrophies. *Am J Hum Genet* 2010;86:213-21.
17. Negrão L, Santos R, Geraldo A, Rebelo O, et al. Nova mutação na Miopatia de Miyoshi com vacúolos. *Sinapse* 2001;0:38.
18. Vainzof M, Passos-Bueno MR, Pavanello RC, et al. Sarcoglycanopathies are responsible for 68% of severe autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy in the Brazilian population. *J Neurol Sci* 1999;164:44-49.
19. Nigro V. Molecular bases of autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophies. *Acta Myol* 2003;22:35-42.
20. Moore SA, Shilling CJ, Westra S, Wall C, et al. Limb-girdle muscular dystrophy in the United States. *J. Neuropathol Exp Neurol* 2006;Vol 65. Nº10:995-1003.
21. Saenz A, Leturcq E, Cobo AM, et al. LGMD2A: Genotype-phenotype correlations based on a large mutational survey on the calpain 3 gene. *Brain* 2005;128:732-42.
22. Dinçer B, Akcoren Z, Demir E, Richard I, et al. A cross section of autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophies in 38 families. *J Med Genet* 2000;37:361-367.
23. Nguyen K, Bassez G, Krahn M, Bernard R, et al. Phenotypic study in 40 patients with dysferlin gene mutation. *Arch Neurol* 2007;64(8):1176-1182.
24. Takahashi T, Aoki M, Tateyama M, et al. Dysferlin mutations in Japanese Miyoshi myopathy. Relationship to phenotype. *Neurology* 2003;60:1799-1804.
25. I. Richard, O. Broux, V. Allamand, et al. Mutations in the proteolytic enzyme calpain 3 cause limb-girdle muscular dystrophy type 2A. *Cell* 1995;81:27-40.

## Address:

Luis Negrão  
Neurology Department  
Coimbra University Hospital  
Hospital and University Centre of Coimbra  
Praceta Mota Pinto, 3000 COIMBRA  
luisngraoster@gmail.com



## Malformação Cavernosa Intramedular Cervical: Uma Causa Rara de Mielopatia

### *Intramedullary Cavernous Malformation: a rare cause of myelopathy*

Bruno Lourenço Costa<sup>1</sup>, José Nubélio Duarte<sup>1</sup>, Filipe Palavra<sup>2</sup>, José Alves<sup>1</sup>, Armando Rocha<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar de Coimbra EPE; 2-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Coimbra EPE

#### Introdução

As malformações cavernosas intramedulares são uma causa rara de mielopatia.

#### Caso Clínico

Os autores descrevem o caso de um doente caucasiano, do sexo masculino, com 44 anos, a quem foi diagnosticada uma malformação cavernosa intramedular cervical que se manifestou por um quadro de cervicalgia, hemiparesia e hemihipostesia proprioceptiva direitas. A lesão foi removida na totalidade e sem morbilidade cirúrgica, após 6 meses de seguimento. Não foram identificadas outras malformações cavernosas neste doente.

#### Discussão

As malformações cavernosas intramedulares manifestam-se, predominantemente, na 4ª década de vida por um quadro progressivo de raquialgia, mielopatia e radiculopatia. O aspecto em RMN é praticamente diagnóstico. O conhecimento da sua história natural, indispensável à adequada orientação terapêutica, é, actualmente, limitado. A exérese total de lesões acessíveis em doentes sintomáticos parece ser segura e eficaz na prevenção de novas hemorragias. A avaliação imagiológica de todo o neuro-eixo é obrigatória para exclusão de outras malformações cavernosas.

**Palavras-chave:** cavernoma, malformação cavernosa, intramedular, espinhal.

#### Introduction

Intramedullary cavernous malformations are a rare cause of myelopathy.

#### Case Report

The authors describe the case of a 44 year-old caucasian male to whom a cervical intramedullary cavernous malformation was diagnosed after observation due to neck pain, right hemiparesis and right proprioceptive hemi-hypoesthesia. The lesion was completely removed without surgical morbidity after six months of follow-up. No additional cavernous malformations were identified in the neuroaxis.

#### Discussion

Intramedullary cavernous malformations are diagnosed mainly during the 4<sup>th</sup> decade of life due to progressive back pain, myelopathy and radiculopathy. The MRI findings are virtually diagnostic. The knowledge of the natural history of these lesions, crucial to proper therapeutic guidance, is, currently, limited. The total excision of accessible lesions in symptomatic patients seems to be safe and effective in preventing further bleeding. The evaluation of the whole neuroaxis is mandatory to exclude other cavernous malformations.

**Keywords:** cavernous angioma, cavernous malformation, intramedullary, spinal.

## Introdução

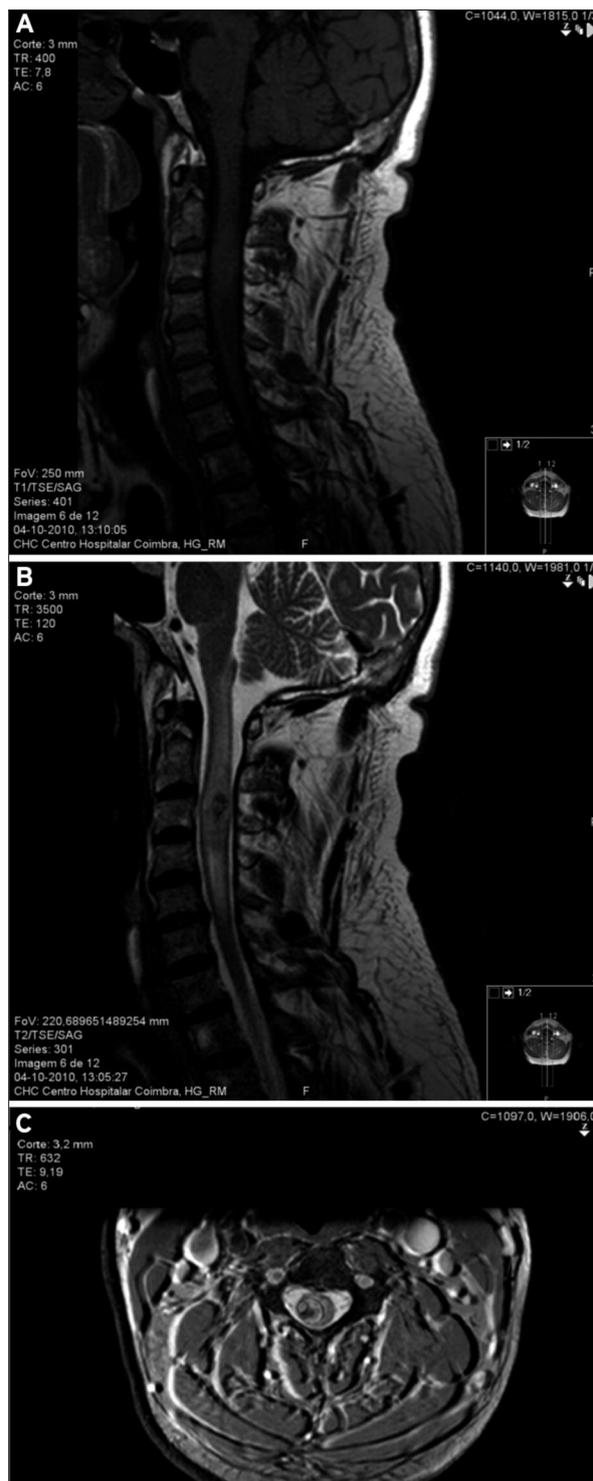
As malformações cavernosas são lesões vasculares de limites definidos, constituídas por canais sinusoidais revestidos por uma camada de células endoteliais, com paredes hialinizadas desprovidas de fibras elásticas e músculo liso e preenchidos por sangue em vários estádios de coagulação. São desprovidas de tecido nervoso e de grandes vasos aferentes ou eferentes. A maioria das lesões tem localização encefálica e, particularmente, supratentorial. As malformações cavernosas do compartimento espinhal são raras (5%) e podem ter localização vertebral, epidural, intradural extramedular ou intramedular. Foram descritos casos de envolvimento simultâneo do sistema nervoso, pele, fígado, baço e rim.<sup>1,2</sup>

As malformações cavernosas do sistema nervoso são divididas nas variantes familiar (30-50%) e esporádica.<sup>3,4</sup> As malformações cavernosas são múltiplas em 73% e 10-15% dos doentes com as formas familiar e esporádica, respectivamente.<sup>3</sup> A variante familiar apresenta uma transmissão autossômica dominante com penetrância variável, tendo sido associada aos loci CCM1, CCM2 e CCM3 localizados no 7q, 7p e 3q, respectivamente. A nível molecular, os produtos dos loci CCM1 e CCM2 foram implicados na regulação da proliferação endotelial.<sup>3,5,6</sup> A etiopatogenia das malformações cavernosas esporádicas associadas a radioterapia não está estabelecida, mas poderá envolver mutações adquiridas naqueles ou noutros loci envolvidos na angiogénese.<sup>7</sup>

A utilização crescente da ressonância magnética nuclear (RMN) permitiu reconhecer as malformações cavernosas intramedulares como uma causa rara de mielopatia.<sup>8</sup> Representam cerca de 5% e 1% das lesões intramedulares em adultos e crianças, respectivamente<sup>9,10</sup> e 5 a 16% das malformações vasculares espinhais.<sup>11</sup> Em 8-40% dos casos, coexistem lesões endocranianas.<sup>12,13,14</sup>

## Caso Clínico

Descreve-se o caso de um doente caucasiano, do sexo masculino, com 44 anos, com antecedentes de diabetes mellitus, hipertensão arterial, doença coronária e apneia obstrutiva do sono. O doente foi observado no Serviço de Urgência por queixas de cervicalgias com dois dias de evolução e sem relação com traumatismo ou esforço. O exame físico evidenciou uma hemi-hipostesia proprioceptiva marcada e uma hemiparesia grau 4- à direita. A RMN vertebro-medular cervical revelou uma lesão intramedular localizada face a C3, ligeiramente hiperintensa em T1, com escassa captação de contraste e com sinal heterogéneo, predominantemente hipointenso, em T2, compatível com malformação cavernosa com hemorragia recente; coexistia extenso edema medu-



**Figura 1.** Imagens de RMN de malformação cavernosa intramedular cervical com hemorragia aguda: sagital ponderada em T1 (A), sagital ponderada em T2 (B) e axial ponderada em T2 (C). As imagens evidenciam uma lesão localizada face a C3, de limites bem definidos em relação com a vertebra postero-lateral direita da medula cervical. Esta apresenta discreto hipersinal em T1 (A) e sinal heterogéneo com predomínio de hiposinal rodeada por halo hipointenso em T2 (B e C). As imagens ponderadas em T2 demonstram coexistência de edema medular.

lar (Figura 1). Após alguns dias de corticoterapia, foi realizada laminectomia de C2-C4 e exérese da malformação cavernosa. A RMN pós-operatória não evidenciou resíduo lesional (Figura 2). O exame histopatológico confirmou o diagnóstico



**Figura 2.** Imagem de RMN sagital ponderada em T2 realizada 10 meses após a cirurgia demonstrando ausência de resíduo da malformação cavernosa.

de malformação cavernosa. Após 6 meses de seguimento e fisioterapia, o doente nega queixas algicas, apresenta hemipostesia proprioceptiva marcada e discreta hemiparésia à direita, sendo autônomo mas incapaz de reiniciar a sua actividade profissional. A avaliação imagiológica do sistema nervoso central não evidenciou outras malformações cavernosas. Não existe história familiar de patologia neurológica. Contudo, nenhum familiar realizou RMN do neuro-eixo para diagnóstico de lesões assintomáticas.

## Discussão

A informação acumulada sobre as malformações cavernosas intramedulares resulta da publicação de casos clínicos ou de pequenas séries.

As malformações cavernosas intramedulares foram diagnosticadas em ambos os géneros sem predilecção e, predominantemente, durante a 4ª década de vida.<sup>14-20</sup> Em doentes com malformações cavernosas espinhais e múltiplas lesões encefálicas, aquelas tornam-se sintomáticas em idades mais jovens.<sup>14</sup>

Foram descritos casos envolvendo todos os níveis da medula espinhal; em adultos, verifica-se um envolvimento preferencial do segmento dorsal seguido da região cervical; entre as crianças, esta entidade exhibe grande predilecção pela medula cervical.<sup>14-21</sup> A maioria das lesões tem íntima relação com as faces dorsal ou dorso-lateral da medula espinhal; algumas lesões foram descritas em localização central ou anterior.<sup>14-20</sup>

Clinicamente, as malformações cavernosas podem apresentar-se por combinações variáveis de raquialgia, mielopatia e radiculopatia. Ogilvy et al.<sup>22</sup> descreveram quatro padrões para a evolução das manifestações clínicas das malforma-

ções cavernosas: 1) episódios de deterioração neurológica com duração de horas a dias, separados por períodos de meses a anos durante os quais se observa recuperação em grau variável; 2) deterioração neurológica gradual ao longo de anos; 3) deterioração neurológica com início súbito e com agravamento ao longo de vários dias; 4) início súbito de défices neurológicos de moderada intensidade com agravamento ao longo de semanas ou meses. Contrariamente ao caso descrito, em adultos, as manifestações evoluem, predominantemente, de forma gradual.<sup>14,20</sup> Em crianças observa-se, com frequência, a apresentação aguda.<sup>21</sup>

As manifestações com instalação súbita foram relacionadas com hemorragias agudas de extensão variável; a deterioração neurológica gradual foi explicada com base em micro-hemorragias repetidas e gliose reactiva.<sup>22</sup>

O aspecto característico destas lesões em RMN é praticamente diagnóstico. Tipicamente, apresentam-se como imagens intramedulares de limites bem definidos e com sinal heterogéneo rodeadas por um halo hipointenso nas ponderações T1, T2 e particularmente evidente na sequência gradiente-eco. A RMN pode evidenciar hemorragias em diferentes estádios no interior ou adjacentes à malformação cavernosa, bem como anomalias venosas associadas. As ponderações T2 podem evidenciar edema da medula adjacente. A captação de gadolínio é, geralmente, escassa.<sup>23</sup> A tomografia computadorizada (TC) e a angiografia têm baixa sensibilidade para estas lesões. As malformações cavernosas intramedulares poderão representar uma parte importante dos casos de mielopatia considerada idiopática previamente à utilização da RMN.

O conhecimento da história natural das malformações cavernosas intramedulares é limitado e baseia-se em pequenas séries de doentes tratados cirurgicamente em centros de referência. Estes factores foram reconhecidos como importantes fontes de enviesamento.<sup>24,25</sup>

Os estudos retrospectivos sobre a história natural das malformações cavernosas sintomáticas determinaram taxas de hemorragia de 1,4-4,5/doente/ano.<sup>16,17</sup> Sandalcioglu et al.<sup>17</sup> registaram uma taxa de re-hemorragia de 66%/doente/ano.

A medula espinhal possui alta densidade de estruturas eloquentes pelo que as hemorragias e re-hemorragias condicionam deterioração neurológica importante.<sup>10,15,17,22,26,27</sup> As malformações cavernosas de todo sistema nervoso partilham a mesma etiologia e patologia. Contudo, as lesões intramedulares sintomáticas parecem possuir um comportamento particularmente agressivo.

A exérese total, por prevenir as hemorragias e o agravamento neurológico associado, foi proposta como o tratamento preferencial para as lesões intramedulares sintomáticas.<sup>14-20</sup> Por outro lado, apenas num reduzido número

de doentes tratados cirurgicamente foi registado agravamento neurológico pós-operatório definitivo.<sup>14-20</sup> Os resultados funcionais poderão ser melhores nos doentes com apresentação aguda.<sup>14,17,20,26</sup>

Vários autores sistematizaram a técnica para exérese das malformações cavernosas intramedulares.<sup>14,15,18,20</sup> A íntima relação destas lesões com a superfície pial medular dorsal ou dorso-lateral torna-as acessíveis através de laminotomias ou laminectomias. A abordagem de lesões laterais ou ventrais pode ser facilitada por facetectomias radicais unilaterais, ressecção bilateral dos ligamentos dentados e rotação da medula espinhal. Após a durotomia, a lesão pode, frequentemente, ser identificada em localização subpial pelo seu aspecto “em amora” ou pela coloração azulada conferida pela hemossiderina. Após drenagem de hematomas, a malformação cavernosa, bem delimitada por um plano gliótico, pode ser removida centrifugamente ou em bloco.

A literatura é escassa relativamente às malformações cavernosas tratadas de forma conservadora. Alguns estudos retrospectivos alertam para a evolução benigna a longo prazo observada em alguns doentes oligossintomáticos, mesmo com hemorragias repetidas, e para a morbidade não desprezível associada à exérese das malformações cavernosas intramedulares.<sup>13,25,28</sup> Por outro lado, os longos períodos de seguimento de algumas séries cirúrgicas recentemente publicadas evidenciaram elevadas taxas de recidiva a longo prazo da raquialgia e/ou radiculalgia.<sup>24,29</sup>

Nenhum estudo randomizado comparou os tratamentos conservador e cirúrgico. As malformações cavernosas intramedulares parecem possuir uma história natural muito variável e precariamente previsível. Os factores mais consistentemente apontados como indicações para terapêutica cirúrgica são: doentes jovens; lesões grandes ou com crescimento documentado durante o seguimento; lesões acessíveis; défices neurológicos significativos progressivos ou actuais; progressão dos défices neurológicos; hemorragias frequentes; preferência do doente. Existe grande controvérsia no que respeita à eficácia da cirurgia no tratamento dos doentes com dor incapacitante ou défices neurológicos graves. As lesões assintomáticas são consensualmente abordadas de forma conservadora.<sup>14,15,24,25</sup> ■

#### Conflito de interesses

Os autores não têm conflitos de interesses a declarar.

#### Referências

1. Cosgrove GR, Bertrand G, Fontaine S, Robitaille Y, Melanon D. Cavernous angiomas of the spinal cord. *J Neurosurg* 1988; 68:31-36.
2. Curling OD Jr, Kelly DL Jr, Elster AD, Craven TE. An analysis of the natural history of cavernous angioma. *J Neurosurg* 1991; 75:702-708.
3. Rigamonti D, Hadley MN, Drayer BP, et al. Cerebral cavernous malformations: Incidence and familial occurrence. *N Engl J Med* 1988; 19:343-347.
4. Zabramski JM, Waher TM, Spetzler RF, et al. The natural history of familial cavernous malformations: Results of an ongoing study. *J Neurosurg* 1994; 80:422-432.
5. Gunel M, Awad IA, Anson J, et al. Mapping of a gene causing cerebral cavernous malformations to 7q11.2-q21. *Proc Natl Acad Sci USA* 1995; 92: 6620-6624.
6. Craig HD, Gunel M, Cepeda O, et al. Multilocus linkage identifies

- two new loci for a mendelian form of stroke, cerebral cavernous malformation, at 7p15-13 and 3q25.2-27. *Hum Mol Gen* 1998; 7:1851-1858.
7. Narayan P, Barrow DL. Intramedullary spinal cavernous malformation following spinal irradiation: Case report and review of the literature. *J Neurosurg* 2003; 98 (Suppl 1): 68-72.
8. Gao PY. [Magnetic resonance imaging of occult intracranial malformations.] *Chung Hua I Hsueh Tsa Chih* 1989; 69:375-377.
9. Spetzler U, Gilsbach JM, Bertalanffy H: Cavernous angiomas of the spinal cord: Clinical presentation, surgical strategy, and postoperative results. *Acta Neurochir (Wien)* 1995; 134:200-206.
10. Deutsch H, Jallo GI, Faktorovich A, Epstein F: Spinal intramedullary cavernoma: Clinical presentation and surgical outcome. *J Neurosurg* 2000; 93 (Suppl 1):65-70.
11. Mastronadi L, Ferrante L, Scarpinati M, Gagliardi FM, Celli P, Fortuna A. Intradural extramedullary cavernous angioma: Case report. *Neurosurgery* 1991;29:924-926.
12. Bourgouin PM, Tampieri D, Johnston W, et al. Multiple occult vascular malformations of the brain and spinal cord: MRI diagnosis. *Neuroradiology* 1992;34:110-111.
13. Cohen-Gadol AA, Jacob JT, Edwards DA, Krauss WE. Co-existence of intracranial and spinal cavernous malformations: a study of prevalence and natural history. *J Neurosurg* 2006; 104: 376-381.
14. Jallo GI, Freed D, Zareck M, Epstein F, Kothbauer KF. Clinical presentation and optimal management for intramedullary cavernous malformations. *Neurosurg Focus*. 2006; 21 (1): E10.
15. Vishtheg AG, Sankhla S, Anson JA. Surgical resection of intramedullary spinal cord cavernous malformations: delayed complications, long-term outcomes, and association with cryptic venous malformations. *Neurosurgery* 1997; 41:1094-1101.
16. Zevgaridis D, Medele RJ, Hamburger C, Steiger HJ, Reulen HJ. Cavernous haemangiomas of the spinal cord: A review of 117 cases. *Acta Neurochir (Wien)* 1999; 141:237-245.
17. Sandalcioglu IE, Wiedemayer H, Gasser T, Asgari S, Engelhorn T, Stolke D. Intramedullary spinal cord cavernous malformations: Clinical features and risk of hemorrhage. *Neurosurg Rev* 2003 26:253-256.
18. Bian LG, Bertalanffy H, Sun QF, Shen JK. Intramedullary cavernous malformations: Clinical features and surgical technique via hemilaminectomy. *Clinical Neurology & Neurosurgery* 2009; 111(6):511-517.
19. Gross BA, Du R, Popp AJ, Day AL. Intramedullary spinal cord cavernous malformations. *Neurosurgical Focus* 2010; 29(3):E14.
20. Lu DC, Lawton MT. Clinical presentation and surgical management of intramedullary spinal cord cavernous malformations. *Neurosurgical Focus* 2010 29(3):E12.
21. Kolas AG, Pal D, Shivane A, Ismail A, Tyagi AK. Paediatric intramedullary spinal cord cavernous malformations: Case report and review of the literature. *Clinical Neurology & Neurosurgery* 2009; 111(9):784-788.
22. Ogilvy CS, Louis DN, Ojemann RG. Intramedullary cavernous angiomas of the spinal cord: Clinical presentation, pathological features, and surgical management. *Neurosurgery* 1992; 31: 219-229.
23. Rigamonti D, Drayer BP, Johnson PC, Hadley MN, Zabramski J, Spetzler RF: The MRI appearance of cavernous malformations (angiomas). *J Neurosurg* 1987; 67:518-524.
24. Kim LJ, Klopfenstein JD, Zabramski JM, Sonntag VKH, Spetzler RF. Analysis of pain resolution after surgical resection of intramedullary spinal cord cavernous malformations. *Neurosurgery* 2006; 58:106-111.
25. Kharkar S, John S, Conway S, Rigamonti D. The natural history of conservatively managed symptomatic intramedullary spinal cord cavernomas. *Neurosurgery* 2007; 60:865-872.
26. McCormick PC, Michelsen WJ, Post KD, Carmel PW, Stein BM. Cavernous malformations of the spinal cord. *Neurosurgery* 1998; 23:456-463.
27. Zentner J, Hassler W, Gawehn J, Schroth G. Intramedullary cavernous angiomas. *Surg Neurol* 1989; 31:64-68.
28. Steiger HJ, Turowski B, Hanggi D. Prognostic factors for the outcome of surgical and conservative treatment of symptomatic spinal cord cavernous malformations: A review of a series of 20 patients. *Neurosurgical Focus* 2010; 29(3):E13.
29. Deutsch H. Pain outcomes after surgery in patients with intramedullary spinal cord cavernous malformations. *Neurosurgical Focus* 2010; 29(3):E15.

#### Correspondência:

Bruno Lourenço Costa  
 Serviço de Neurocirurgia  
 Centro Hospitalar de Coimbra – Hospital Geral  
 Quinta dos Vales,  
 São Martinho do Bispo,  
 3041-853 COIMBRA, Portugal  
 brunolourencocosta@gmail.com

## Associação rara de duas distrofias musculares das cinturas autossômicas recessivas numa família portuguesa

### *Rare association of two recessive limb-girdle muscular dystrophies in a Portuguese family*

Anabela Matos<sup>1</sup>, Luís Negrão<sup>1</sup>, Olinda Rebelo<sup>2</sup>, Argemiro Geraldo<sup>1</sup>

1-Consulta de Doenças Neuromusculares, Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Departamento de Neuropatologia, Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

#### Introdução

As distrofias musculares das cinturas (LGMD) são doenças musculares hereditárias raras. As LGMD de transmissão autossômica recessiva são as mais comuns, sendo as formas de transmissão autossômica dominante responsáveis por 10% de todos os casos de LGMD. Os autores apresentam dois membros de uma família, em gerações consecutivas, com diferentes LGMD de transmissão autossômica recessiva.

#### Caso Clínico

Caso clínico 1 – Doente do sexo feminino, caucasiana, 35 anos, filha de casamento não consanguíneo, com diminuição da força muscular dos membros inferiores desde os 7 anos. Perda da capacidade da marcha aos 9 anos. Ao exame neurológico apresentava diminuição da acuidade visual, macroglossia, hipertrofia gemelar, retracção do Tendão de Aquiles, contracturas dos cotovelos e joelhos e arreflexia generalizada. A avaliação da força muscular revelava tetraparésia (G0/5 MRC), apenas com movimentos activos (G2/5 MRC) na extensão dos dedos, flexão plantar e flexão cervical. O exame oftalmológico revelou catarata subcapsular e retinopatia pigmentar bilateral. Os níveis de CK estavam aumentados. Na biópsia muscular observou-se ausência de marcação imunohistoquímica de todos os sarcoglicanos. O estudo molecular identificou uma mutação patogénica, em homozigotia, no gene do  $\beta$ -sarcoglicano.

Caso clínico 2 – Doente do sexo feminino, 64 anos, filha de casamento consanguíneo em 1º grau, mãe do caso clínico 1. Queixas de fraqueza muscular nos membros inferiores aos 50 anos. O exame neurológico revelou uma tetraparésia proximal G4/5, arreflexia miotáctica distal dos MI, manobra de Gowers positiva e hiperlordose lombar. O exame oftalmológico era normal. Os valores de CK eram elevados. A biópsia muscular revelou um défice de disferlina. Foi identificada uma mutação patogénica homozigótica no gene da disferlina.

#### Conclusão

Esta associação casual rara de duas LGMD recessivas diferentes pode ser explicada pela elevada frequência de consanguinidade em certas áreas e Portugal. O estudo imunohistoquímico foi essencial para um diagnóstico.

**Palavras chave:** distrofia muscular das cinturas,  $\beta$ -sarcoglicano, disferlina, autossômico recessivo.

**Título:** Associação rara de distrofias musculares das cinturas autossômicas recessivas numa família portuguesa.

#### Introduction

Limb-girdle muscular dystrophies (LGMD) are rare hereditary muscle diseases. The recessive form is the most common with the dominant form accounting for 10% of all cases of LGMD. We present a family with two members in two successive generations afflicted with distinct recessive LGMD.

#### Case Report

Clinical Case 1 – Caucasian female, 35 years old, born of a non-consanguineous couple, complaining of weakness in the lower limbs since 7 years of age. The weakness was progressive and at 9 years of age she lost the ability to walk. On neurological examination the patient was alert, without signs of cognitive deterioration. There was diminished visual acuity, macroglossia, calf hypertrophy, shortened Achilles tendons and elbow and knee contractures. Muscle strength evaluation revealed a tetraparesis (G0/5MRC) with voluntary movements only in finger extension, plantar flexion and neck flexion (G2/5 MRC). The deep tendon reflexes were abolished. Ophthalmological examination revealed bilateral subcapsular cataract and pigmented retinopathy. The CK levels were elevated. Immunohistochemical study of the muscle biopsy showed absence of immunostaining of all the sarcoglycans. The molecular study confirmed an homozygous pathogenic mutation in the  $\beta$ -sarcoglycan.

Clinical Case 2 – Caucasian female, 64 years old, born of a first degree consanguineous couple, mother of clinical case 1. Complaints of weakness in the lower limbs began at 50 years of age. Neurological examination revealed upper and lower limb proximal weakness, G4, distal lower limbs myotactic arreflexia, positive Gowers' maneuver and lumbar hyperlordosis. Ophthalmological examination was normal. CK values were elevated. Muscle biopsy revealed a dysferlin deficit confirmed by the molecular study, which identified an homozygous pathogenic mutation in the dysferlin gene.

#### Conclusion

This casual rare association of different recessive LGMD can be explained by the high rate of consanguinity in some areas of Portugal. Muscle immunohistochemistry was essential for a correct diagnosis of LGMD.

**Keywords:** limb-girdle muscular dystrophies,  $\beta$ -sarcoglycan, dysferlin, autosomal recessive.

**Running title:** Rare association of two recessive limb-girdle muscular dystrophies in a Portuguese family.

## Introdução

As distrofias musculares das cinturas (LGMD-“limb-girdle muscular dystrophies”) são doenças musculares hereditárias raras, com elevada heterogeneidade clínica e genética, de transmissão autossômica dominante (LGMD1) e recessiva (LGMD2). Caracterizam-se por uma fraqueza muscular progressiva de predomínio das cinturas, estando descritos até à data 16 subtipos diferentes na LGMD2 ([www.muscle-genetable.org](http://www.muscle-genetable.org)). A subclassificação alfabética é aplicada à medida que estas entidades se tornam genotipicamente distintas<sup>1,2</sup>. As características clínicas, laboratoriais e histopatológicas não são, na maioria dos casos, suficientes para o diagnóstico do subtipo de LGMD2, sendo necessária a realização de biópsia muscular com uso de técnicas de imunohistoquímica e o estudo de genética molecular para o diagnóstico definitivo.

As mutações nos genes do  $\alpha$ -,  $\beta$ -,  $\gamma$ -, e  $\delta$ - sarcoglicanos são responsáveis por um grupo de LGMD2 denominadas sarcoglicanopatias (LGMD2D, E, C e F respectivamente). Estes quatro sarcoglicanos são proteínas transmembranares glicosiladas, componentes do complexo de proteínas associado à distrofina, importantes na manutenção da integridade do sarcolema<sup>3,4</sup>. O fenótipo clínico, semelhante ao das distrofinopatias quando a doença tem início na primeira década de vida<sup>5</sup>, apresenta grande variabilidade inter e intrafamiliar, sendo a idade de início mais frequente na primeira década de vida ou no início da adolescência, podendo a perda de capacidade da marcha ocorrer entre os 10 anos e a idade adulta<sup>6,7</sup>. O envolvimento cardio-respiratório com cardiomiopatia dilatada e insuficiência respiratória secundária a um padrão ventilatório restritivo podem ocorrer numa percentagem variável de doentes. O diagnóstico é feito com base no estudo imunohistoquímico, sendo confirmado por estudo de genética molecular.

As disferlinopatias são distrofias musculares das cinturas de transmissão autossômica recessiva, secundárias a mutações patogénicas no gene da disferlina (gene *DYSF*). A disferlina é uma proteína muscular transmembranar (8) envolvida na fusão e reparação membranar induzida pelo cálcio e, conseqüentemente com funções na manutenção da integridade da membrana sarcolémica<sup>9</sup>. O gene *DYSF* foi mapeado no cromossoma 2p13<sup>10,11</sup>. A expressão clínica das disferlinopatias é extremamente variável; os fenótipos mais comuns são a Miopatia de Miyoshi (MM)<sup>12</sup> e a distrofia muscular das cinturas tipo 2B (LGMD2B)<sup>10</sup>. Existe marcada heterogeneidade clínica inter e intrafamiliar<sup>13,14,15</sup>. As disferlinopatias têm em comum um início sintomático em adultos jovens, uma elevação significativa do valor de CK e

uma lenta progressão; distinguem-se pelo padrão topográfico de défice de força muscular, que é, inicialmente, predominante no compartimento posterior das pernas na MM e na cintura pélvica na LGMD2B<sup>16</sup>. As funções cardíaca e respiratória estão caracteristicamente preservadas. Os achados histopatológicos da biópsia de músculo são inespecíficos, associando-se frequentemente a infiltrados inflamatórios<sup>17,18</sup>. O estudo imunohistoquímico com anticorpos anti-disferlina revela uma diminuição significativa ou ausência da sua imunoreactividade sarcolémica<sup>19</sup>. O diagnóstico final é feito recorrendo a técnicas de Western-blot ou por estudo genético do gene *DYSF*.

Os autores apresentam uma família com dois membros de gerações consecutivas com diferentes LGMD de transmissão autossômica recessiva.

## Caso Clínico

### Caso clínico 1

Doente do sexo feminino, raça caucasiana, 35 anos de idade e segunda filha de um casamento não consanguíneo. Sem história familiar conhecida de doença neuromuscular na família, mas a mãe (caso clínico 2) tinha queixas de fraqueza dos membros inferiores. Apresentou um desenvolvimento psicomotor normal no início da infância. Aos 7 anos de idade iniciou queixas de diminuição da força muscular dos membros inferiores, com dificuldades da marcha e quedas frequentes, rapidamente progressiva e, aos 9 anos de idade, a doente tinha perdido capacidade da marcha e iniciou dificuldade em elevar os membros superiores. O quadro de diminuição da força muscular não foi acompanhado de disfunção cognitiva, disfagia ou dispnéia. O exame neurológico realizado aos 32 anos de idade revelava uma doente consciente, orientada e colaborante, com diminuição da acuidade visual e sem alteração dos pares cranianos. Apresentava uma tetraparésia flácida grave arreflexica, (G0/5 MRC) em todos os segmentos musculares excepto na flexão e extensão cervical (G3 e 4 /5 MRC), extensão do punho (G2/5 MRC) e flexão plantar (G3/5 MRC). Eram ainda evidentes macroglossia (Fig.1), retracção bilateral do Tendão de Aquiles e contraturas dos cotovelos e joelhos. O exame oftalmológico revelou presença de catarata subcapsular bilateral e retinopatia pigmentar. Não foram observadas fasciculações nem miotonia. O exame das sensibilidades era normal e não tinha sinais de disfunção cardíaca ou respiratória.

### Caso clínico 2

Doente do sexo feminino, de raça caucasiana, mãe do caso clínico 1 (Fig.2), com 64 anos de idade, filha única de casamento consanguíneo em primeiro grau. A doente teve

desenvolvimento psicomotor normal e não apresentava história familiar de doença neuromuscular, na sua geração ou em gerações. Aos 50 anos de idade inicia queixas de lombalgias e diminuição da força muscular dos membros inferiores com dificuldade em subir escadas. A fraqueza muscular foi muito lentamente progressiva, mantendo actualmente a doente capacidade de marcha sem apoio. Ao exame neurológico apresentava uma tetraparésia proximal (G4/5 MRC), marcha miopática, manobra de Gowers positiva, hiperlordose lombar e abolição do reflexo aquiliano bilateralmente. O exame dos pares cranianos e oftalmológico era normal. Não apresentava alteração do volume das massas musculares, fasciculações ou miotonia. O exame das sensibilidades era normal e não havia sinais de disfunção cardio-respiratória.

## Investigação Complementar de Diagnóstico

### Caso clínico 1

Os valores de CK estavam aumentados (712 UI/L; valor normal <180 UI/L). O estudo electromiográfico dos músculos proximais (deltóide e vasto interno bilateralmente) revelou um aumento da actividade muscular espontânea (potenciais de fibrilação e ondas lentas), sem activação muscular voluntária. Nos músculos gêmeo interno os potenciais de unidade motora observados eram polifásicos, de baixa amplitude e curta duração, com padrão de recrutamento muito reduzido. O estudo de condução nervosa motora e sensitiva era normal nos membros superiores e inferiores. O estudo cardíaco realizado com ECG-Holter e ecocardiograma era normal. O estudo funcional respiratório revelou uma síndrome restritiva e obstrutiva grave, associado a uma insuficiência respiratória parcial. A RM muscular da cintura pélvica, coxa e perna (Fig. 3) mostrou uma infiltração adiposa total e simétrica de todos os músculos.

### Exame histológico: músculo deltóide

Os fragmentos de biópsia foram preparados para estudo histoquímico de rotina e imunohistoquímico de acordo com metodologia já previamente descrita<sup>20</sup>. O músculo era gravemente distrófico, com exuberante infiltrado adiposo, aumento do tecido conjuntivo no endomísio e perimísio. Existiam pequenos grupos de fibras ou fibras isoladas com variabilidade de diâmetro e núcleos centrais. Não existiam fibras necróticas nem infiltrados inflamatórios (Fig.4). O estudo imunohistoquímico revelou uma normal localização da distrofina (Dys 1, 2, 3) e merosina. Não existia marcação membranar para o  $\alpha$ ,  $\beta$ ,  $\gamma$  e  $\delta$ -sarcoglicanos (Fig.5). O estudo imunohistoquímico com anticorpos anti-disferlina revelou uma expressão citoplasmática difu-

sa com marcação sarcolémica irregular (Fig.6).

No rastreio sistemático do gene do  $\beta$ -sarcoglicano (*SGCB*) (sequenciação directa em ambos os sentidos de todas as regiões exónicas e junção intrão-exão) foi detectada a mutação c.323T>G (p.Leu108Arg) em homozigotia (confirmada pelo estudo dos pais).

### Caso clínico 2

Os valores de CK estavam significativamente aumentados (3 000 UI/L; valor normal < 180 UI/L). O estudo electromiográfico dos músculos proximais dos membros inferiores (iliopsoas e tensor da fascia lata bilateralmente) revelou um padrão de lesão miopática. O estudo de condução nervosa motora e sensitiva era normal. O estudo cardíaco-respiratório realizado (ECG-Holter, ecocardiograma, mecânica ventilatória e gasometria) foi normal. A RM muscular dos membros inferiores (Fig.7) demonstrou a existência de uma degenerescência adiposa grave e simétrica dos músculos paravertebrais lombossagrados e menos severa dos glúteos. Ao nível da coxa havia também uma infiltração adiposa grave dos grandes adutores; moderadamente grave dos vastos intermédio e lateral bilateralmente; o envolvimento do bicípite femoral era moderado e assimétrico (mais grave à esquerda), estando poupados os outros músculos do compartimento posterior da coxa. Nas pernas havia um atingimento ligeiro a moderado exclusivo dos gêmeos internos.

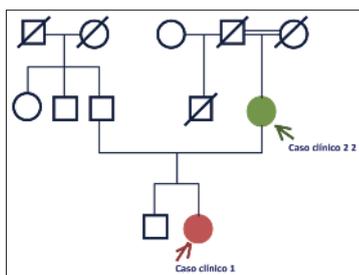
### Exame histológico: músculo deltóide

No estudo histoquímico com H-E era visível um aumento da variabilidade de diâmetro de fibras, com atrofia e hipertrofia, associado a um aumento do número de núcleos centrais; observavam-se algumas fibras necróticas e infiltrado inflamatório focal no endomísio (Fig.8). O estudo imunohistoquímico revelou uma normal marcação para a distrofina (Dys1,2,3),  $\alpha$ ,  $\beta$ ,  $\gamma$  e  $\delta$ -sarcoglicanos e merosina; havia uma ausência de marcação sarcolémica para a disferlina na grande maioria das fibras (Fig.9).

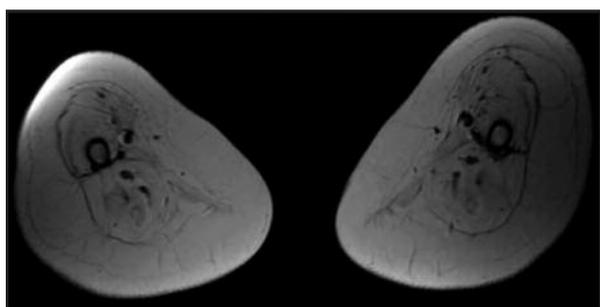
O estudo molecular por sequenciação sistemática dos 56 fragmentos que abrangem as regiões exónicas e junções exão-intrão do gene da disferlina (*DYSF*) detectou a existência da mutação patogénica c.757C>T (p.Arg253Trp) em homozigotia. Foi também rastreado o gene do  $\beta$ -sarcoglicano que revelou a mutação c.323T>G (p.Leu108Arg), em heterozigotia (mutação do caso clínico 1).



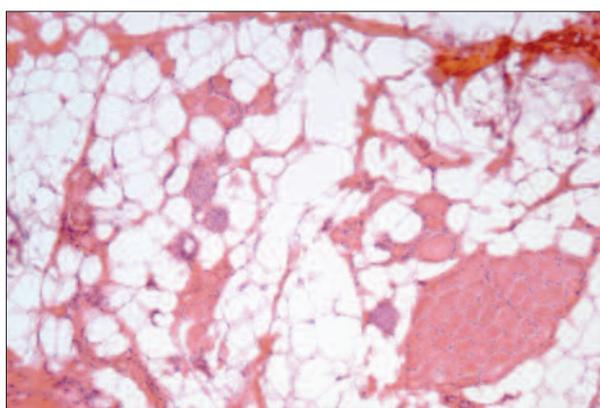
**Figura 1.** Macroglossia.



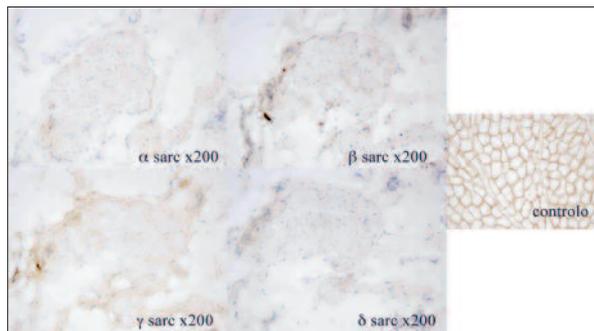
**Figura 2.** Árvore genealógica.



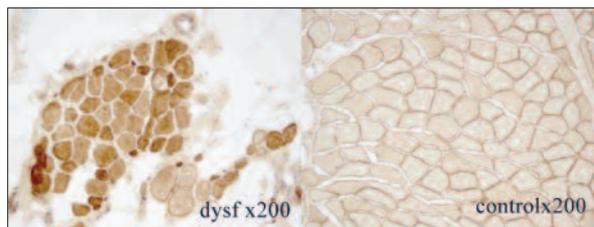
**Figura 3.** RM das pernas (T1w). Degenerescência adiposa grave e simétrica de todos os compartimentos musculares da perna.



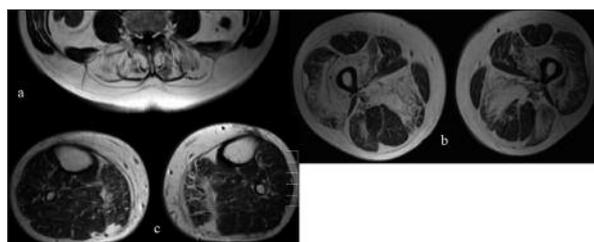
**Figura 4.** H-E (x100) Músculo gravemente distrófico, com significativa infiltração adiposa e aumento do tecido conjuntivo. Raras fibras musculares isoladas ou em grupos de fibras.



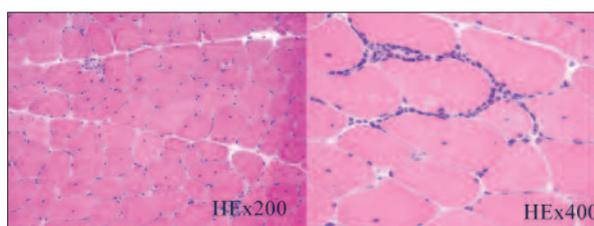
**Figura 5.** Ausência de marcação sarcolêmica dos  $\alpha, \beta, \gamma, \delta$ -sarcoglicanos.



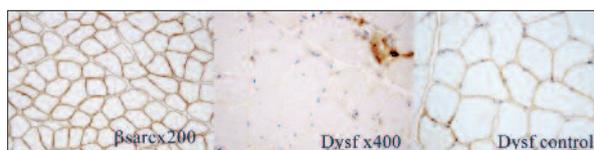
**Figura 6.** Marcação citoplasmática difusa de disferlina, com marcação sarcolêmica atenuada em algumas fibras.



**Figura 7.** RM dos músculos da cintura pélvica (a), coxa (b) e perna (c); a)-infiltração adiposa moderada dos glúteos e grave dos paravertebrais lombossagrados; b)- infiltração adiposa grave dos grandes adutores, moderada dos bicípites femurais e moderadamente grave dos vastos intermediário e lateral; c)-infiltração adiposa moderada dos gêmeos internos.



**Figura 8.** H-E (200x, 400x) Variabilidade de diâmetro de fibras, núcleos centrais e algumas fibras em necrose. Na imagem de maior ampliação é visível infiltrado inflamatório focal do endomísio.



**Figura 9.** Estudo imunohistoquímico: normal marcação sarcolêmica do sarcoglicano e diminuição da marcação membranária da disferlina, na grande maioria das fibras.

## Conclusão

A prevalência das LGMD é muito variável entre populações. As sarcoglicanopatias foram descritas pela primeira vez em 1994, numa família francesa<sup>21</sup>. A LGMD2E foi a terceira sarcoglicanopatia descrita, e é secundária a mutações no gene do  $\beta$ -sarcoglicano (*SCGB*), no cromossoma 4q12<sup>22,23</sup>. As sarcoglicanopatias são responsáveis por cerca de 25% das distrofias musculares das cinturas autossómicas recessivas, sendo a LGMD2E a segunda mais frequente neste grupo, após a LGMD2D ( $\alpha$ -sarcoglicanopatia)<sup>24,25</sup>.

O fenótipo do caso clínico 1 é sobreponível aos casos clínicos descritos de sarcoglicanopatia: início na primeira década de vida, com fraqueza grave e progressiva das cinturas associada a perda precoce da capacidade da marcha. A macroglossia e hipertrofia do compartimento posterior das pernas são também alterações muito frequentes neste grupo de doentes. A nossa doente não apresentava escápula alada, que é um achado muitas vezes distintivo face às distrofinopatias. O envolvimento clínico cardíaco sob a forma de cardiomiopatia dilatada é possível neste tipo de LGMD2, mas não tão frequente como nas distrofinopatias (26). A disfunção respiratória ocorre em 75% dos doentes, sendo moderada a grave, como nesta doente, em cerca de 40% (27). O envolvimento oftalmológico num doente com fraqueza muscular é muito sugestivo de citopatia mitocondrial. No entanto não existiam, na biópsia muscular, aspectos sugestivos de doença mitocondrial. Nesta doente permanece por esclarecer se existe alguma relação entre a LGMD2E e a alterações oftalmológicas. Os níveis de CK são significativamente elevados, principalmente nas fases iniciais de doença; no caso apresentado a elevação dos valores de CK era moderada mas a doente tinha já 28 anos de evolução de doença. Não é raro observar-se a ausência de imunomarcagem sarcolémica para todos os sarcoglicanos. As marcação imunohistoquímica membranar irregular com os anticorpos anti-disferlina podem ser justificadas pelo facto de a doente ser portadora de uma mutação patogénica no gene *DYSF* em heterozigotia.

As disferlinopatias são doenças musculares crónicas progressivas com uma grande heterogeneidade clínica, sendo já múltiplos os diferentes fenótipos conhecidos. A LGMD2B foi o segundo fenótipo clínico descrito<sup>28</sup>, após a Miopatia de Miyoshi<sup>29</sup>. Apesar de o início sintomático ser mais frequentemente em adultos jovens, estão descritos casos com idades de início da doença mais tardias<sup>30</sup>. O padrão de fraqueza muscular do caso clínico 2 é o característico da LGMD2B, sem se registar progressão para os músculos posteriores e distais dos membros inferiores. A função cardíaca e respiratória é normal em todos os doen-

tes, o que é importante em termos de diagnóstico diferencial com outras LGMD. Os valores de CK apresentados têm uma elevação de uma ordem de grandeza comum nas disferlinopatias. Os achados histopatológicos da biópsia de músculo são inespecíficos, sendo a existência de infiltrados inflamatórios frequente e por vezes confundente para o diagnóstico<sup>31</sup>. O padrão de envolvimento selectivo muscular na RM da cintura pélvica e membros inferiores é sobreponível ao descrito na LGMD2B<sup>32</sup>.

A raridade das entidades descritas torna a sua ocorrência em dois membros de uma mesma família altamente improvável. A existência de uma distrofia muscular das cinturas em duas gerações sucessivas aponta para um padrão de hereditariedade autossómica dominante. Apesar de os dois casos clínicos se apresentarem fenotipicamente como distrofias musculares das cinturas, a sua disparidade em termos de idade de início, progressão e a existência de insuficiência respiratória e hipertrofia muscular na filha e a sua ausência na mãe tornavam menos provável a explicação diagnóstica por uma única entidade. Foi essa suspeição que orientou as biópsias musculares nas duas doentes, e que foi decisivo para o diagnóstico final.

Esta rara associação casual nunca foi previamente descrita, e pode ser explicada pela elevada taxa de consanguinidade em algumas zonas de Portugal. ■

#### Bibliografia

1. Bushby KMD. Diagnostic criteria for the limb-girdle muscular dystrophies: Report of the ENMC consortium on limb-girdle muscular dystrophies. *Neuromuscul Disord* 1995;5:71-74.
2. Bushby KMD, Beckmann JS. The limb-girdle muscular dystrophies – Proposal for a new nomenclature. *Neuromuscul Disord* 1995;5:337-43.
3. Holt KH, Campbell KP. Assembly of the sarcoglycan complex. Insights for muscular dystrophy. *J Biol Chem* 1998;273:34667-70.
4. Hack AA, Lam MY, Cordier L, et al. Differential requirement for individual sarcoglycans and dystrophin in the assembly and function of the dystrophin-glycoprotein complex. *J Cell Sci* 2000;113:2535-44.
5. Angelini C, Fanin M, Freda MP, et al. The clinical spectrum of sarcoglycanopathies. *Neurology* 1999;52:176-9.
6. Eymard B, Romero NB, Leturcq F, et al. Primary adhalinopathy (alpha-sarcoglycanopathy): Clinical, pathologic, and genetic correlation in 20 patients with autosomal recessive muscular dystrophy. *Neurology* 1997;48:1227-34.
7. Ginjaar HB, van der Kooij AJ, Ceelie H, et al. Sarcoglycanopathies in Dutch patients with autosomal recessive limb girdle muscular dystrophy. *J Neurol* 2000;247:524-9.
8. Liu J, Aoki M, Illa I, et al. Dysferlin, a novel skeletal muscle gene, is mutated in Miyoshi myopathy and limb girdle muscular dystrophy. *Nat Gen* 1998;20:31-36.
9. Bansal D, Miyake K, Vogel S, et al. Defective membrane repair in dysferlin-deficient muscular dystrophy. *Nature* 2003;423:168-172.
10. Bashir R, Strachan T, Keers S, et al. A gene for autosomal recessive limb girdle muscular dystrophy maps to chromosome 2p. *Hum Mol Genet* 1994;3:455-457.
11. Bejaoui K, Hirabayashi K, Hentati F, et al. Linkage of Miyoshi myopathy (distal autosomal recessive muscular dystrophy) locus to chromosome 2p12-14. *Neurology* 1995;45:768-772.
12. Miyoshi K, Kawai H, Iwasa M, Kusaka K, Nishino H. Autosomal recessive distal muscular dystrophy as a new type of progressive muscular dystrophy. Seventeen cases in eight families including an autopsied case. *Brain* 1986;109:31-54.
13. Vilchez J, Gallano P, Gallardo E, et al. Identification of a novel founder mutation in the DYSF gene causing clinical variability in the Spanish population. *Arch Neurol* 2005;62:1256-1259.
14. Weillier T, Bashir R, Anderson LV, et al. Identical mutation in patients with limb girdle muscular dystrophy type 2B or Miyoshi myopathy suggests a role for modifier gene(s). *Hum Mol Genet* 1999;8:871-877.
15. Ilarioshkin SN, Ivanova-Smolenskaya IA, Greenberg CE, et al. Identical dysferlin mutation in limb-girdle muscular dystrophy type 2B and distal myopathy. *Neurology* 2000;55:1931-1933.
16. Mahjneh I, Passos-Bueno MR, Zatz M, et al. The phenotype of chromosome 2p-linked limb girdle muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord* 1996;6(6):483-490.
17. Barohn RJ, Miller RG, Griggs RC. Autosomal recessive distal dystrophy. *Neurology* 1991;41:1365-1369.
18. Gallardo E, Rojas-Garcia R, de Luna N, et al. Inflammation in dysferlin myopathy: immunohistochemical characterization of 13 patients. *Neurology* 2000;57:2136-2138.
19. Selcen D, Stilling G, Engel AG. The earliest pathological alterations in dysferlinopathy. *Neurology* 2001;56:1472-1481.
20. Negrão L, Matos A, Rebelo O, et al. Limb-girdle muscular dystrophy in a Portuguese patient caused by a mutation in the telethonin gene: case report. *Sinapse* 2010;10:9-12.
21. Bonnemant CG, Modi R, Noguchi S, Mizuno Y, Yoshida M, Gussoni E, McNally EM, Duggan DJ, Angelini C, Hoffman EP, Ozawa E, Kunkel LM.  $\beta$ -sarcoglycan (A3b) mutations cause autosomal recessive muscular dystrophy with loss of the sarcoglycan complex. *Nature Genet.* 1995;11:266-273.
22. Lim LE, Duclos F, Broux O, Bourg N, Sunada Y, Allamand V, Meyer J, Richard I, Moomaw C, Slaughter C, Tomé F, Fardeau M, Jackson CE, Beckmann JS, Campbell KP.  $\beta$ -sarcoglycan: Characterization and role in limb-girdle muscular dystrophy linked to chromosome 4q12. *Nature Genet.* 1995;11: 257-265.
23. Roberds SL, Leturcq F, Allamand V, et al. Missense mutations in the adhalin gene linked to autosomal recessive muscular dystrophy. *Cell* 1994;78:625-33.
24. van der Kooij AJ, Ginjaar AB, et al. Limb girdle muscular dystrophy: a pathological and immunohistochemical re-evaluation. *Muscle Nerve* 1998;21:584-90.
25. van der Kooij AJ, Barth PG, Busch HF, Ginjaar AB, et al. The clinical spectrum of limb girdle muscular dystrophy. A survey in the Netherlands. *Brain* 1996;119: 1471-80.
26. Melacini P, Fanin M, Duggan DJ, et al. Heart involvement in muscular dystrophies due to sarcoglycan gene mutations. *Muscle Nerve* 1999;22:473-9.
27. Politano L, Nigro V, et al. Evaluation of cardiac and respiratory involvement in sarcoglycanopathies. *Neuromuscul Disord* 2001;11:178-185.
28. Bashir N, Strachan T, Keers S, et al. A gene for autosomal recessive limb girdle muscular dystrophy maps to chromosome 2p. *Hum Mol Genet* 1993;3:455-457.
29. Miyoshi K, Kawai H, Iwasa M, Kusaka K, Nishino H. Autosomal recessive distal muscular dystrophy as a new type of progressive muscular dystrophy. *Brain* 1986;109:31-54.
30. Negrão L, Matos A, Geraldo A, Rebelo O, et al. Dysferlinopathy: unilateral foot-drop of late onset – case report. *Sinapse* 2008;2:9-13.
31. Gallardo E, Rojas-Garcia R, de Luna N, et al. Inflammation in dysferlin myopathy: immunohistochemical characterization of 13 patients. *Neurology* 2000;57:2136-2138.
32. Fischer D, Walter MC, Kesper K, et al. Diagnostic value of muscle MRI in differentiating LGMD2I from others LGMDs. *J Neurol* 2005;252:538-547.

#### Correspondência:

Anabela Matos  
 Consulta de Doenças Neuromusculares  
 Serviço de Neurologia  
 Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra  
 Praceta Mota Pinto  
 3000 COIMBRA  
 anabelapmatos@gmail.com

## Subacute motor neuronopathy - a rare remote effect of Hodgkin lymphoma Neuronopatia motora subaguda - efeito remoto raro do linfoma de Hodgkin

Camila Nóbrega<sup>1</sup>, Filipe Carvalho<sup>2</sup>, Aida Botelho de Sousa<sup>3</sup>, Luísa Medeiros<sup>2</sup>

1- Serviço de Neurologia, CHLC; 2- Unidade de Neurofisiologia, CHLC; 3- Serviço de Hematologia, CHLC.

### Introduction

Subacute motor neuronopathy is a clinical entity considered to be a remote effect of Hodgkin lymphoma. The authors present a patient with Hodgkin lymphoma and subacute tetraparesis in whom this diagnosis was considered.

### Case Report

A 43 years old white female, with Hodgkin lymphoma submitted to radiotherapy and chemotherapy, presented with rapidly progressive limb weakness. A lower limb predominant and asymmetrical tetraparesis, amyotrophy and areflexia were found with no sensory deficits or bulbar signs. Neurophysiology showed low amplitude motor potentials and normal conduction velocity, with signs of acute and chronic denervation. Blood and CSF analysis did not show signs of inflammation or infection. Antigangliosides and onconeural antibodies were negative. Immunoglobulin was started. After 8 weeks of worsening symptoms, stabilization was achieved followed by gradual improvement. Two years after, a mild weakness in left foot dorsiflexors persists.

### Discussion

We believe this is a Hodgkin lymphoma related subacute motor neuronopathy, though literature review shows some controversy regarding this entity.

**Key words:** Subacute motor neuronopathy, Hodgkin's disease, lower motor neuron disease, lymphoma, paraneoplastic syndrome.

**Running title:** Subacute motor neuronopathy.

### Introdução

A neuronopatia motora subaguda é uma síndrome clínica considerada um efeito remoto da doença de Hodgkin. Os autores apresentam um doente com linfoma de Hodgkin e tetraparésia subaguda em que este diagnóstico foi considerado.

### Caso clínico

Mulher de 43 anos, branca, com doença de Hodgkin, submetida a radioterapia e quimioterapia, que inicia um quadro rapidamente progressivo de diminuição da força muscular nos membros inferiores. À observação apresentava tetraparésia assimétrica de predomínio nos membros inferiores, amiotrofia e areflexia, sem alterações sensitivas e sem envolvimento bulbar. A electroneuromiografia mostrou potenciais motores de amplitude reduzida e velocidade de condução normal e sinais de desnervação aguda e crónica. O estudo do sangue e líquido céfalo-raquidiano não mostrou sinais de inflamação ou infecção. Os anticorpos antigangliosídeos e onconeurais foram negativos. Iniciou terapêutica com imunoglobulina. Após 8 semanas de agravamento progressivo, houve estabilização clínica seguida de recuperação. Dois anos após o início dos sintomas, persiste uma ligeira parésia da dorsiflexão do pé esquerdo.

### Discussão

Os autores julgam tratar-se de um caso de neuronopatia motora subaguda secundária ao linfoma de Hodgkin. Contudo, a literatura é controversa relativamente a esta entidade.

**Palavras-chave:** Neuronopatia motora subaguda, doença de Hodgkin, doença do segundo neurónio motor, linfoma, síndrome paraneoplásico.

**Título de cabeçalho:** Neuronopatia motora subaguda

## Introduction

Subacute motor neuronopathy is a subacute, painless, asymmetrical, amyotrophic and arreflexic tetraparesis with lower limb predominance, considered to be a remote effect of Hodgkin lymphoma<sup>1</sup>. Unlike classic paraneoplastic syndromes, it occurs typically after the diagnosis of the tumor and seems to progress independently from it<sup>2</sup>. The authors present a case and discuss the diagnostic challenges posed by neurological complications of cancer.

## Case report

A 43 years old female, with recently diagnosed stage IIA Hodgkin lymphoma, presented with weakness of lower extremities mainly in the left side and transient paresthesia of the 3<sup>rd</sup> and then 4<sup>th</sup> and 5<sup>th</sup> fingers of the left hand. The symptoms had started one week after completion of Stanford V protocol (doxorubicine, vinblastine, mechlorethamine, vincristine, bleomycine and etoposide for 12 weeks) and rapidly progressed along the next 8 weeks until loss of autonomous gait. There was no pain or sphincter disturbance. During the first 4 weeks after the symptom onset the patient underwent mediastinic and neck radiotherapy. After this, the lymphoma was considered to be in remission.

General physical examination showed no relevant features. The neurological examination revealed a flaccid, asymmetrical, lower limb predominant tetraparesis, amyotrophy and arreflexia with similar involvement of proximal and distal segments. There was no respiratory or bulbar involvement, fasciculation or sensory disturbance.

Nerve conduction study showed decreased motor potentials amplitude with normal velocity, with no evidence of conduction block or presynaptic neuromuscular junction dysfunction. Sensory neurography was normal. Electromyography revealed signs of generalized acute and chronic denervation with no distoproximal gradient, and repetitive stimulation was normal.

Laboratory evaluation revealed anaemia (9.5g/dL), leukopenia (3,24x10<sup>6</sup>/uL) and thrombocytopenia (126000/uL) with probable relation with recent chemotherapy; normal liver, kidney and thyroid function; glycaemia and vitamins within the normal range; and no parameters suggesting systemic inflammation. Serology for human immunodeficiency virus, cytomegalovirus, hepatitis C and B, *T. pallidum* and *Borrelia* was negative. Considering vasculitis as a hypothesis, we looked for anti-nuclear antibodies, antineutrophilic cytoplasmic antibodies, complement activation and erythrocyte sedimentation rate but results came back normal. Cerebrospinal

fluid (CSF) analysis revealed no cells, normal protein and glucose content and normal immunoelectrophoresis, making an inflammatory polyradiculopathy less likely. CSF cytology was negative for malignancy. Polymerase chain reaction for herpes group virus, antigangliosides (GM1, GM2, GM3, GD1a, GD1b, GT1b, GQ1b IgG and IgM), anti-sulfatides and onconeural antibodies came back negative as well.

Cervical and lumbar magnetic resonance contrast-enhanced imaging revealed no pathological alterations excluding lymphomatous infiltration.

We decided to start intravenous immunoglobulin 2 g monthly. After a clinical plateau of 2 to 3 weeks, the patient began to improve and regain gait autonomy. Two years after the beginning of the symptoms, she had mild weakness of foot dorsiflexors and Hodgkin lymphoma was in complete remission.

## Discussion

Standing before a lower motor neuron syndrome we could consider the axonal variant of multifocal motor neuropathy but the expected clinical case should have slower progression, greater involvement of the upper limbs and positive antigangliosides. An acute motor axonal neuropathy could be a possibility, but the time course is different from that usually seen, there is no CSF albumino-cytological dissociation and antiganglioside antibodies were negative. Other entities associated with neoplastic disease such as anti-Hu neuropathy, vinca alkaloids neuropathy, vasculitic neuropathy, cytomegalovirus or varicella-zoster polyradiculopathy or lymphomatous infiltration are less likely to present with a pure motor syndrome. Pain, which is absent in our patient, is a common feature of all these entities. Additionally, laboratory evaluation did not support any of these diagnoses.

We believe this patient fulfils diagnostic criteria for subacute motor neuronopathy. Besides its classical association with Hodgkin lymphoma, this entity presents with painless, asymmetrical, amyotrophic and arreflexic tetraparesis with lower limb predominance. There is a subacute onset with later spontaneous stabilization or improvement. There is no bulbar, upper motor neuron or sensory involvement, although many patients complaint of paraesthesia early in the course. Neurophysiological studies do not show sensory involvement, conduction blocks or conduction velocity disturbance, and CSF might have a slight increase in protein content but is typically normal<sup>2,3</sup>.

Controversy surrounding this disease originated from different aspects. First, the first cases described had no neurophysiologic methods that allowed exclusion of con-

duction blocks<sup>4</sup>. Second, the clinical evolution is variable, with some patients improving, some stabilizing and some showing fatal outcomes. Looking back, the fatal cases misdiagnosed as subacute motor neuronopathy were in fact amyotrophic lateral sclerosis associated with breast cancer<sup>5</sup>. Finally, the pathophysiology is unknown. In 1968, Walton suggested a viral agent that was never found<sup>6</sup>. In a case series by Schold, anterior horn degeneration and demyelination of anterior roots was revealed at necropsy of some of the patients<sup>4</sup>. Since all patients described had undergone radiotherapy, a possible relation was exploited<sup>7</sup> but the link is still missing. More recently, antibodies reacting against axonal initial segments and Ranvier nodes were isolated in a patient with lower motor neuron syndrome and breast cancer<sup>8</sup>, opening doors to a possible immune mechanism.

Subacute motor neuronopathy should be considered in the differential diagnosis of lower motor neuron syndrome in patients with lymphoma. Despite its self-limited course and still unclear pathophysiology, the authors believe it is reasonable to consider immunomodulating treatment. ■

## References

1. Darnell RB, Posner JB. Paraneoplastic syndromes affecting the nervous system. *Semin Oncol.* 2006 Jun;33(3):270-98
2. Hughes RA, Britton T, Richards M. Effects of lymphoma on the peripheral nervous system. *J R Soc Med.* 1994 Sep;87(9):526-30.
3. Forsyth PA, Dalmau J, Graus F, Cwik V, Rosenblum MK, Posner JB. Motor neuron syndromes in cancer patients. *Ann Neurol.* 1997 Jun;41(6):722-30.
4. Schold SC, Cho ES, Somasundaram M, Posner JB. Subacute motor neuronopathy: a remote effect of lymphoma. *Ann Neurol.* 1979 Mar;5(3):271-87.
5. Rowland LP. Paraneoplastic primary lateral sclerosis and amyotrophic lateral sclerosis. *Ann Neurol.* 1997 Jun;41(6):703-5.
6. Walton JN, Tomlinson BE, Pearce GW. Subacute "poliomyelitis" and Hodgkin's disease. *J Neurol Sci.* 1968 May-Jun;6(3):435-45.
7. de Greve JL, Bruyland M, de Keyser J, Storme G, Ebinger G. Lower motor neuron disease in a patient with Hodgkin's disease treated with radiotherapy. *Clin Neurol Neurosurg.* 1984;86(1):43-6.
8. Ferracci F, Fassetta G, Butler MH, Floyd S, Solimena M, De Camilli P. A novel antineuronal antibody in a motor neuron syndrome associated with breast cancer. *Neurology.* 1999 Sep 11;53(4):852-5.

## Correspondência:

Camila Ramos Nóbrega  
Hospital Santo António dos Capuchos  
Alameda Santo António dos Capuchos  
1169-050 LISBOA  
camila.r.nobrega@gmail.com

## Paraneoplastic Sjogren's Syndrome and Sensory Neuronopathy in a Patient with Breast Cancer

### Síndrome de Sjogren e neuropatia sensitiva paraneoplásicos numa doente com carcinoma da mama

Joana Domingues<sup>1</sup>, Anabela Matos<sup>1</sup>, Margarida Coutinho<sup>2</sup>, António Freire<sup>1</sup>, Luís Negrão<sup>1</sup>

1- Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Reumatologia, Hospitais da Universidade de Coimbra.

#### Introduction

Sensory neuron diseases are a rare distinct subgroup of peripheral-nervous-system diseases, characterized by the primary degeneration of dorsal root ganglia cells. About 20% arise in the context of a paraneoplastic syndrome. The others are associated with systemic autoimmune diseases such as primary Sjogren syndrome (SS), HIV infection, toxic exposure or are idiopathic. We describe a woman with subacute sensory neuronopathy occurring in association with primary SS and breast cancer.

#### Case Report

A 66-year-old woman presented with a three months history of progressive disabling gait unsteadiness. She had complaints of tingling and burning sensations both in her perineum and extremities, for the last six months. She also reported eye dryness. Sensory examination was significant for pinprick sensation decrease with stocking and glove distribution and severe loss of joint position and vibration senses in both upper and lower extremities. Deep tendon reflexes were absent throughout. She had severe sensitive ataxia, being unable to stand without aids. Sensory nerve conduction studies revealed a generalized sensory axonal polyneuropathy and motor nerve conduction studies and needle electromyography were normal. Blink reflex showed a lesion of the afferent limb of the right trigemino-facial reflex. The patient's investigations were consistent with a primary SS. Invasive ductal breast carcinoma with positive anti-amphiphysin antibodies was simultaneously diagnosed. Both immune-modulating treatment and early treatment of breast cancer were disappointing, with the patient unable to walk independently at one-year follow-up.

#### Discussion

In a previously healthy patient, the simultaneous appearance of breast cancer and SS seems more than a coincidence. Arguments to support a possible paraneoplastic etiopathogenesis to both the sensory neuronopathy and the SS are discussed.

**Keywords:** Sensory neuronopathy; Sjogren's syndrome; breast cancer; paraneoplastic syndrome.

#### Introdução

As neuropatias sensitivas constituem um subgrupo raro de neuropatia, caracterizado pela degenerescência primária das células dos gânglios das raízes dorsais. Classicamente consideradas um síndrome paraneoplásico, responsável por cerca de 20% dos casos, podem também ocorrer no contexto de doenças auto-imunes sistémicas, nomeadamente Síndrome de Sjogren Primário (SS), na infecção pelo HIV, serem secundárias a toxinas ou idiopáticas. Descrevemos o caso de uma doente com quadro de neuropatia sensitiva subaguda associada simultaneamente a SS e carcinoma da mama.

#### Caso clínico

Uma doente de 66 anos de idade recorreu ao serviço de urgência por desequilíbrio de agravamento progressivo nos últimos três meses. Dos antecedentes pessoais havia a relevar queixas crónicas de xerostomia e a presença, nos seis meses precedentes, de parestesias e disestesias localizadas na região perineal e nas extremidades. O exame neurológico evidenciou diminuição da sensibilidade álgica com distribuição em meia e luva e perda da sensibilidade vibratória e sentido posicional nos quatro membros, acompanhadas de arreflexia generalizada. Apresentava, também, ataxia sensitiva grave, sendo apenas capaz de marcha com apoio de canadianas. O estudo de condução nervosa sensitiva revelou uma polineuropatia axonal sensitiva generalizada, com condução motora e exame com eléctrodo de agulha normais. O estudo do *blink reflex* demonstrou lesão do ramo aferente do reflexo trigemino-facial direito. A investigação complementar permitiu o diagnóstico simultâneo de um SS primário e de carcinoma da mama ductal invasivo associado a anticorpos anti-amfifisina. Apesar da instituição de terapêutica imunomoduladora e da indução precoce da remissão tumoral, a doente não apresentou melhoria objectiva do quadro clínico, mantendo marcha impossível sem apoio após um ano de seguimento.

#### Discussão

O aparecimento simultâneo do SS e do carcinoma da mama numa doente previamente saudável questiona a hipótese de se tratar de uma coincidência. São apresentados argumentos que favorecem uma etiologia paraneoplásica comum para a neuropatia sensitiva subaguda e para o SS.

**Palavras-chave:** Neuropatia sensitiva; Síndrome de Sjogren; Carcinoma da mama; Síndrome paraneoplásico.

**Introduction**

Sensory neuron diseases (SND) are a rare distinct subgroup of peripheral-nervous-system diseases, characterized by the primary degeneration of dorsal root ganglia cells. Acquired SND have a subacute or chronic course and are associated with systemic immune-mediated diseases, vitamin intoxication or deficiency, neurotoxic drug and life-threatening diseases such as cancer.<sup>1</sup> We report the case of a patient with both primary Sjogren's syndrome (SS) and breast cancer presenting with disabling SND.

**Case Report**

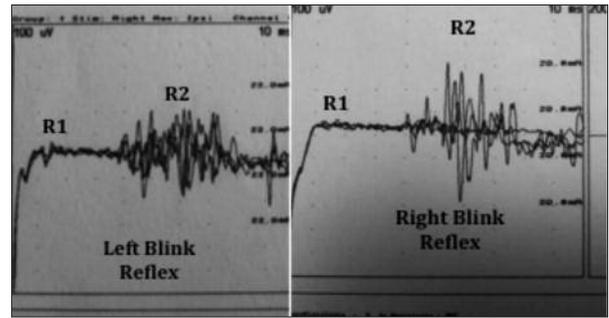
A previously healthy 66-year-old woman presented with a three months history of progressive disabling gait unsteadiness. She had complaints of progressive tingling and burning sensations both in her perineum and extremities, for the last six months. She also reported eye dryness. Past medical and medication history was unremarkable.

Cranial nerve examination and speech was normal. Sensory examination was significant for pinprick sensation decrease with stocking and glove distribution and severe loss of joint position and vibration senses in both upper and lower extremities. Examination of the motor system showed full-strength. Deep tendon reflexes were absent throughout. Plantar responses were flexor. She had severe sensitive ataxia, being unable to stand without aids. There was no autonomic dysfunction.

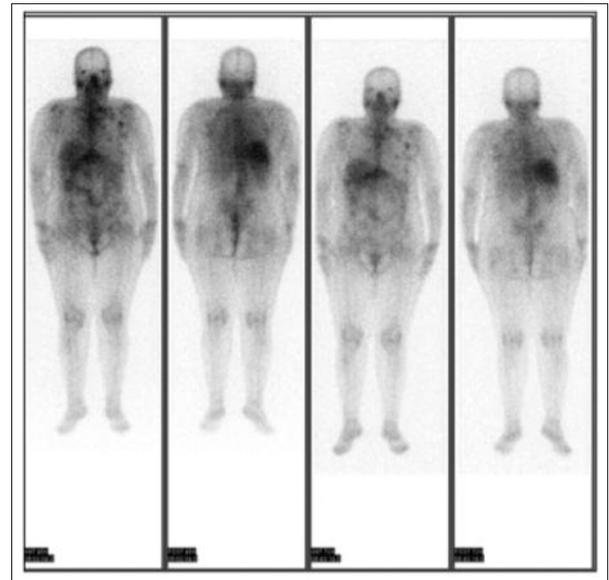
Sensory nerve conduction studies revealed a generalized sensory axonal polyneuropathy, with absent sural, median, ulnar and radial sensory nerve action potentials. Motor nerve conduction studies and needle electromyography were normal. Blink reflex showed a lesion of the afferent limb of the right trigemino-facial reflex (fig.1).

Laboratory tests were significant for positive antinuclear anti-Ro antibodies, elevated erythrocyte sedimentation rate and polyclonal hypergammaglobulinemia. Anti-La and other antibodies to extractable nuclear antigens were not present. CSF studies showed an albumin-cytological dissociation (proteins: 116 mg/dl; normal glucose; cells: 10 lymphocytes/mm<sup>3</sup>).

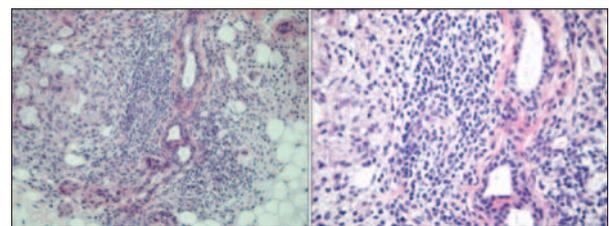
The patient underwent a Schirmer test which confirmed decrease in tear production. A gallium-67 salivary gland scintigraphy was done and revealed abnormal isotope accumulation in the orbits and parotid glands, consistent with the suspicion of primary SS, but also showed pronounced accumulation of the tracer in her left axilla and supraclavicular area (fig.2). Minor salivary gland biopsy was performed and showed lymphocytes foci, one of them containing more than 50 cells/4 mm<sup>3</sup> (fig.3).



**Figure 1.** Blink reflex – By stimulating the left supra-orbital nerve it was recorded both R1 and R2i blink reflex with normal latencies; stimulating the right side, the R1 component was absent and the R2i component was slightly delayed, comparing with the left R2i one.



**Figure 2.** Gallium-67 salivary gland scintigraphy showing abnormal tracer accumulation in the orbits and parotid glands, consistent with the suspicion of primary SS, and in left axilla and supraclavicular area.



**Figure 3.** Lip biopsy showing focal periductal and interstitial mononuclear cell infiltration, with some lymphocytes foci, one of them containing more than 50 cells/4 mm<sup>3</sup>.

Paraneoplastic antibodies were ordered and anti-amphiphysin antibodies were found to be strongly reactive in the patient's serum. Mammography and breast ultrasound revealed multiple suspicious solid nodules in her left breast and ipsilateral axillary adenopathies. PET scan was compatible with primary left multicentric breast cancer and ipsilateral metastatic axillary and supraclavicular lymph node involvement. Biopsy showed an invasive ductal carcinoma (fig.4).



**Figure 4.** FDG-PET scan showing primary left multicentric breast cancer and ipsilateral metastatic axillary and supraclavicular lymph node involvement.

The patient was empirically treated with a three-day course of 0,4 g/kg daily intravenous immunoglobulin, with partial improvement of pain complaints but no significant gait ataxia improvement.

She underwent a left modified radical mastectomy followed by six cycles of adjuvant chemotherapy with cyclophosphamide, epirubicin and 5-fluorouracil and 25 sessions of external beam radiotherapy over 5 weeks. A complete cancer remission was achieved. PET scan was normal at one-year follow-up. Gait remains impossible without support.

### Discussion

This patient illustrates a pattern of pure sensory deficit, not length-dependent, with predominant loss of proprioception and kinaesthesia. The debilitating progressive course over six months is consistent with a subacute sensory neuropathy (SSN).

Sjogren's syndrome (SS) is a chronic inflammatory process that primarily involves the exocrine glands. Its clinical manifestations range from autoimmune exocrinopathy to extraglandular (systemic) involvement affecting the lungs, blood vessels and muscles. It can occur alone (primary SS) or in association with other autoimmune diseases (secondary SS).<sup>2</sup>

The peripheral nervous system manifestations of SS are variable and have been reported to be between 8.25% and 37.5%.<sup>3</sup> However, quantified sensory neurological examination abnormalities have been found by Barendregt et al. in 58% of patients with primary SS. In the series of Grant et al., peripheral neuropathy was the presenting problem in 87% of cases and sensory neuropathy was found in 22.2% of patients.<sup>3</sup> Sensory neuropathy can complicate the course of SS in 7.6-33% of cases. However, it is more often the presenting symptom and sign of SS with a vari-

able course. It usually has a subacute onset, evolving to severe dysfunction in less than 6 months, or a chronic course with slow indolent progression.<sup>3</sup>

Clinical and neurophysiological features in this case were initially suggestive of SSN related to a primary SS. This hypothesis was supported by the large study by Auger et al. showing that the impairment of the trigemino-facial reflexes appeared more common in SS and idiopathic neuropathies than in paraneoplastic cases.<sup>4</sup>

However, SSN are regarded as classical paraneoplastic neurological syndromes (PNS) and may be clinically undistinguishable from those described in SS. The presence of an anti-amphiphysin antibody is very important in this differential diagnostic process.

It is generally assumed that "false-positive" PNS-associated antineuronal antibodies can occur in the setting of a widespread and non-specific autoimmune response. However, Benyahia et al. demonstrated the high specificity of these antibodies. None of 71 patients with SS and of 102 with systemic lupus erythematosus had anti-Yo, anti-Ri or anti-amphiphysin antibodies in their sera, even when they were neurologically symptomatic, confirming the value of these antibodies as markers of PNS.<sup>5</sup>

On the other hand, the incidence of anti-amphiphysin antibodies in patients with cancer but without paraneoplastic disorders is probably low. Folli et al. found no anti-amphiphysin antibodies in 30 control patients with cancer and Antoine et al. found no labelling suggestive of anti-amphiphysin antibodies in 101 patients with small cell lung cancer (SCLC), gynecological cancer or colon carcinoma.<sup>6,7</sup> Therefore, whatever their pathogenic role, they seem useful tools for the diagnosis of tumors in patients with suspected PNS.

Anti-amphiphysin antibodies contrast with the well-known anti-Hu and anti-Yo antibodies, which show a strong correlation with the type of neurological disorder and the type of cancer syndrome. They were first reported in women with breast cancer and stiff-person syndrome, but studies indicate that they also occur in patients with other tumors and neurological disorders, with SSN being one of those.<sup>7</sup>

SSN is associated with SCLC in 70-80% of patients. Other associated tumors include neuroendocrine tumors, Hodgkin's lymphoma, breast and ovarian cancer and sarcoma.<sup>8</sup>

In summary, there are also arguments favoring the paraneoplastic pathogenesis for our patient's complaints. The patient lack of response to the immunotherapy and treatment of the underlying cancer are not helpful in this point.

In a previously healthy patient, the simultaneous appearance of breast cancer and SS seems more than a coincidence.

Cancer has long been associated with systemic autoimmune diseases and three main classes of association can be distinguished. In the first class, rheumatic disorders (RD) are directly triggered by a tumor or its metastases. The second class refers to patients with an established idiopathic RD who develop cancer within a temporal interval of up to 20 years.<sup>9</sup> These two options don't seem to fit in our case. Patients with primary SS have an increased risk of developing lymphomas and there have been case reports of other cancers, including solid organ tumors, but in Lazarus et al. series, among the 112 patients with primary SS, only 3 developed breast cancer, which was not statistically significant.<sup>10</sup> The third group includes patients with clinical manifestations of an RD, which is actually the expression of an occult cancer that becomes clinically evident within months or years.<sup>9</sup> Only two case reports of paraneoplastic SS are found in the literature but several other RD have been frequently reported, mainly inflammatory myopathies, seronegative rheumatoid arthritis, vasculitides and lupus-like syndromes.

Low titer antinuclear autoantibodies (ANA) positivity was described in 34.7% of patients with paraneoplastic neurological disorders in one series.<sup>11</sup> Tschernatsch et al. identified 9/36 ANA positive/antineuronal negative patients with paraneoplastic neuropathy.<sup>12</sup> One of the patients was a woman with breast cancer who had high titer anti-Ro and developed a mononeuropathy multiplex. The authors concluded that paraneoplastic neuropathy is a clinical and immunological heterogeneous disease and ANA positive patients might represent a distinct subgroup of paraneoplastic manifestations.

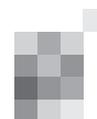
So, paraneoplastic SS may be, in fact, the best explanation for our patient rheumatologic manifestations. Breast cancer might have altered the patient immune surveillance and induced a paraneoplastic syndrome with both rheumatic and neurologic manifestations. Anti-Ro and anti-amphiphysin antibodies may both constitute markers of the remote effects of the breast cancer. If so, this is, to our knowledge, the first description of this association. ■

## References

1. Sghirlanzoni A, Pareyson D, Lauria G. Sensory neuron diseases. *Lancet Neurol* 2005 Jun;4(6):349-61.
2. Tzioufas AG, Voulgarelis M. Update on Sjogren's syndrome autoimmune epithelitis: from classification to increased neoplasias. *Best Pract Res Clin Rheumatol*. 2007 Dec;21(6):989-1010.
3. Souayah N, Chong PS, Cros D. Acute sensory neuronopathy as the presenting symptom of Sjogren's Syndrome. *J Clin Neurosci*. 2006 Oct;13(8):862-5. Epub 2006 Aug 28.
4. Auger RG, Windebank AJ, Lucchinetti CF, et al. *Neurology*. 1999 Jul 22;52(2):407-8.
5. Benyahia B, Amoura Z, Rousseau A, et al. Paraneoplastic antineuronal antibodies in patients with systemic autoimmune diseases. *J Neurooncol*. 2003 May;62(3):349-51.
6. Folli F, Solimena M, Cofield R, et al. Autoantibodies to a 128-kd protein in three women with the stiff-man syndrome and breast cancer. *N Engl J Med*. 1993 Feb 25;328(8):546-51.
7. Antoine JC, Absi L, Honnorat L, et al. Anti-amphiphysin antibodies are associated with various paraneoplastic neurological syndromes and tumors. *Arch Neurol*. 1999 Feb;56(2):172-7.
8. De Beukelaar JW, Sillevs Smitt PA. Managing paraneoplastic neurological disorders. *Oncologist*. 2006 Mar;11(3):292-305.
9. Racanelli V, Prete M, Minoia C, et al. Rheumatic disorders as paraneoplastic syndromes. *Autoimmun Rev*. 2008 May;7(5):352-8. Epub 2008 Feb 22.
10. Lazarus MN, Robinson D, Mak V, et al. Incidence of cancer in a cohort of patients with primary Sjogren's syndrome. *Rheumatology (Oxford)*. 2006 Aug;45(8):1012-5. Epub 2006 Feb 20.
11. Moll JWB, Hooijkaas H, van Goorbergh BCN, et al. Systemic and antineuronal autoantibodies in patients with paraneoplastic neurological diseases. *J Neurol*. 1996;243:51-6.
12. Tschernatsch M, Stolz E, Strittmatter M et al. Antinuclear antibodies define a subgroup of paraneoplastic neuropathies: clinical and immunological data. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2005;76:1702-1706.

## Address:

Joana Domingues  
Neurology Department  
Hospital Center of Coimbra  
Av. Bissaya Barreto  
Praceta Prof. Mota Pinto  
3000-075 COIMBRA, Portugal  
joanadomingues@hotmail.com



## The first Portuguese families with Limb-Girdle Muscular Dystrophy 2L Apresentação das primeiras famílias Portuguesas com Distrofia Muscular das Cinturas 2L

Luis Negrão<sup>1</sup>, Argemiro Geraldo<sup>1</sup>, Anabela Matos<sup>1</sup>, Olinda Rebelo<sup>2</sup>, Rosário Santos<sup>4</sup>, Cristina Marques<sup>3</sup>

1-Neurology Department, Coimbra University Hospital – Hospital and University Centre of Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Neuropathology Department, Coimbra University Hospital – Hospital and University Centre of Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Imagiology Department, Coimbra University Hospital – Hospital and University Centre of Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-Molecular Genetics Center Jacinto Magalhães, National Institute of Health, Porto.

### Introduction

The limb-girdle muscular dystrophy 2L (LGMD2L) was recently described and it is caused by mutations in the Anoctamin 5 (ANO5) gene.

We present the first Portuguese families with this new subtype of LGMD2.

### Case reports

Family 1 – Case I: The patient is a 65-year-old Caucasian male, with weakness in the lower limbs that began at the age of 55. On examination the patient presented bilateral atrophy of the quadriceps femoris, back-kneeing, waddling gait and a positive Gowers' maneuver. There was bilateral weakness of the deltoid muscle (grade 4/5), hamstring muscles (grade 4/5), iliopsoas and quadriceps femoris muscles (grade 4-/5). CK values were elevated. Muscle biopsy showed myopathic features and muscle MRI of the lower limbs showed bilateral atrophy of the muscles of the pelvis, thigh and of the posterior compartment of the leg. Molecular study revealed the homozygous mutation c.2012A>G in exon 18 of the ANO5 gene. Family 2 - Case IIa: The patient is a 73-year-old Caucasian male, with long-standing lower limbs muscle weakness. He presented bilateral atrophy of the vastus medialis muscle and of the left biceps brachii muscle and a positive Gowers' maneuver. There was weakness of the left biceps brachii (4-/5) and of the deltoid (4/5), iliopsoas, quadriceps femoris and calf muscles (grade 4-/5), and hamstring muscles (grade 2/5), bilaterally. CK values were elevated. Muscle biopsy revealed myopathic features. Muscle MRI of left upper limb showed atrophy of the biceps brachii and triceps muscles; MRI of the lower limbs revealed atrophy of the muscles of the pelvis, thigh and leg (calf muscles), bilaterally. Molecular study identified the homozygous mutation c.191dupA in exon 5 of the ANO5 gene. Case IIb: The patient is a 70-year-old Caucasian male, the brother of patient Case IIa. He has complaints of weakness in the left leg since the age of 55. He noticed progressive difficulty in running and climbing stairs. On examination he presented atrophy of the left calf muscles and of the vastus medialis bilaterally. There was weakness of the muscles of the posterior compartment of the left leg (grade 4-/5), quadriceps femoris and hamstring muscles (grade 4/5), bilaterally. CK values were elevated and muscle biopsy revealed myopathic features. Muscle MRI of the legs identified bilateral atrophy of the medial gastrocnemius muscle and of the left lateral gastrocnemius and soleus muscles. Molecular study showed the same mutation of case IIa.

### Conclusion

These two Portuguese families present the classical clinical features of LGMD2L, which, according to the most recent reports, might represent one of the most common subtype of autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy.

**Key-words:** Limb-girdle muscular dystrophy; Limb-girdle muscular dystrophy 2L; Anoctamin 5; ANO5

**Running title:** Portuguese families with Limb-Girdle Muscular Dystrophy 2L

### Introdução

A Distrofia Muscular das Cinturas 2L foi recentemente descrita e é causada por mutações no gene Anoctamina 5 (ANO5).

Apresentamos as primeiras famílias Portuguesas com este novo sub-tipo de Distrofia Muscular das Cinturas.

### Casos Clínicos

Família 1 – Caso I: Doente do sexo masculino de 65 anos de idade, caucasiano, com fraqueza muscular dos membros inferiores desde os 55 anos. No exame neurológico observava-se marcha bamboleante, atrofia bilateral do músculo quadríceps com hiper-extensão dos joelhos e manobra de Gowers positiva. Apresentava diminuição bilateral da força muscular dos músculos deltóide e da face posterior da coxa grau (4/5) e dos músculos iliopsoas e quadríceps (grau 4-/5). Os valores de CK estavam aumentados. A biopsia do músculo deltóide revelou aspectos miopáticos e a RMN muscular dos membros inferiores mostrou atrofia bilateral dos músculos da cintura pélvica, coxa e dos músculos do compartimento posterior da perna. O estudo molecular detectou a mutação em homozigotia c.2012A>G no exão 18 do gene ANO5. Família 2 - Caso IIa: Doente do sexo masculino de 73 anos de idade, caucasiano, com fraqueza muscular dos membros inferiores de longa evolução. Apresentava atrofia bilateral do músculo vastus medialis e do músculo bícípice esquerdo. A manobra de Gowers era positiva e observava-se fraqueza muscular do músculo bícípice esquerdo, grau (4-/5), dos músculos deltóide (grau 4/5), iliopsoas, quadríceps e gêmeos (grau 4-/5) e dos músculos posteriores da coxa (grau 2/5), bilateralmente. Os valores de CK estavam elevados, a biopsia muscular revelou aspectos miopáticos e a RMN muscular do membro superior esquerdo mostrou atrofia dos músculos bícípice e trícípice e dos membros inferiores dos músculos da cintura pélvica, coxa e compartimento posterior da perna, bilateralmente. O estudo molecular identificou a mutação em homozigotia c.191dupA no exão 5 do gene ANO5. Caso IIb: Doente de 70 anos de idade, sexo masculino, caucasiano, irmão do Caso IIa, com queixas de fraqueza do membro inferior esquerdo desde os 55 anos, com dificuldades na corrida e em subir escadas. O exame neurológico revelava atrofia dos músculos posteriores da perna esquerda e do músculo vastus medialis bilateralmente. Observava-se fraqueza dos músculos posteriores da perna esquerda, grau 4-/5, quadríceps e dos músculos posteriores da coxa, grau 4/5, bilateralmente. Os valores de CK estavam elevados, a biopsia muscular mostrou alterações do tipo miopático e a RMN muscular das pernas demonstrou atrofia do músculo gêmeo interno bilateralmente e dos músculos gêmeo lateral e solear esquerdos. O estudo molecular identificou a mesma mutação do caso IIa.

### Conclusão

As duas famílias descritas apresentam as características clínicas clássicas da Distrofia Muscular das Cinturas 2L e segundo estudos recentes poderá representar um dos subtipos mais comuns de distrofia muscular autossómica recessiva.

**Palavras-chave:** Distrofia muscular das cinturas; Distrofia muscular das cinturas 2L; Anoctamin 5; ANO5

**Título de cabeçalho:** Famílias Portuguesas com Distrofia Muscular das Cinturas 2L

## Introduction

Limb girdle muscular dystrophies (LGMDs) are characterized by weakness and wasting of the pelvic and scapular musculature with nineteen identified causal genes<sup>1,2</sup>. Clinical heterogeneity is a well-known clinical feature in some subtypes of LGMDs<sup>3</sup>. For example, mutations in the dysferlin gene (*DYSF*) are associated with LGMD2B<sup>4</sup>, Miyoshi myopathy (MM)<sup>5</sup> and distal anterior compartment myopathy (DACM)<sup>6</sup> phenotypes and each might be present in members of the same family (intra-familial variability). Calpain-3 gene (*CAPN-3*) mutations are also associated with phenotypic variability, ranging from the classical LGMD phenotype<sup>7</sup> to an asymptomatic hyper-CK-emia<sup>8</sup>. A pathogenic mutation is not always found in an otherwise typical LGMD phenotype and this occurred, for instance, in 4 out of 20 typical MM families without pathogenic mutations in the *DYSF* gene<sup>9</sup>.

In 2007, a group of 14 adult French-Canadian patients was described with a recessive hereditary muscle disease. Clinically it was characterized by adult onset asymmetrical proximal muscle involvement (biceps brachii and quadriceps femoris) and significant intra and inter-familial variability (age of onset, severity, CK values)<sup>10</sup>. It was possible to link these cases to the chromosomal locus 11p13-p12 and it was suggested to classify this new disease as LGMD2L. Later, pathogenic mutations in the Anoctamin 5 (*ANO5*) gene were found in this and other groups of patients with a LGMD phenotype, and a new phenotype with distal weakness, similar to MM, was identified (MMD3)<sup>11</sup>.

Eight adult patients of the Neuromuscular Outpatient Clinic with long-standing weakness of moderate degree, significantly high CK values and without specific LGMD diagnosis were screened for pathogenic mutations in the *ANO5* gene. In two of them, a positive result was obtained. A brother of one of these two patients, clinically symptomatic, was later confirmed to have the same muscular disease.

We present these two Portuguese families with muscle disease caused by mutations in the *ANO5* gene.

## Case Reports

### Family 1

#### Case I (CI)

The patient is a 65-year-old Caucasian male, the second son of a non-consanguineous couple. There was no family history of neuromuscular disease. He began complaining of weakness in the lower limbs at the age of 55, with difficulties in climbing stairs, rising from chairs and inability to run. These motor difficulties were slowly progressive, but with retained ability of walking without support. On

examination the patient had bilateral asymmetrical atrophy of the quadriceps femoris muscle (right side more affected than the left side), back-kneeing (Figs. 1a, b) and a waddling gait, which was impossible on tiptoes and difficult on heels; he could only rise from a chair using his hands for support. The Gowers' maneuver was positive. Deep tendon reflexes were abolished throughout. Manual muscle strength testing revealed weakness of the deltoid, hamstrings (4/5), iliopsoas and quadriceps femoris muscles (grade 4-/5), bilaterally. The facial and neck muscles and the muscles of the forearms and hands were normal, as well as the muscle strength of the legs.



**Figure 1.** Case I (CI) a- Bilateral atrophy of the quadriceps femoris muscle; b- Backkneeing; Case IIa (CIIa) c- Atrophy of the left biceps brachii muscle; d: Atrophy of the right vastus medialis muscle; Case IIb (CIIb) e- Atrophy of the left calf muscles.

### Family 2

#### Case IIa (CIIa)

The patient is a 73-year-old Caucasian male, the second eldest son of a non-consanguineous couple. There was a positive family history of similar neuromuscular disease (CIIb). He began with complaints of weakness in the left lower limb at the age of 65, and at the age of 69, in the right lower limb and left arm. Since the onset of the motor complaints he noticed difficulty in climbing stairs and moderate tiredness in long-distance walking. This motor difficulty was very slowly progressive in the following years. On examination he presented atrophy of the left biceps brachii muscle (Fig. 1c) and bilateral symmetrical atrophy of the vastus medialis muscle (Fig. 1d); walking was impossible on tiptoes and possible on heels, he rose from a chair without using his hands for support and the Gowers' maneuver was positive. Deep tendon reflexes were abolished throughout. Manual muscle strength testing revealed weakness of the left biceps brachii (4-/5) and of the deltoid (4/5), iliopsoas, quadriceps femoris and calf

muscles (grade 4-/5), and hamstring muscles (grade 2/5), bilaterally. The facial and neck muscles and the muscles of the forearms and hands were normal.

### Case IIb (CIIb)

The patient is a 70-year-old Caucasian male, the third eldest son of a non-consanguineous couple and brother of patient CIIa. He began complaining of weakness in the left lower limb at the age of 55, which worsened in the last 3 years. Since the onset of the motor complaints he noticed progressive difficulty in running, which is now impossible, and climbing stairs. He retains the ability of walking without support and he has worked as a farmer since his retirement. On examination he presented atrophy of the left calf muscles (Fig. 1e) and of the vastus medialis bilaterally. Walking was impossible on tiptoes on the left side and was normal on heels; he rose from a chair without using his hands for support and the Gowers' maneuver was negative. Deep tendon reflexes were abolished. Manual muscle strength testing revealed weakness of the left calf muscles (grade 4-/5) and of the hamstring muscles (grade 4/5), bilaterally. The facial and neck muscles and the muscles of the shoulder girdle, arms, forearms and hands were normal.

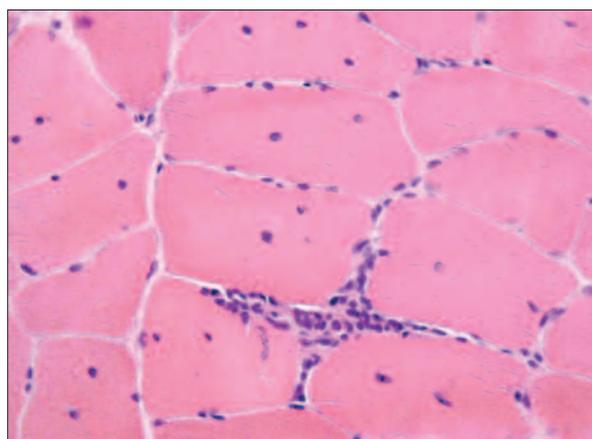
The three patients did not have spine or foot deformities; myotonia and fasciculations were not observed. There was no history of myoglobinuria, myalgias or painful cramps. Sensory examination was normal and there were no signs of cardiac or respiratory dysfunction.

### Clinical investigations

All patients had significantly elevated CK values (CI: 2826 UI/L; CIIa: 2695 UI/L; CIIb: 4858 UI/L; normal values <200 UI/L) and normal cardio-respiratory evaluation (EKG, EcoC, chest X-ray and functional ventilatory study). Electromyography revealed normal motor and sensory nerve conduction studies and muscle examination with needle electrode showed motor unit potentials of short duration, low amplitude and polyphasic with early recruitment in the weak muscles, specifically the iliopsoas, vastus medialis (CI and CIIa), left medial gastrocnemius (CIIb) and left biceps brachii muscles (CIIa).

### Histological findings

The three patients underwent deltoid muscle biopsies. Muscle specimens were prepared for histological, histochemical and immunohistochemical analysis according to methods previously described<sup>12</sup>. All the biopsies displayed slight myopathic changes, with variation in fibre size with atrophic and hypertrophic fibres and frequent central nuclei. Interstitial fibrosis was not present. Muscle biop-



**Figure 2.** H-E (X400) Deltoid muscle biopsy: fiber type variability (atrophy and hypertrophy), internal nuclei and focal endomysial mononuclear inflammatory infiltrate.

sies of Family 2 members showed rare necrotic fibres and a slight and focal endomysial mononuclear inflammatory infiltrate (Fig. 2).

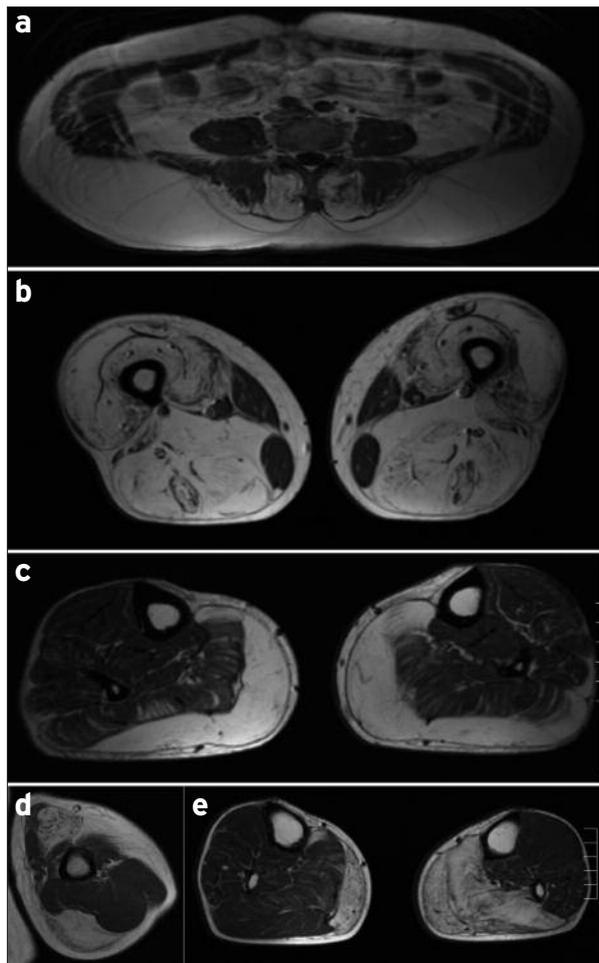
The immunohistochemical study of the three biopsies showed normal localization of dystrophin (*Dys1*, *Dys2* and *Dys3*), sarcoglycans ( $\alpha$ ,  $\beta$ ,  $\delta$ ,  $\gamma$ ), dysferlin, merosin and  $\alpha$ -dystroglycan.

### Muscle MRI findings

CI: Muscle pelvic evaluation showed bilateral fat infiltration of the paravertebral and gluteus minimus muscles (Fig. 3a). At the upper thigh level, there was bilateral atrophy of vastus medialis and tensor fasciae latae muscles. At the distal thigh level, all the components of the quadriceps femoris muscle were significantly atrophied as well as the muscles of the posterior compartment, particularly the semimembranosus and biceps femoris (Fig. 3b). At the legs level the medial and lateral gastrocnemius muscles were atrophied bilaterally, with a slight atrophy of the soleus muscle (Fig. 3c).

CIIa: At the left arm level, there was fat infiltration of the biceps brachii and triceps muscles (Fig. 3d). At the pelvic girdle level, the gluteus minimus and intermediate muscles were atrophied. At the thigh level, bilateral atrophy and fat replacement of the quadriceps femoris muscle and of the muscles of the posterior compartment were present, with preservation of the gracilis and sartorius muscles on the left side. At the legs level, there was bilateral atrophy of the muscles triceps surae, long flexors of the toes and hallux and of the distal part of the tibialis posterior. On the right side, the long and short peronei muscles and the extensor communis of the toes on the left side were also atrophied.

CIIb: At the level of the legs, there was fat infiltration of the left medial and lateral gastrocnemius and soleus muscles and only of the medial gastrocnemius on the right side (Fig. 3e).



**Figure 3.** Muscle MRI of the pelvis and lower limbs (T1 weighted images) Case I (CI) a: Bilateral fat infiltration of the paravertebral and gluteus minimus muscles; b: bilateral atrophy and fat infiltration of the muscles of the thigh, with preservation of the sartorius and gracilis muscles; c: bilateral atrophy of the medial and lateral gastrocnemius muscles; Case IIa (CIIa) d: Atrophy and fat infiltration of the left biceps brachii and triceps muscles; Case IIb (CIIb) e: asymmetric fat infiltration of the posterior muscles compartment of the left leg, with involvement of the lateral gastrocnemius and soleus muscles on the left side.

### Molecular study

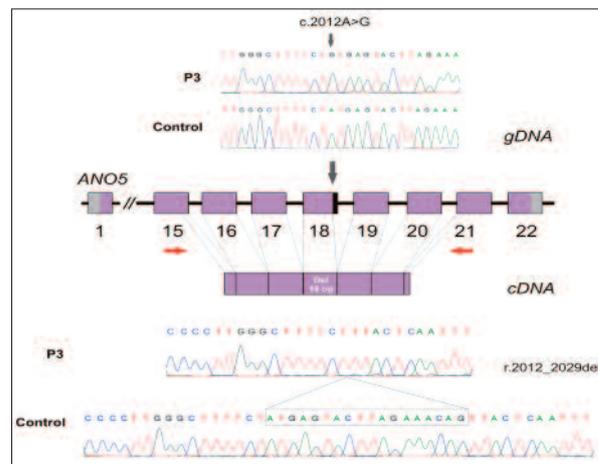
**Methodology:** Molecular study was performed through direct sequencing of all the exonic and exonic-intronic junctions of the Anoctamin 5 gene (reference sequencing: NM\_213599.2).

Study of the mRNA was performed on a muscle sample of CI.

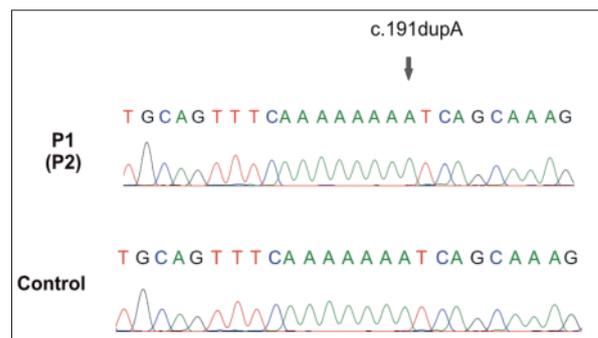
**Results:** Family 1: The c.2012A>G mutation was found in exon 18 in a homozygous state. Although it is an apparent missense mutation, it was seen to create a new donor splice site. mRNA studies confirmed aberrant splicing in exon 18, promoting an in-frame deletion of 18 nucleotides (r.2012-2029del) that resulted in a truncated protein (p.Tyr671\_Val677delinsPhe) (Fig. 4).

Family 2: The mutation c.191dupA was found in the two members of the family in a homozygous state. This mutation results in a frameshift with a consequent premature

stop codon (p.Asn64LysfsX15), triggering nonsense-mediated mRNA decay (Fig. 5).



**Figure 4.** A novel substitution (c.2012A>G) was identified in exon 18. Although it is an apparent missense mutation, it was seen to create a new donor splice site. mRNA studies confirmed aberrant splicing in exon 18, promoting an 18bp deletion (r.2012\_2029del), predictably resulting in an in-frame polypeptide deletion (p.Tyr671\_Val677delinsPhe).



**Figure 5.** c.191dupA was detected in the two brothers of Family 2 in a homozygous state. This change results in a frameshift with a consequent premature stop codon (p.Asn64LysfsX15), triggering nonsense-mediated mRNA decay.

### Discussion

Limb-girdle muscle dystrophy 2L is classically defined by slowly progressive asymmetric late-onset proximal scapular and pelvic girdle muscle weakness, high CK values and a myopathic or dystrophic pattern on muscle biopsy<sup>10</sup>. However, the disease may become clinically symptomatic with a phenotype distinct from LGMD, namely a distal one, similar to MM (MMD3)<sup>11</sup>. With progression of the disease proximal and distal weakness become clinically apparent and merges into a more homogeneous phenotype<sup>13</sup>.

The three members of these two families present the classical features of the disease: 1- the first symptoms occurred after the fourth decade of life, which is clinically important in the differential diagnosis with the other LGMD2 subtypes; 2- they were still ambulant and independent in daily life activities many years after the first

symptoms; 3- clinical asymmetry was evident in the members of both families; 4- CK values were significantly elevated and 5- muscle biopsies were clearly myopathic, although of mild severity. All patients became symptomatic with walking difficulties secondary to pelvic girdle and thigh muscles weakness, except in patient CIIB which were secondary to the left calf muscles weakness. In Family 2 patients weakness was clearly asymmetric, in the distal lower limbs and proximal upper limbs, which is still evident today, many years after disease progression. Intra and inter-familial clinical variability, a feature commonly reported of the disease<sup>10</sup> is also present in this small series of patients. The weakness of the scapular girdle muscles was of mild degree in two patients (CI and CIIa), not causing functional disturbance. Typically, atrophy of the quadriceps femoris muscle was present in all patients, especially of the vastus medialis component. The associated weakness was particularly important in CI patient, with secondary back-kneeing.

Histological examination displayed myopathic changes of mild degree. The inflammatory infiltrates found in muscle biopsies of Family 2 patients were previously described<sup>13</sup>. This finding is not unique among the LGMDs, with the muscle biopsies from LGMD2B patients frequently showing this histological finding<sup>14</sup>. Immunohistochemical study was normal, including the dysferlin immunostaining.

Muscle MRI plays an important role in confirming the muscle involvement, its severity and clarifying the extension of muscle disease, even when the imaging findings have no clinical correlation. The results of the MRI studies confirmed the clinical impression in the three patients and revealed sub-clinical muscle involvement, like in CIIB (right gastrocnemius fat replacement without muscle weakness) and in CIIa patients (infiltration of the left triceps muscle not associated with muscle weakness). The hamstring and paravertebral muscles involvement was particularly evident and the involvement of the last muscle, not yet described in this disease, was significant in CI patient.

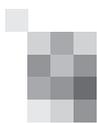
Recessive mutations in the *ANO5* gene were first identified in patients from three French Canadian families, with a LGMD phenotype, and in patients from two other families of Finnish and Dutch origin, with the MMD3 phenotype<sup>11</sup>. The largest clinical series published identified the c.191dupA mutation in the *ANO5* gene as the most common in LGMD2L<sup>13</sup>. This mutation, found in Family 2 members, has well defined and understood consequences on protein level<sup>11</sup> and it is considered that the mutation does not have a dominant effect, since all the heterozygous rel-

atives of the patients for the mutation were asymptomatic<sup>13</sup>. The mutation in exon 18, c.2012A>G, not yet described, has a consequence on protein level pathogenically significant and it was confirmed by mRNA studies. All the identified mutations in *ANO5* gene have no preference for a specific exon, being spread throughout the gene, without apparent preference in terms of the position of mutations within the protein in relation to specific motifs, transmembrane domains or cytoplasmic versus extracellular regions<sup>13</sup>.

The ten human Anoctamin proteins share an eight transmembrane domain structure and a DUF590 domain of unknown function<sup>15</sup>. Some members of this family of proteins have identified calcium-activated chloride channel functions, and it is predicted that all these proteins, including *ANO5*, are likely to have similar functions<sup>16</sup>.

The identification of recessive *ANO5* mutations in patients with muscular dystrophies associated with sarcolemmal membrane lesions on electron microscopy and defective membrane repair documented in one MMD3 family raises the possibility that *ANO5* may play an important role in the dysferlin-dependent muscle membrane repair pathway<sup>17</sup>.

The British and German collaborative study<sup>13</sup> suggests LGMD2L as one of the most common LGMD in the Northern English population, ranking third in frequency only behind the LGMD2A and LGMD2I. ■

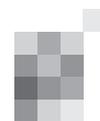


## References

1. Norwood F, de Visser M, Eymard B, Lockmuller H, Bushby K. EFNS guideline on diagnosis and management of limb girdle muscular dystrophies. *Eur. J. Neurol* 2007;14:1305-1312.
2. Guglieri M, Straub V, Bushby K, Lochmuller H. Limb-girdle muscular dystrophies. *Curr. Opin in Neurology* 2008;21:576-584.
3. Zatz M, Vainzof M, Passos-Bueno MR. Limb-girdle muscular dystrophy: one gene with different phenotypes, one phenotype with different genes. *Cur. Opin in Neurology* 2000;13:511-517.
4. Bashir R, Strachan T, Keers S, et al. A gene for autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy maps to chromosome 2p. *Hum Mol Genet* 1994;3:455-457.
5. Miyoshi K, Kawai H, Iwasa M, Kusaka K, Nishno H. Autosomal recessive distal muscular dystrophy as a new type of progressive muscular dystrophy. Seventeen cases in eight families including an autosomal case. *Brain* 1986;109:31-54.
6. Illa J, Serrano-Munuera C, Gallardo E, et al. Distal anterior compartment myopathy: a dysferlin mutation causing a new muscular dystrophy phenotype. *Ann Neurology* 2001;49:130-134.
7. Fardeau M, Eymard B, et al. Chromosome 15-linked limb-girdle muscular dystrophy: Clinical phenotypes in Reunion Island and French Metropolitan communities. *Neuromuscul Disord* 1996;6(6):447-453.
8. Fanin M, Pegoraro E, et al. Calpain-3 and dysferlin protein screening in patients with limb-girdle muscular dystrophy and myopathy. *Neurology* 2001;56(5):660-665.
9. Takahashi T, Aoki M, Tateyama M, Kondo E, et al. Dysferlin mutations in Japanese Miyoshi patients. *Neurology* 2003;60:1799-1804.
10. Jarry J, Rioux MF, Bolduc V, Robitaille Y, et al. A novel autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy with quadriceps atrophy maps to 11p13-p12. *Brain* 2007;130:368-380.
11. Bolduc V, Marlow G, Boycott KM, Saleki K, et al. Recessive mutations in the putative calcium-activated chloride channel Anoctamin 5 cause proximal LGMD2L and distal MMD3 muscular dystrophies. *Am J Hum Genet* 2010;v.86 (2):213-221.
12. Negrão L, Matos A, Rebelo o, Geraldo A., et al. Limb-girdle muscular dystrophy in a Portuguese patient caused by a mutation in the telethonin gene: case report. *Sinapse* 2010; 10:9-12.
13. Hicks D, Sarkozy A, Muelas N, Koehler K, et al. A founder mutation in Anoctamin 5 is a major cause of limb girdle muscular dystrophy. *Brain* 2001;134:171-182.
14. Rowin J, Meriggioli MN, Cochran EJ, Sanders DB. Prominent inflammatory changes on muscle biopsy in patients with Miyoshi myopathy. *Neuromuscul Disord* 1999;9:417-420.237:2566-2574.
15. Rock JR, Harfe BD. Expression of TMEM 16 paralog during murine embryogenesis. *Dev. Dyn* 2008;237:2566-2574.
16. Almaca J, Tian Y, Aldehni F, Ousingsawat J, et al. TMEM 16 proteins produce volume regulated chloride currents that are reduced in mice lacking TMEM16A. *J. Biol. Chem.* 2009;284:28571-28578.
17. Han R, Campbell KP. Dysferlin and muscle membrane repair. *Curr. Opin. Cell Biol* 2007;8:785-794.

## Address:

Luis Negrão  
Neurology Department  
Coimbra University Hospital,  
Praceta Mota Pinto,  
3000 COIMBRA  
luisnegraoster@gmail.com



## **Temporal gunshot injuries - about 3 different cases and review of the literature**

### **Lesões Temporais por arma de fogo - acerca de 3 casos e revisão da literatura**

Alves, José Luís<sup>1</sup>, Duarte, Nubélio<sup>1</sup>, Costa, Bruno<sup>1</sup>, Velasco, Ricardo<sup>1</sup>, Bento, Mário<sup>2</sup>, Lozano Lopes, José<sup>1</sup>, Lopes, Armando<sup>1</sup>

1-Neurosurgery Department - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Maxillo-Facial Surgeon - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal.

#### **Background**

Although rare, penetrating temporal bone trauma by gunshot injury has a tremendous potential impact in terms of mortality and morbidity. As one of the most complex anatomical regions in the cranium and intracranial compartments, multiple clinical and radiological presentations should be expected, implying different management strategies, by specialized teams, and expecting several possible outcomes.

#### **Methods and results**

The authors report on three Traumatic Brain Injury patients with this particular sub-type of injury, different particularities and management, followed by a brief review on the subject. The preferred surgical and medical strategies are presented and balanced against the relevant literature.

#### **Conclusion**

A crucial and necessary interdisciplinary approach is clearly the only valid option for an optimal treatment and follow-up of this type of patients suffering this complex traumatic injury.

**Keywords:** Traumatic brain injury, missile injury, temporal, gunshot wound

**Headline title:** Temporal gunshot injuries

#### **Introdução**

Apesar de raras, as lesões temporais penetrantes por arma de fogo apresentam um tremendo potencial de impacto em termos de morbilidade e mortalidade. Sendo uma das mais complexas regiões anatómicas do crânio e respectivos compartimentos endocranianos, são de antever múltiplos quadros clínicos e imagiológicos, implicando diferentes estratégias de tratamento, por equipas especializadas, esperando diferentes e diversos outcomes finais.

#### **Métodos e Resultados**

Os autores descrevem 3 diferentes casos clínicos deste tipo particular de Traumatismo Cranio-Encefálico, as suas particularidades e tratamento ideal, seguido de uma breve revisão sobre esta temática. As diferentes estratégias terapêuticas, médicas e cirúrgicas, são descritas e avaliadas de acordo com o conhecimento e literatura científica actuais.

#### **Conclusão**

Uma abordagem multidisciplinar é cada vez mais a única opção aceitável para um acompanhamento adequado deste grupo de doentes vítimas desta agressão traumática complexa.

**Palavras Chave:** Traumatic brain injury, missile injury, temporal, gunshot wound

**Título de cabeçalho:** Lesões Temporais por arma de fogo

## Introduction

Since the early years of the modern Neurosurgery, the Traumatic Brain Injury (TBI) events are one of its most important and noble subjects of study and clinical efforts. Despite its relevance – being the single most frequent clinical picture in the neurosurgical Emergency Department – and the numerous medical / basic science research programs, there are still few effective management strategies for serious brain injuries. As new medical treatment and surgical procedures are under evaluation, a clear tendency is clearly becoming evident: the importance of a multidisciplinary approach, involving Neurosurgery and Neurointensivists, along with several other Specialties: Ophthalmology, Maxillofacial surgery, ENT and others.

Being a rather infrequent presentation in the overall picture of TBI in most Western countries, penetrating temporal bone trauma by gunshot injury to the head (GSHW) has a tremendous potential impact in terms of mortality and morbidity<sup>1,2</sup>. As one of the most complex anatomical regions in the cranium and intracranial compartments, multiple clinical and radiological presentations should be expected, implying different management strategies (preferentially in a multidisciplinary context) and outcomes. A report on three TBI patients with this particular sub-type of injury - its particularities in clinical picture, management and outcome - is followed by a brief discussion on the subject, outlining the main therapeutic options and surgical strategies depicted in the current literature.

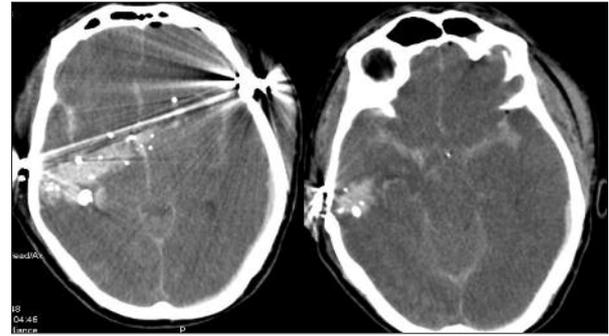
## Methods

A retrospective review was performed for 3 surgical cases with an initial diagnosis of temporal gunshot injury, admitted to our Emergency Department (ED) - Centro Hospitalar de Coimbra - in the first semester of 2011. For each patient, the background and initial clinical picture were described, including standard neurological evaluation and Glasgow Coma Scale score (GCS), as well as relevant imaging findings. The choice of the preferred treatment strategy was made by a multidisciplinary team of Neurosurgeons, Intensivists and other surgical specialties when needed, following clinical assessment and initial computed tomographic (CT) scan. All procedural complications and per operative events were registered and the short and long-term outcomes were assessed.

## Results

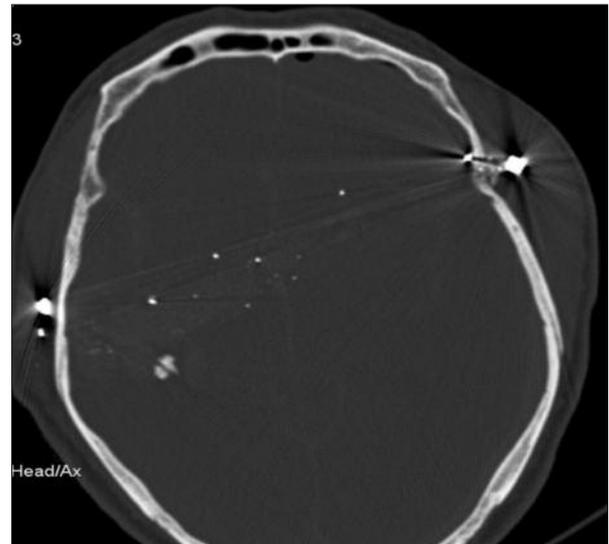
**Case Report 1:** A 52-year old male was admitted to our ED, intubated and mechanically ventilated, GCS 3t (O1VtM1), with bilateral mydriasis non-reactive to light stimulus, drainage of a mixture of Cerebrospinal fluid (CSF)

and blood from the right external auditory canal (EAC) . He was found lying in the woods, in coma, with signs of right temporal gunshot injury, possibly as a result of a suicide attempt. After the initial assessment and general medical measures, presenting hemodynamically stable, the patient was again observed and one could confirm GCS 6t (O1VtM4), non-reactive pupils with left mydriasis, corneal reflexes present.



**Fig. 1** Intraparenchymatous bullet route, subarachnoid hemorrhage.

Standard CT-scan showed a significant intra-parenchymatous hemorrhage coincident with what seemed to be a well defined bullet route (fig.1), a right temporal entrance point and adjacent scattered small objects with metallic density, a possible exit point on the left temporal region and another metallic-density object outside the cranial vault (lodged in the left temporal muscles) (fig.2).

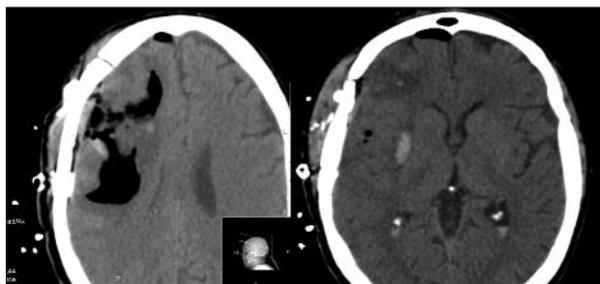


**Fig. 2** Metallic fragments and entrance / exit points

Other findings - diffuse brain edema, left hemispheric acute sub-dural hematoma, tetra-ventricular hemorrhage, subarachnoid hemorrhage – should also be mentioned, along with left frontal hemosinus (fig.1). Given the global clinical picture and imaging findings, the patient was taken to the Operating Room, in order to place an intra-parenchy-

matous Intra-Cranial Pressure (ICP) monitoring device. As it was possible, accessible metallic foreign objects (including the left temporal bullet fragment, small caliber) were removed. Finally, closure of the dural defect (using cranial aponeurosis) and wound were performed, in order to restore the anatomical compartments. Later in the Intensive Care Unit (ICU), despite the optimal neurointensive monitoring and medical management (including sedation, analgesia, different modalities of hyperosmolar therapy, hyperventilation and barbiturate coma), the ICP values remained high. 10 days after the initial TBI, with ICP values above 40-50mmHg, the clinical status deteriorated to a condition compatible with brain death.

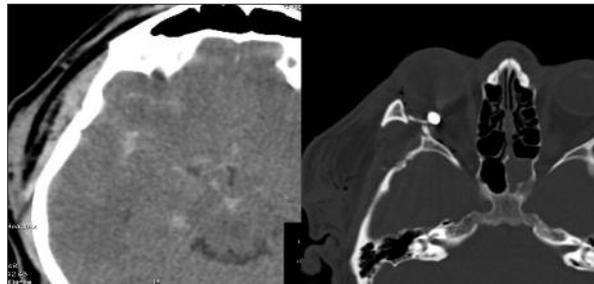
**Case Report 2:** A 53-year old male was brought to our ED, after being found lying on the street 2 hours before. On the first neurosurgical evaluation, the patient was awake and responding to simple questions, Glasgow Coma Scale (GCS) 14 (O4V4M6), dysarthric, hemiplegic on the left side. Discrete skin marks, possibly gunpowder burns, could be seen in the right temporal region, representing a probable entry wound. Initial CT-scan showed a large right hemispheric intraparenchymatous hematoma and multiple small fragments, with metallic density, in the ipsilateral temporal soft tissues. During the emergent neurosurgical procedure, small impressions on the temporal bone could be observed. After a frontal-temporal-parietal craniotomy, the hematoma was drained and dispersed bleeding in the walls of the traumatic cavity was stopped, with a subsequent dural plasty (fig.3, no pre-op imaging available). Multiple spherical metallic fragments, with approximately 2mm in diameter, were recovered. Medical support (hyperosmolar therapy, antibiotics) was ensued, while being admitted in the ICU for 7 days. Given the overall stable neurological status, with GCS scoring 14 in multiple evaluations, the team opted on not placing an ICP monitoring device, although hyperosmolar therapy with mannitol was carried out, as the significant brain trauma, large hematoma and subsequent surgical procedure would probably imply some degree of elevated ICP<sup>3</sup>. The patient was



**Fig. 3** Pos-op imaging, residual hematoma in the insular and internal capsule areas, intra-ventricular blood, minor subdural hematoma underlying the craniotomy

discharged home on the 14<sup>th</sup> day of his hospital stay, scoring GCS 14, hemiplegic on the left side, with no other deficits. Control CT-scans showed residual hematoma in the insular and internal capsule areas, as well as intra-ventricular blood, with no other complications. The clinical condition appeared stable in the follow-up appointments.

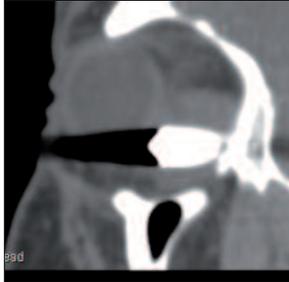
**Case Report 3:** A 34-year old male was admitted to our ED with a history of gunshot wound to the right temporal region. He was injured supposedly after being involved in a shooting as an innocent by-stander. He presented with GCS 15, hemodynamically stable, no neurological deficits besides a non-specific and non-quantified visual disturbance on the right eye, complaining of significant headache and ocular pain on the right. On physical examination, one could observe a small circular lesion on the right temple, which could represent the entry wound, along with right peri-ocular ecchymosis and subconjunctival hemorrhage. Ocular movements were apparently not affected but the patient mentioned diplopia on right lateroversion. Conventional CT-scan showed scattered subarachnoid hemorrhages and small non-significant contusions on the temporal region, along with a small but complex fragment-ed sphenoidal-temporal-orbital fracture (fig.4)



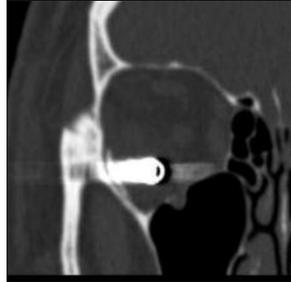
**Fig. 4** Temporal contusion and dispersed subarachnoid hemorrhages. Temporal orbital fractures

Same exam showed a high-density foreign body lodged in the right orbit, with a posterior-inferior location, close to the external rectus inferior border, and a fracture of the external orbital wall (later confirmed with an orbit CT-scan – fig. 5 and 6). No damage to the optic nerve or eyeball was obvious, both clinically and on imaging. Given his stable condition, after consultations with Ophthalmologist, Neurosurgeon and Maxillofacial surgeon, the patient was discharged home (with different scheduled appointments). Later, after an unsuccessful attempt to surgically remove the bullet (by maxillofacial surgeon and ophthalmologist), the patient was again discharged and is now under periodic consultations. Latest examinations (clinical and CT-scan) showed macular distortion, with fibrous reaction on the lower aspect of the optic nerve, in relation to the foreign

body – visual acuity is affected on the right sided but not ocular palsy is present. As the multidisciplinary follow-up is still under way, the clinical evolution of this case, namely the minor visual defect, is still being assessed, conditioning possible future therapeutic/surgical approaches.



**Fig. 5** Right Intra-orbital bullet (sagittal view)



**Fig. 6** Right Intra-orbital bullet (coronal view)

### Discussion

Gunshot wound to the head, being the most frequent penetrating brain injury, represent up to 10% of all TBI's in violent crime areas and comprises a significant number (35%, according to the some authors and adjusting to the socio-economical environment) of deaths from brain injury<sup>4,5</sup>. GSWH is considered to be the most lethal type of brain injury, with two thirds of patients dying in the scene, up to 50% of those who survive the initial trauma dying in ER and an overall mortality of 90%<sup>4,5,6</sup>. Epidemiological data in this subject are diverse and subject to significant geographical and temporal fluctuations, related to crime rate and war events along with the universally described suicidal episodes. Even so, one can name some common some epidemiological features among the several cases, including the ones previously depicted in this report. First of all, relating to epidemiological data in the literature, the 3 patients fit into the group most frequently described – young / middle-aged males (25-34 years old). A second common feature is the fact that all presented to the ED with poorly known past history and elements surrounding the aggression. This might raise medico-legal issues, of increasing relevance nowadays, regarding aggressions or presumed suicide.

Temporal bone fracture is present, according to recent studies, in 5% of the overall head trauma scenario<sup>7,8,9</sup>. But it gains importance as a frequent site for penetrating injuries - stab or gunshot injuries, much less frequent but more prone to serious damage than blunt trauma. In this particular case, some authors claim temporal bone injury to occur in up to 50% of GSWH cases<sup>8</sup>. In a civilian hospital, most gunshots are expected to be of low velocity (<250 m/s, most of handguns), as our 3 cases supposedly were, lacerating and macerating cerebral tissue. Modern weapons, namely military and hunting weaponry, are medium to high veloci-

ty in nature - with a higher tendency to explosive intracranial injury, cavitation, coup + contrecoup mechanisms and additional damage to the brain parenchyma by shock waves<sup>10,11</sup>. The projectile's low velocity can explain its sometimes typical fragmentation, as described in Case Report 1 and 2<sup>8</sup>. Detailed papers are available in the literature regarding the complexities of ballistics science<sup>12,13</sup>.

Entrance wound, usually smaller and more regular than the exit wound, is commonly located in the periorbital or periauricular region, showing bevelling of the inner table. Its location - EAC, mastoid, inner/middle ear – determines the primary injuries, including complex osseous and/or neurovascular injuries. It is claimed that the high density otic capsule is able to deflect the bullet's path<sup>8</sup>, thus partially protecting the intracranial contents. Its possible course across the skull base can, by itself, lead the projectile to lose part of its energy before entering the brain compartment, preventing more severe brain damage. Secondary damage can also be due to significant fragmentation of bone<sup>14</sup>, shattered by the missile's impact, or a comminuted / depressed fracture, acting as a "secondary missile"<sup>11</sup>. Even so, in terms of parenchymatous damage, the expected contusions and bleeding are usually aggravated by the secondary injuries, namely rapidly rising post-traumatic edema, especially in major multilobed trauma. This complex multi-factorial process, along with subdural / epidural hematomas, is the single major event directly influencing morbidity, outcome and mortality. Intracranial hemorrhage from lacerated blood vessels should also be considered in the initial assessment. In these 3 cases, it is interesting to compare the different clinical pictures, regarding diverse locations and trajectories of injury, related to different findings on CT-scan and corresponding management strategies, morbidity and clinical outcomes.

Regarding secondary complications of this injury, the physician must keep in mind the risk of developing intracranial infection (meningitis, abscesses), in relation to open wounds and associated dural tear, along with eventual retained foreign and contaminated material (bullet, skin). Hearing loss (conductive or sensorial), traumatic aneurysms or early-onset seizures are also common<sup>14</sup>. Intracranial thrombosis and dural venous lacerations are also possible complications of this event, requiring specific treatment strategies. Vertigo, hydrocephalus due to intraventricular fragments and/or significant hemorrhage, and even metallic toxicity (lead), all of them also constitute late complications<sup>15,16,17</sup>.

Cosmetic disfigurement can also be an issue. Encephalocele associated with bony defects, facial bones and sinus injuries, and cholesteatoma from skin implanta-



tion were also reported<sup>18</sup>. Facial palsy is obviously an important sequel, resulting from direct injury or compression of the facial nerve, possibly influenced by loco-regional inflammatory phenomena. Depending on the severity, cause and type of temporal fracture, the patient is sometimes able to recover from the initial deficit, improving the functional/aesthetic outcome<sup>19,20</sup>. The current literature mentions facial nerve injury to occur in half the cases, with low chances of significant recovery, even with the best medical and operative treatment<sup>2,14,21,22,23</sup>.

This multitude of injuries can lead to several clinical pictures, with multiple combinations for somatosensitive / motor focal neurological deficits, different manifestations of distinct cranial nerves injuries (including facial palsy and otologic repercussions), signs and symptoms of developing hydrocephalus and /or elevated ICP, impaired consciousness and/or progression to coma, cosmetic issues, etc.

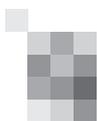
CT-scan is still the imaging method of choice, with an excellent bone detail and acceptable soft tissue visualization (eg. orbital contents). Magnetic Resonance Imaging (MRI), besides its inadequate imaging of the cranial bones, has the potential risk of inducing migration on an intracranial foreign metallic body. Digital subtraction angiography (or CT angiography) can be a mandatory pre-operative exam if the bullet is suspected to be lying near to any important vessel, especially when crossing the midline and/or reaching the skull base<sup>24</sup>. Vessel injury (eg. traumatic arteriovenous fistula), possibly requiring surgical or endovascular treatment, should be suspected in the presence of massive or unexpected delayed bleeding, pulsating exophthalmia, arterial bruit or changes on the carotid pulse. CT three-dimensional imaging can be required to evaluate the fracture's pattern and plan the reconstructive procedures.

Migration of the projectile, including movements between supra and infratentorial compartments, as a result of pressure gradients is a well described phenomenon<sup>15,25</sup>, depending on the location and clinical-surgical situation and timing.

In the presence of such complex injuries, the importance of a multidisciplinary approach to a proper management should always be stressed. Cardio-pulmonary resuscitation, endotracheal intubation, fluids to replace estimated blood loss, pressors to support Mean Arterial Pressure, all of them are general but crucial measures, demanding a close cooperation between the Neurosurgeon and other Departments, namely Neurointensivism. It's not the purpose of this review to specify or discuss the ideal medical management of this TBI sub-type, although all controversies regarding medical therapy<sup>23,26</sup>, including antiedema therapy and ICP optimization, are relevant issues also in these cases, with some extra

features and details – intra-parenchymatous projectile route, bony / metallic fragments. One should assume the elevated ICP and proper measures must follow: sedation, ICP monitoring in appropriate modalities, elevated bed head (**30°**), mannitol, high dose barbiturate therapy if necessary, eventually hyperventilation in the presence of intracranial hypertension unresponsive to all other measures<sup>27,28,29</sup>. Prophylactic hypothermia is still a valid option for selected cases, in experienced Trauma Centers<sup>29</sup>, Prophylactic antibiotic therapy is usually present from the beginning, especially in the presence of open wounds, associated skull fractures<sup>30</sup> and/or with possible occult CSF leaks, although its arguable efficacy. Anticonvulsant therapy (phenytoin, carbamazepine) is recommended by most teams as part of the routine medical treatment in these high-risk patients, reducing the risk for early-onset post-traumatic seizures (PTS), more frequent in penetrating trauma than with closed head injuries. Despite this, anticonvulsants apparently do not prevent late PTS or influence long-term overall outcome<sup>31,32,33</sup>. Prophylaxis against gastrointestinal ulcers is mandatory.

In the absence of shock, patients with highly deteriorated Central Nervous System functions are unlikely to benefit from any kind of surgical procedure. In this case, supportive measures should take place, with standard procedures for determination of brain death and possible organ donation. When considering further treatment, rapid deterioration with signs of herniation is a clear indication for immediate surgical procedure. In the presence of a stable patient, one of the main decisions is to operate or not with the intention of removing the projectile and/or the accessible intracranial bony fragments. The direct benefit (preventing infections, forensic purposes) of this procedure must be weighed against the possible risk for the remaining functional brain, taking into account the fact that bone fragments don't seem to increase the rate of infection<sup>34,35</sup>. Debridement of any significant devitalized tissue, especially in non-eloquent areas as the temporal tips, can also be a goal in surgery, aimed at lowering ICP. Deciding on evacuating any relevant hematoma (intraparenchymal, subdural) and achieving hemostasis are also primary steps. After this, the immediate purpose should be water tight dural closure (or, as an alternative, use of dural substitutes) and reconstruction of the cranial vault's integrity and inner structures<sup>36,37,38</sup>, along with the wound's debridement and closure, in order to restore the anatomical cranial compartments and promote functional recovery, while avoiding infectious complications. Most CSF leaks (ear, nose) won't imply a lumbar drain and/or intracranial/otologic approach, as it will normally cease spontaneously. If it persists (days to weeks of injury),



appropriate exams (CT cisternography, for example) can pinpoint the site of leakage, in order to plan the surgical approach and technique of reconstruction, in order to prevent further infections<sup>34</sup>. Along with standard cranioplasties<sup>22</sup> and neurosurgical procedures, several surgical techniques have been described<sup>9,39,40,41,42,43</sup>, according to the location and nature of the initial injuries and the availability of skilled ENT / Plastic Surgery teams: adipose obliteration of the mastoid and middle-ear cleft, closure of the External Auditory Canal, tympanoplasty, mastoidectomy, separation of air sinuses from the intracranial compartment, transmastoid facial canal decompression, facial nerve reconstruction (microneural anastomosis)<sup>44</sup>. Specific surgical techniques for ocular trauma<sup>45</sup> – injury of the ocular apparatus requiring enucleation, extraction of intra-orbital fragments, multifactorial motility disorders - or facial / mandibular fractures, although rare, can also be necessary. It should be mentioned that intra-orbital foreign objects, as in Case Report 3, can sometimes be removed endoscopically via nostril, depending on their location<sup>46</sup>.

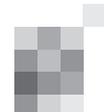
Finally, regarding the specific role for decompressive craniectomy, if the clinical picture meets the current criteria, it is a possible complementary neurosurgical procedure, as a last resort - this type of high-energy penetrating sudden aggression to the brain parenchyma is prone to intra-parenchymatous contusions /hematomas and significant brain edema. Again, it was not the purpose of this review to address the broad controversies regarding Neurotrauma and surrounding this particular procedure, so consulting the recent literature is advisable (as an example, consult a recent paper by Cooper *et al*, along with subsequent reviews and comments)<sup>37</sup>.

Most patients die from primary and secondary injuries and half the survivors will be severely disabled<sup>47</sup>. Some distinct prognostic factors - extent of wound (influenced by the velocity of the missile), initial GCS score, level of consciousness, multilobar trauma, transventricular path, subarachnoid hemorrhage, intraventricular hemorrhage, intra-cerebral hematoma – are mentioned as influencing global prognostic, both in the critical period – first one to two weeks of critical care - and long-term outcome<sup>47,48</sup>. Multilobar and transventricular injuries seem to be specifically associated with higher mortality rates<sup>48</sup>.

Concerning the minority of patients who survive this event, their final functional outcome and morbidity can then be improved to a certain degree with intensive rehabilitation programs, expecting some results in regaining functions and adapting to permanent deficits in months or even years.

In conclusion, an interdisciplinary approach –

Neurosurgery, Maxillofacial Surgery, Ear Nose and Throat, Ophthalmology, Neurointensivism – able to deal with all the different medical and surgical issues in such a complex traumatic event, is mandatory, in order to minimize the acute effects and long term deficits imposed by this potentially devastating injury. Well equipped Trauma Centers, with dedicated teams of surgeons and physicians skilled in treating high end injuries and providing tertiary care facilities, are crucial in facilitating early diagnosis, surgery and critical supportive care, along with the necessary Physical and Occupational therapy, in order to facilitate recuperation and the desired rehabilitation of the patient. ■



References:

1. Katzen JT, Jarrahy R, Eby JB, Mathiasen RA, Marquies DR, Shahinian HK. Craniofacial and Skull Base Trauma. *J Trauma*. 2003, 54(5): 1026-1035
2. Stack BC, Farrior J. Missile injuries to the temporal bone. *South Med J*. 1995, 88(1): 72-78
3. Kauffman HH, Makela ME, Lee KF. Gunshot wounds to the head: a perspective. *Neurosurgery*. 1986, 18: 689-695
4. Kauffman HH. Civilian gunshot wounds to the head. *Neurosurgery*. 1993, 32:962-964
5. Patient information – AAND Gunshot wound head trauma. Available at [www.aans.org](http://www.aans.org)
6. Miner ME. Comment on Benzel *et al.*: Civilian craniocerebral gunshot wounds. *Neurosurgery*, 1991, 29:71
7. Kilty S, Murphy PG. Penetrating temporal bone trauma. *J Trauma*. 2009, 66(3): 39-41
8. Muhammad K, Haffez A, Farooq MU, Alam J. Endoscopic removal of bullet from orbital apex. *J Coll Physicians Surg Pak*. 2008, 18(10): 646-648
9. Nosan DK, Benecke JE, Murr AH. Current perspective on temporal bone trauma. *Otolaryngol Head Neck Surg*. 1997, 117:67-71
10. Geary UM, Ritchie DA, Luke LC. Occult gunshot injury of the temporal bone. *J Accid Emerg Med*. 1997, 14(3): 185-186
11. Greenberg M. *Handbook of Neurosurgery*. New York. Thieme Medical Publishers. 2010,912-916
12. Zhang J, Yoganandan N, Pintar FA, Genarelli TA. Temporal cavity and pressure distribution in a brain stimulant following ballistic penetration. *J Neurotrauma*. 2005, 22(11): 1335-1347
13. Zhang J, Yoganandan N, Pintar FA, Guan Y, Genarelli TA. Experimental model for civilian ballistic brain injury biomechanics quantification. *J biomech*. 2007,40(10) 2341-2346.
14. Hagan WE, Tabb HG, Cox RH, Travis LW. Gunshot injury to the temporal bone: an analysis of thirty-five cases. *Laryngoscope*. 1979, 89:1258-1272
15. DesChamps GT, Morano JU. Intracranial bullet migration – a sign of brain abcess: case report. *J Trauma*. 1991, 31(2): 293-295
16. Kauffman HH, Moake JL, Olson JD. Delayed intracerebral hematoma due to traumatic aneurysm caused by a shotgun wound. *Neurosurgery*. 1980, 6: 181-184
17. Sternbergh WC, Watts C, Clark K. Bullet within the fourth ventricle – case report. *J Neurosurg*. 1971, 34(6) 805-807
18. Mckennan KX, Chole RA. Post-traumatic cholesteatoma. *Laryngoscope*. 1989, 99(8 pt1): 779-782
19. Darrouzet V, Duclos JY, Liguoro D, Truilhe Y, De Bonfils C, Bebear JP. Management of facial paralysis resultinf from temporal boné fractures: experience in 115 cases. *Otolaryngol Head Neck Surg*. 2001 125(1): 77-84
20. Maiman DJ, Cusick JF, Anderson AJ, Larson SJ. Non-operative management of traumatic facial nerve palsy. *J Trauma*. 1985, 25(7): 644-648
21. Brodie HA, Thompson TC. Management of complications form 820 temporal bone fractures. *Am J Otol*. 1997, 18(2): 188-197
22. Haberkamp TJ, McFadden E, Khfagy Y. Gunshot injuries of the temporal bone. *Laryngoscope*. 1995, 105:1053-1057
23. Moore PL, Selby G, Irving RM. Gunshot injuries to the temporal bone. *J Laryng Otol*. 2003, 117(1):71-74
24. Sabin SL, Lee D, Har-El G. Low velocity gunshot injuries to the temporal bone. *J Laryngol Otol*. 1998, 112(10), 929-933
25. Yasav YR, Pandey S, Tiwari M, Agrawal A, Nelson A. Supratentorial to infratentorial and antigavity migration of intracranial bullet. *Neurol India*. 2006, 54:453-454
26. Van den Heever CM, Van der Merwe DJ. Management of depressed skull fractures – selective conservative management of non-missile injuries. *J Neurosurgery*. 1989, 71(2):186-190
27. Brain Trauma Foundation – multiple authors. Hyperventilation. *J Neurotrauma*. 2007, 24: S87-90
28. Brain Trauma Foundation – multiple authors. Anesthetics, analgesics and sedatives. *J Neurotrauma*. 2007, 24: S71-76
29. Bullock MR, Chesnut RM, Clifton G. The use of hyperventilation in the acute management of severe traumatic brain injury. In *Guidelines for the management of severe head injury* (Brain Trauma Foundation; American association of Neurological Surgeons; joint Section of Neurotrauma and Critical Care. 1995
30. Heary RF, Hunt CD, Kriger AJ, Schulder M, Vaid C. Non-surgical Treatment of Compound Depressed Fractures. *J Trauma*. 1993, 35:441-447
31. Brain Trauma Foundation – multiple authors. Antiseizure prophylaxis. *J Neurotrauma*. 2007, 24: S83-86
32. Temkin NR, Dimken SS, Winn HR. Posttraumatic seizures. *Neurosurg Clin North Amer*. 1991, 2: 425-435
33. Temkin NR, Dimken SS, Wilensky AJ. A randomized double-blind study of phenytoin for the prevention of post-traumatic seizures. *N Engl J Med*. 1990 323:497-502
34. Gonul E, Baysefer A, Kahraman S, Çklatekerlioglu O, Gezen F, Seber N. Causes of infection and management results in penetrating craniocerebral injuries. *Neurosurgic Rev*. 1997, 20(3): 177-181
35. Hecimovic I, Dmitrovic B, Kurbel S. Intracranial infection after missile brain wound: 15 war cases. *Zentrabl Neurochir*. 2000, 61(2): 95-102 (english version available [online at www.hopkinsguides.com](http://www.hopkinsguides.com))
36. Benzii DL, Robotti E, Dagi TE, Sullivan P, Bevivino JR, Knuckey NW. Early Single-stage Repair of Complex Craniofacial Trauma. *Neurosurgery*. 1992, 30 (2): 166-172
37. Cooper DJ, Rosenfeld JV, Murray L, Arabi YM, Davies AR, D'Urso P, Kossmann T, Ponsford J, Seppelt I, Reilly P, Wolfe R. Decompressive craniectomy in diffuse traumatic brain injury. *N Engl J Med*. 2011, 364(14): 1493-1502
38. Wylen EL, Willis BK, Nanda A. Infection Rate with Replacement of Bone Fragment in Compound Depressed Skull Fractures. *Surg Neurol*. 1999, 51: 452-457
39. Abuzayed B, Tuzqen S, Canbaz B, Yuksel O, Tutunculer B, Sanus GZ. Reconstruction of Growing Skull Fracture with in situ Galeal Graft Duraplasty and Porous Ethyethylene sheet. *J Craniofac Surg*. 2009, 20 (4): 1245-1249
40. Bullock MR, Chesnut RM, Ghajar J, Gordon D, Hartl R, Newell DW et al. Surgical Management of Depressed Cranial Fractures. *Neurosurgery*. 2006, 58(3):52-56
41. Nadell J, Kline DG. Primary reconstruction of depressed frontal skull fractures including those involving the sinus, orbit and cribriform plate. *J Neurosurgery*. 1974, 41 (2): 200-207
42. Rinehart GC, Pittman T. Growing Skull fractures: Strategies for Repair and Reconstruction. *Journal of Craniofac Surg*. 1998, 9(1): 65-72
43. Thesleff T, Lehtimaki K, Niskakangas T, Mannerstrom B, Miettinen S, Suuronen R et al. Cranioplasty with Adipose-derived Stem-cells and biomaterials. A novel method for cranial reconstruction. *Neurosurgery*. 2011, 68(6): 1535-1540
44. Kveton JF. Obliteration of mastoid and middle ear for severe trauma to the temporal bone. *Laryngoscope*. 1987, 97(12): 1385-1387
45. Gonul E, Erdogan E, Tasar M, Yetiser S, Akay KM, Duz B, Beduk A et al. Penetrating orbitocranial gunshot injuries. *Surg Neurol*. 2005, 63, 24-31
46. Khyani IA, Hafeez A, Farooq MU. Endoscopic removal of bullet from orbital apex. *J Coll Physicians Surg*. 2008, 18(10): 646-648
47. Benzel EC, Day WT, Kesterson L. Civilian craniocerebral gunshot wounds. *Neurosurgery*. 1991, 29:71
48. Bhatoo HJ. Missile injuries of the anterior skull base. *Skull base*. 2004, 14: 1-8

Address:

José Luís Monteiro Alves  
 Rua Pinhal de Marrocos,  
 nº342, Ap. 301  
 3030-005 COIMBRA  
[jlmonteiroalves@gmail.com](mailto:jlmonteiroalves@gmail.com)

## O tratamento da HTA na fase aguda do AVC *Treatment of Hypertension in acute stroke*

João Raposo, Manuela Simão, Pedro Velho

Serviço de Neurologia do Hospital Geral do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE.

### Resumo

A elevação da pressão arterial é comum na fase aguda do AVC, sendo um factor que influencia o prognóstico.

Revisão dos aspectos epidemiológicos e patofisiológicos da hipertensão arterial na fase aguda do AVC, destacando os resultados de ensaios clínicos e as recomendações actuais para o tratamento da HTA na fase aguda do AVC.

Cerca de 60% dos doentes com AVC em fase aguda apresenta elevação da pressão arterial. Esta elevação da pressão arterial pode constituir uma resposta adaptativa favorável à sobrevivência celular, mas pode também ser deletéria em determinadas circunstâncias. Na fase aguda do AVC, a autorregulação cerebral é perdida e o fluxo sanguíneo cerebral torna-se passivamente dependente da pressão arterial sistémica. No AVC isquémico agudo, a viabilidade da penumbra oligoémica depende da perfusão por aferências colaterais. Por outro lado, no AVC hemorrágico existe uma penumbra não oligoémica de natureza metabólica, e o aumento da pressão arterial pode contribuir para a expansão do hematoma.

Existe uma relação entre a elevação da pressão arterial e o prognóstico. A relação entre a pressão arterial e o prognóstico assume a forma U no AVC isquémico (pior prognóstico para os doentes com pressão arterial muito elevada ou muito baixa) e a forma J no AVC hemorrágico. Desconhece-se qual é o intervalo óptimo de valores de pressão arterial nas primeiras horas a dias. Embora sugerido em alguns estudos, não existe ainda evidência de que a redução da pressão arterial na fase aguda do AVC melhora o prognóstico, seja no AVC isquémico ou hemorrágico. Permanece também por esclarecer em que medida a elevação da pressão arterial melhora a perfusão da penumbra isquémica e o prognóstico.

De acordo com as mais recentes orientações da *European Stroke Organization*, a elevação da pressão arterial deve ser permitida na fase aguda do AVC, devendo ser iniciada uma redução cautelosa da pressão arterial apenas quando excede valores extremamente elevados. Estes valores são mais baixos no caso de doentes com AVC isquémico submetidos a trombólise. O labetalol é o fármaco de primeira linha na redução controlada da pressão arterial durante a fase aguda do AVC.

Não existe ainda evidência suficiente baseada em ensaios clínicos para orientar o controlo da pressão arterial na fase aguda do AVC isquémico e hemorrágico. Actualmente estão a decorrer vários ensaios clínicos que poderão ajudar a clarificar o papel da modificação da pressão arterial no prognóstico da fase aguda do AVC.

**Palavras-chave:** Hipertensão arterial, acidente vascular cerebral, labetalol, penumbra isquémica, autorregulação cerebral.

**Título de cabeçalho:** Hipertensão arterial no acidente vascular cerebral.

### Abstract

High blood pressure is common in the acute phase of stroke with relevant prognostic impact.

This article reviews epidemiological and physiopathological concepts about hypertension in acute stroke, bringing up aspects regarding its management based on latest clinical trials.

The acute hypertensive response occurs in approximately 60% of all patients with acute stroke. High blood pressure may be an adaptive mechanism of neuron survival within the oligoemic-ischaemic penumbra but it may be deleterious in some circumstances. Cerebrovascular autoregulation is impaired immediately after stroke and cerebral blood flow becomes dependent on systemic blood pressure levels. In the acute ischaemic stroke the oligoemic-ischaemic penumbra is highly dependent on collateral perfusion within the ischaemic bed. On the other hand, in the haemorrhagic stroke there is a nonischaemic metabolic penumbra and high blood pressure may contribute to hematoma enlargement.

The relation between the outcome and blood pressure is U-shaped in the ischaemic stroke (worse prognosis among patients with higher and lower blood pressure) and J-shaped in the haemorrhagic stroke. The optimal blood pressure range in the first hours to days is not known. The evidence that decreasing blood pressure in hypertensive patients with acute ischaemic or haemorrhagic stroke improves prognosis needs further confirmation. Whether high blood pressure to improve perfusion of ischaemic brain areas is beneficial remains even more uncertain.

According to latest *European Stroke Organization* guidelines, blood pressure should be allowed to be elevated in the acute phase of stroke, beginning cautious reduction only when levels exceed extremely high blood pressure, considering lower values among patients receiving thrombolysis. Labetalol is the first-line option in producing controlled reduction in arterial pressure during acute stroke.

Actually, there is still not enough evidence based on clinical research supporting optimal management of blood pressure in patients with acute stroke. The results from ongoing trials might provide more evidence-based recommendations for the future about prognostic impact of blood pressure management in acute stroke.

**Key words:** hypertension, acute stroke, labetalol, ischaemic penumbra, cerebral autoregulation.

**Header title:** Hypertension in acute stroke.

## 1. Introdução

O acidente vascular cerebral (AVC) é uma das principais causas de mortalidade e morbidade nos países industrializados, cujo prognóstico depende significativamente dos cuidados de saúde prestados durante a fase aguda, onde o controlo da pressão arterial assume marca de relevância.

Na fase aguda do AVC é frequente a ocorrência de uma resposta hipertensiva aguda cuja patofisiologia e repercussão prognóstica permanecem mal esclarecidas. No AVC isquémico, tal resposta que se julga adaptativa pode ser importante na sobrevivência da zona de penumbra. Por outro lado, no AVC hemorrágico a pressão arterial elevada pode ser deletéria aumentando o risco de expansão do hematoma.

A correcta abordagem da resposta hipertensiva aguda no AVC exige o conhecimento dos princípios básicos de hemodinâmica cerebral, da informação proveniente dos principais ensaios clínicos existentes e das características farmacológicas dos principais agentes anti-hipertensores, a par de uma visão integrada de todos os outros aspectos do tratamento de fase aguda do AVC, na perspectiva de proporcionar o melhor prognóstico funcional. Apesar de todas as considerações fisiopatológicas não existe consenso relativamente à melhor abordagem no manejo da pressão arterial na fase aguda do AVC.

## 2. A zona de penumbra no AVC

No AVC isquémico, a oclusão súbita de uma artéria da base do crânio ou de um dos seus ramos principais conduz a uma situação de isquémica focal em que diferentes regiões do parênquima cerebral se encontram, quanto ao limiar de função e sobrevivência neuronal, numa de três situações: tecido normal, tecido oligoémico (região de penumbra “em risco” potencialmente recuperável) e tecido enfartado (irrecuperável), de acordo com o fluxo cerebral e a exigência metabólica regionais<sup>1,2</sup>. Entre os extremos de perfusão cerebral, há um intervalo contínuo de variação funcional e neuroquímica nas diferentes regiões de tecido cerebral. A região cerebral hipoperfundida (tecido oligoémico) pode recuperar se o fluxo sanguíneo for restabelecido por fibrinólise do trombo, farmacológica ou espontânea, dentro de um intervalo de tempo de minutos a várias horas. O tecido cerebral em situação de hipoperfusão mantém uma actividade metabólica reduzida capaz de preservar as funções básicas de sobrevivência celular mas que é impeditiva do cumprimento de outras funções, metabolicamente mais exigentes, que estão na base do funcionamento do sistema nervoso central. A tomografia computadorizada (TC) de

perfusão permite obter um mapa funcional da hemodinâmica cerebral através da análise *multi-voxel* das curvas de atenuação em função do tempo após um bólus endovenoso rápido de contraste. A zona de penumbra pode ser melhor caracterizada pela ressonância magnética (RM) e pela tomografia por emissão de positrões (PET), apesar de raramente disponíveis no serviço de urgência. A PET é actualmente considerada a melhor técnica imagiológica para a avaliação da zona de penumbra, baseando-se no princípio do aumento da fracção de extracção de oxigénio na zona de isquemia privada da oxigenação pela irrigação arterial (PET OEF, *oxygen extraction fraction*). Com base nos diferentes parâmetros hemodinâmicos, é possível diferenciar o parênquima cerebral isquémico nas três situações acima referidas, com grande interesse na decisão terapêutica e prognóstica, detectando, diferenciando e quantificando as zonas de enfarte e penumbra<sup>3</sup>.

Ao contrário do AVC isquémico, a PET não revela a existência de zona de penumbra isquémica a envolver o hematoma cerebral parenquimatoso no AVC hemorrágico. No entanto, o tecido cerebral a envolver o hematoma inscreve-se numa penumbra de natureza metabólica com redução no metabolismo oxidativo e baixa utilização do oxigénio, atribuída a uma disfunção mitocondrial. Esta crise metabólica, traduzida num estado de *hiperglicolise* (aumento da captação de glicose), ocorre geralmente entre o 2º e o 4º dia e desaparece entre o 5º e 8º dia após o início da hemorragia, podendo dever-se a um ou mais dos seguintes mecanismos hipotéticos: inflamação regional, actividade crítica (subclínica), *spreading depression*, citotoxicidade do glutamato e eventos de despolarização eléctrica<sup>4</sup>.

## 3. Princípios gerais de hemodinâmica cerebral e falência da autorregulação cerebral

O fluxo sanguíneo cerebral é determinado pela relação entre a pressão de perfusão cerebral (gradiente de pressão através do parênquima cerebral, obtido pela diferença entre a pressão arterial média e a pressão intracraniana) e a resistência vascular cerebral regional: pressão de perfusão cerebral =  $\frac{PAS + (2 \times PAD)}{3}$  - PIC, em que PAS é a pressão arterial sistólica, PAD é a pressão arterial diastólica e PIC é a pressão intracraniana. Desta forma, as diferenças regionais do fluxo sanguíneo são atribuídas às variações da resistência vascular nas diferentes regiões cerebrais. O fluxo sanguíneo varia num estreito intervalo de segurança, garantido por mecanismos de autorregulação interna, de natureza hemodinâmica e metabólica, para pressões arteriais médias entre 65 e 140 mmHg, no indivíduo normotenso<sup>5,6</sup>. Na hipertensão crónica, ambos os limites do intervalo (*plateau* de autorregulação) estão deslocados

para valores mais elevados. O mecanismo hemodinâmico (miogénico) opera pela variação do calibre das arteríolas pré-capilares (<400 µm), em função das oscilações da pressão arterial sistémica dentro do intervalo de pressões arteriais acima referido: numa situação de hipotensão sistémica, ocorre vasodilatação das arteríolas eferentes com redução da resistência vascular regional, mantendo o fluxo sanguíneo cerebral à custa do aumento do volume sanguíneo regional; a situação inversa ocorre na hipertensão arterial sistémica. Em simultâneo, o mecanismo metabólico condiciona igualmente uma vasodilatação regional eferente (dilatação de arteríolas pré-capilares) em resposta ao aumento local da pressão parcial do CO<sub>2</sub> tecidual que decorre da hipoperfusão cerebral regional<sup>7</sup>. Os factores metabólicos de ordem sistémica como hipertermia (incremento da actividade metabólica), hipercapnia (no sangue), acidose, hipoglicemia e hipoxia aumentam igualmente o fluxo sanguíneo cerebral, mas de uma forma global, estimulando a vasodilatação cerebral.

A autorregulação interna torna-se inoperante nas situações de lesão cerebral isquémica focal, na elevação da pressão intracraniana para valores acima de 40 mmHg e quando a pressão arterial média se afasta dos limites comportáveis pela regulação miogénica cerebral (Figura 1).

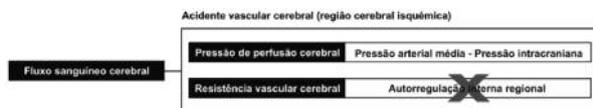


Figura 1. Factores que condicionam o fluxo sanguíneo cerebral. Perda da autorregulação interna na região cerebral lesada (área de isquémia).

No caso de lesão cerebral isquémica focal, o fluxo sanguíneo na região cerebral afectada, destituída da autorregulação interna, torna-se exclusiva e passivamente regulado pela pressão arterial média, com estreitamento do intervalo de pressões arteriais comportáveis (Figura 2).

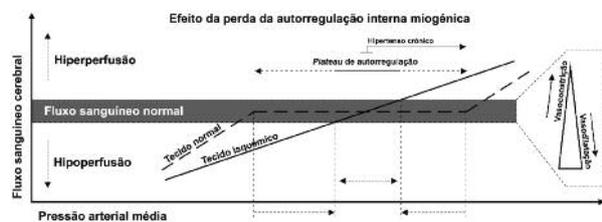


Figura 2. Efeito da perda da autorregulação interna miogénica focal. Desvio do plateau de autorregulação para a direita no doente com hipertensão crónica.

A perda da autorregulação interna torna a zona de penumbra particularmente vulnerável à hipoperfusão (hipotensão arterial sistémica) e à hiperperfusão (hipertensão arterial sistémica), de que podem resultar várias

complicações: evolução para enfarte estabelecido (na situação de hipoperfusão), hemorragia cerebral, edema cerebral e/ou aumento da pressão intracraniana. A elevação súbita da pressão arterial, sobretudo em indivíduos previamente normotensos, pode também originar lesões de outros órgãos e sistemas (complicações extra-cerebrais), tais como o edema agudo do pulmão, dissecção aórtica, insuficiência renal aguda, descompensação de insuficiência cardíaca e enfarte agudo do miocárdio (Figura 3).

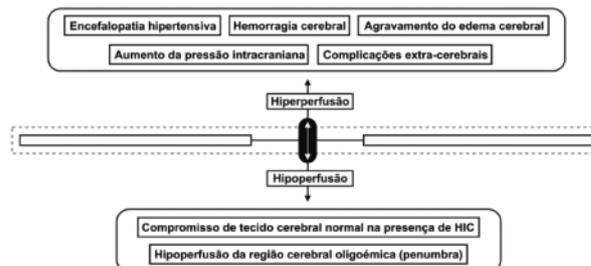


Figura 3. Efeitos da hiperperfusão e da hipoperfusão sobre o tecido cerebral.

#### 4. Dados epidemiológicos da hipertensão arterial na fase aguda do AVC

Na fase aguda do AVC é frequente ocorrer elevação fisiológica da pressão arterial, habitualmente de forma transitória, definindo-se pelo aumento da pressão arterial acima do normal ou acima dos valores prévios no doente com antecedente de hipertensão arterial.

Num estudo que incluiu 563704 doentes com AVC (incluindo ambos os tipos isquémico e hemorrágico), 69,3% apresentaram uma pressão arterial sistólica igual ou superior a 140 mmHg, 30,5% pressão arterial diastólica igual ou superior a 90 mmHg e 41,8% pressão arterial média igual ou superior a 107 mmHg<sup>8</sup>. Numa revisão sistemática de 18 estudos, reunindo um total de 10892 doentes com AVC isquémico ou hemorrágico, 52% dos doentes apresentaram elevação aguda da pressão arterial no momento da admissão hospitalar por AVC<sup>9</sup>.

No *International Stroke Trial*, do total de 17398 doentes com AVC isquémico, 82% apresentaram hipertensão arterial, 54% apresentaram uma pressão arterial sistólica acima de 160 mmHg, 18% desenvolveram hipotensão arterial e a pressão arterial sistólica média foi de 160,1 mmHg (10). No estudo CAST (*Chinese Acute Stroke Trial*), do total de 17398 doentes com AVC isquémico, 75,3% apresentavam uma pressão arterial sistólica igual ou superior a 140 mmHg<sup>11</sup>.

Na fase aguda do AVC hemorrágico observa-se pressão arterial elevada em cerca de 46-75% dos doentes, dependendo da população estudada e da definição de hipertensão arterial<sup>12</sup>.

## 5. A influência da pressão arterial no prognóstico do AVC

Na fase aguda do AVC, verifica-se frequentemente uma elevação transitória de ambas as pressões sistólica e diastólica arteriais sistêmicas, regressando aos valores prévios durante os primeiros 10 dias (habitualmente, dentro dos primeiros 2 dias). A elevação da pressão arterial na fase aguda do AVC pode ser útil na preservação da região cerebral oligoémica otimizando a perfusão das aferências colaterais que asseguram a viabilidade daquela região potencialmente recuperável. A redução espontânea e após recanalização vascular da pressão arterial, suporta a existência de mecanismos transitórios específicos da fase aguda do AVC. Embora a elevação da pressão arterial possa ser relevante na qualidade de resposta adaptativa face à perda dos mecanismos de autorregulação cerebral, os fundamentos fisiopatológicos subjacentes a tal fenómeno continuam por esclarecer, sendo apontados como hipotéticos factores desencadeantes o *stress* psicológico, a influência do sistema neuroendócrino (elevação do cortisol e aumento do tónus simpático-adrenal) e da inflamação (elevação da IL-6 e PCR), a história prévia de hipertensão arterial, a descontinuação da medicação anti-hipertensora, aumento da pressão intracraniana (reflexo de Cushing), lesão de áreas cerebrais envolvidas na regulação das funções cardiovascular e autonómica e factores de stress (retenção urinária, cefaleia, ambiente hospitalar, infecção, etc., conducentes a activação simpático-adrenal com libertação de catecolaminas e citocinas inflamatórias)<sup>13</sup>.

### Influência da pressão arterial no prognóstico do AVC isquémico

Os estudos de Geeganage e Bath<sup>14</sup> e de Leonardi-Bee *et al.*<sup>15</sup> revelaram uma relação em forma de U entre o prognóstico (morte e dependência) e os valores de pressão arterial mais altos e mais baixos na fase aguda do AVC. O intervalo de valores de pressão arterial com melhor benefício prognóstico parece situar-se entre os 150-169 mmHg de pressão sistólica e 100-110 mmHg de pressão diastólica. Nos doentes previamente hipertensos, a curva em U é deslocada para valores de pressão arterial sistólica aproximadamente 10 mmHg mais elevados comparativamente com os doentes sem história de hipertensão arterial, ou seja, os primeiros parecem beneficiar de valores de pressão arterial mais elevados<sup>16,17</sup>.

Vários estudos concluíram que pressões sistólicas elevadas, pequenas reduções na pressão sistólica e amplas flutuações na pressão arterial estão associadas a um pior prognóstico<sup>18,19,20</sup>. Num estudo observacional, Leira *et al.*

(2009) determinaram que pressões sistólicas acima de 180 mmHg e abaixo de 136 mmHg se relacionam com um pior prognóstico e que reduções superiores a 28 mmHg na pressão arterial em doentes com mais de 80 anos, aumentaram em cerca de 21 vezes o risco de mau prognóstico<sup>21</sup>. Willmot *et al.* concluíram que os doentes com HTA na fase aguda do AVC apresentam um risco 1,5 a 5 vezes maior de morte, dependência e deterioração clínica<sup>8</sup>.

### Influência da pressão arterial no prognóstico do AVC hemorrágico

Em mais de 2/3 (73%) das hemorragias intracerebrais parenquimatosas primárias, o hematoma cerebral exhibe algum grau de expansão durante a fase aguda<sup>22</sup>. Uma pressão sistólica inicial elevada (igual ou superior a 200 mmHg) e a persistência de valores elevados, relaciona-se com uma maior expansão do hematoma, formação de edema cerebral e pior prognóstico. A relação entre o risco de mortalidade e a pressão arterial parece assumir uma forma em J para a pressão sistólica e uma forma em U para a pressão diastólica<sup>17</sup>.

## 6. Evidência do tratamento da pressão arterial na fase aguda do AVC

Dada a incerteza sobre o benefício do tratamento da HTA na fase aguda do AVC e tendo como pressuposto o conhecimento da patofisiologia do AVC e da influência da pressão arterial no prognóstico dos doentes, têm sido realizados vários ensaios aleatorizados testando várias formas de abordagem do tratamento da HTA (Tabela I).

### Influência do tratamento da pressão arterial no prognóstico do AVC isquémico

No estudo britânico CHHIPS (*Controlling Hypertension and Hypotension Immediately Post-Stroke*), o tratamento de doentes hipertensos (pressão sistólica superior a 160 mmHg), nas primeiras 36 horas após o AVC, reduziu a mortalidade ao terceiro mês, embora com a limitação estatística da dimensão da população<sup>23</sup>.

O estudo ACCESS (*Acute Candesartan Cilexetil Evaluation in Stroke Survivors*) revelou uma redução na mortalidade e nas complicações cerebrais e cardiovasculares com o início de candesartan na fase aguda do AVC, com titulação progressiva para valores alvo de pressão arterial progressivamente menores<sup>24</sup>.

No *NINDS rt-PA Stroke Trial* a redução da pressão arterial esteve associada a um prognóstico similar no grupo de doentes não submetidos a trombólise, mas determinou um pior prognóstico entre os doentes submetidos a trombólise que receberam terapêutica anti-hipertensora<sup>25</sup>.

**Tabela 1.** Ensaios clínicos prospectivos que avaliam vários aspectos do tratamento anti-hipertensor na fase aguda do AVC.

Estudo	Doentes incluídos	Intervenção	Conclusões
<b>AVC isquémico</b>			
<b>NINDS rt-PA Stroke Trial</b> <sup>25</sup> (N = 372)	AVC isquémico (primeiras 3 horas) e PA superior a 180/105 mmHg após trombólise.	Labetalol IV ou nitroprussiato se PAD > 140 mmHg.	Prognóstico similar no grupo não submetido a trombólise; pior prognóstico no grupo submetido a trombólise que recebeu tratamento anti-hipertensor.
<b>BEST</b> <sup>26</sup> (N = 302)	AVC hemisférico dentro das primeiras 48 horas (qualquer valor de PA).	Atenolol (50 mg/dia), propranolol (80 mg/dia) ou placebo durante 3 semanas ou até à alta do serviço.	Maior mortalidade nos doentes tratados com beta-bloqueantes. Recuperação neurológica e prognóstico funcional aos 6 meses semelhantes.
<b>ACCESS</b> <sup>24</sup> (N = 339)	AVC isquémico agudo e PA inicial superior a 200/110 mmHg.	Candesartan ou placebo durante 7 dias, com início nas primeiras 24-36 horas após o AVC.	Mortalidade global, complicações cerebrais e cardiovasculares reduzidas em 47,5% nos doentes tratados com Candesartan iniciado nas primeiras 24 horas após admissão.
<b>CHHIPS</b> <sup>23</sup> (N = 2050)	(1) Doentes não disfágicos com PA > 160 mmHg; (2) Doentes disfágicos com PA > 160 mmHg. Início de tratamento dentro das primeiras 36 horas.	(1) Lisinopril oral 5 mg; (2) Lisinopril sublingual ou Labetalol EV. Valor-alvo de PA de 150 mmHg ou redução de 15 mmHg. Placebo	Redução de 2,2 vezes na mortalidade ao terceiro mês, no grupo de doentes tratados com anti-hipertensor, sem validade estatística dada a dimensão da população.
<b>AVC hemorrágico</b>			
<b>INTERACT I</b> <sup>30</sup> Estudo piloto (N = 400)	AVC hemorrágico dentro das primeiras 6 horas; PAS entre 150 e 200 mmHg.	Redução intensiva da PA vs redução segundo as orientações da ESO/ASA.	Redução intensiva da PA segura, bem tolerada; sugere redução do crescimento do hematoma parenquimatoso.
<b>INTERACT 2</b> (N = 2800)	AVC hemorrágico nas primeiras 6 horas; PAS entre 150 e 200 mmHg.	Redução intensiva da PA vs redução segundo as orientações da ESO/ASA.	Em curso (finalização prevista para Junho de 2012)
<b>ATACH 1</b> <sup>31</sup> Estudo-piloto (N = 60)	AVC hemorrágico supratentorial, primeiras 6 horas; PAS ≥ 200 mmHg.	PAS <140 mmHg, <170 mmHg ou <200 mmHg. Nicardipina IV.	Segurança e tolerabilidade da redução da PAS para <140 mmHg; sugere um maior benefício prognóstico para reduções mais agressivas da pressão arterial.
<b>ATACH 2</b> (N = 1280)	AVC hemorrágico supratentorial, primeiras 6 horas; PAS ≥ 200 mmHg.	PAS <140 mmHg, <170 mmHg ou <200 mmHg. Nicardipina IV.	Em curso (finalização prevista para Outubro de 2015)
<b>ICH ADAPT</b> (N = 82)	AVC hemorrágico e PAS ≥ 150 mmHg.	Redução da PAS para menos de 150 mmHg vs redução segundo as orientações da ESO/ASA. Labetalol EV. Influência do valor-alvo da PA sobre a perfusão sanguínea cerebral na zona de penumbra do hematoma (TC perfusão).	Em curso (finalização prevista para Fevereiro de 2012)
<b>Todos os tipos de AVC (isquémico e hemorrágico)</b>			
<b>ENOS</b> (N = 5000)	Qualquer tipo de AVC tratado nas primeiras 48 horas.	Nitroglicerina transdérmica ou placebo durante 7 dias. Doentes tratados previamente com anti-hipertensores randomizados em dois grupos (continuação e descontinuação).	Em curso (finalização prevista para Outubro de 2013)
<b>COSSACS</b> <sup>35</sup> (N = 2900)	Qualquer AVC nas primeiras 24 horas.	“Continue post-Stroke Antihypertensives” vs “Stop post-Stroke Antihypertensives”	Redução do risco relativo para morte e dependência de 14%, a favor do braço “Continue post-Stroke Antihypertensives”, embora não estatisticamente significativa.
<b>SCAST</b> <sup>34</sup> (N = 2500)	AVC agudo (primeiras 30 horas) e ≥140 mmHg.	Candesartan (dose progressiva de 4 a 16 mg/dl) ou placebo durante 7 dias.	Não confirmou o benefício do candesartan, administrado nas primeiras 30h pós-AVC, em doentes com PAS superior a 140 mmHg.
<b>Calcium antagonists for acute ischemic stroke</b> <sup>38</sup> (N = 7521)	Metanálise de 28 estudos: qualquer AVC com 6 horas a 5 dias de evolução.	Isradipina EV (1), Nimodipina oral (16); Nimodipina EV (5); Flunarizina (3); PY108-608 (1); Nimodipina oral e IV (2)	Sem efeito no prognóstico. Administração EV, doses mais elevadas e administração dentro das primeiras 12 horas após início dos sintomas associadas a pior prognóstico.

PA – pressão arterial. PAS – pressão arterial sistólica.

No estudo BEST (*Low Dosage Beta Blockade in Acute Stroke*), o tratamento com um beta-bloqueante esteve associado a uma maior mortalidade (recuperação neuro-

lógica e prognóstico funcional semelhantes)<sup>26</sup>.

Recentemente, os investigadores do SITS-ISTR (*Safe Implementation of Thrombolysis in Stroke-International-*

*International Stroke Thrombolysis Register*) publicaram uma análise indicando que a descontinuação da medicação anti-hipertensiva durante os primeiros 7 dias após um AVC isquêmico nos doentes com história de HTA esteve associada a pior prognóstico, enquanto a introdução de terapêutica anti-hipertensiva no doente previamente normotenso esteve associado a um melhor prognóstico<sup>27</sup>.

### **Influência do tratamento da pressão arterial no prognóstico do AVC hemorrágico**

Vários estudos multicêntricos têm revelado baixas taxas de deterioração neurológica e crescimento do hematoma nos doentes tratados com anti-hipertensores para manter a pressão arterial inferior a 160/90 mmHg, com bom perfil de segurança e tolerabilidade, com melhor prognóstico entre os doentes tratados nas primeiras 6 horas após o AVC<sup>28,29</sup>.

O estudo-piloto INTERACT 1 (*Intensive Blood Pressure Reduction in Acute Cerebral Hemorrhage Trial*), com poder estatístico insuficiente, demonstrou que o tratamento anti-hipertensivo e precoce, em comparação com o tratamento segundo as actuais recomendações da ESO e ASA (grupo controlo) é clinicamente possível, bem tolerado e pareceu reduzir o crescimento do hematoma parenquimatoso no AVC hemorrágico<sup>30</sup>. Encontra-se em fase de recrutamento o estudo INTERACT 2 com o objectivo de incluir mais de 2500 doentes, número que se julga suficiente para obter conclusões estatisticamente válidas.

O estudo-piloto ATACH 1 (*Antihypertensive Treatment in Acute Cerebral Hemorrhage*) verificou a segurança e a tolerabilidade da redução da pressão arterial sistólica para valores inferiores a 140 mmHg no AVC hemorrágico supratentorial, tendo sugerido um maior benefício prognóstico<sup>31</sup>.

O estudo ATACH 2 foi desenhado com o objectivo de determinar definitivamente a superioridade da redução intensiva da pressão arterial sistólica (110-140 mmHg) na fase aguda do AVC hemorrágico (supratentorial), com recurso à infusão IV de nicardipina, comparativamente com a redução *standard* da pressão arterial (140-180 mmHg) iniciada no mesmo período do AVC.

O estudo ICH ADAPT (*Intracerebral Hemorrhage Acutely Decreasing Arterial Pressure Trial*), foi desenhado com o objectivo de determinar o impacto da redução mais agressiva da pressão arterial sobre o fluxo sanguíneo regional cerebral (*rCBF*) na região peri-hematoma, embora a PET não corrobore a existência de penumbra isquémica (oligoémia) na periferia do hematoma cerebral, como referido no capítulo 2.

Vários estudos procuraram determinar o efeito da associação de agentes antifibrinolíticos com a redução agressi-

va da pressão arterial sobre o crescimento/expansão do hematoma na hemorragia cerebral primária (AVC hemorrágico)<sup>32,33</sup>, sem resultados conclusivos até à data.

A conclusão dos estudos INTERACT 2 e ATACH 2 poderá revelar conclusões determinantes na definição de novos valores-alvo de pressão arterial na fase aguda do AVC hemorrágico, se confirmadas as indicações preliminares dos respectivos estudos-piloto, podendo vir a contrariar as actuais recomendações.

### **Influência do tratamento da pressão arterial no prognóstico do AVC em geral**

O estudo SCAST (*Scandinavian Candesartan Acute Stroke Trial*) não confirmou o benefício do candesartan, quando administrado nas primeiras 30h pós-AVC, em doentes com pressão arterial sistólica superior a 140 mmHg<sup>34</sup>.

O estudo COSSACS (*Continue Or Stop post-Stroke Antihypertensives Collaborative Study*) revelou uma redução do risco relativo para morte e dependência de 14%, a favor do braço “Continue post-Stroke Antihypertensives”, embora não estatisticamente significativa<sup>35</sup>.

## **7. Controlo da pressão arterial na fase aguda do AVC**

Apesar de todas as dúvidas que subsistem em relação ao controlo da pressão arterial na fase aguda do AVC, existem várias recomendações nomeadamente as orientações da ESO (*European Stroke Organization*) sobre as atitudes terapêuticas a seguir na fase aguda do AVC. Admite-se que a elevação fisiológica da pressão arterial deve ser permitida nas primeiras 24 horas pós-AVC, excepto se forem ultrapassados determinados valores, não havendo dados conclusivos a respeito de um óptimo intervalo de valores de pressão arterial. Um ponto mal esclarecido refere-se à definição temporal da fase aguda do AVC, embora a maioria dos autores entenda que a fase aguda inclua as primeiras 24 a 72 horas pós-AVC.

A hipertensão arterial nunca deve ser tratada com base num único valor de pressão arterial; devem ser obtidas pelo menos duas medições com um intervalo mínimo de 5 minutos. Devem ser consideradas outras causas possíveis de elevação aguda da pressão arterial independentes da fisiopatologia do AVC, em função do contexto clínico.

É fundamental uma monitorização intermitente e sistemática da pressão arterial antes, durante e após o tratamento anti-hipertensor, sendo prática comum a monitorização dos valores de pressão arterial com uma periodicidade mínima de 4 horas durante as primeiras 24 a 72 horas após o AVC. É necessária uma monitorização mais intensiva nas primeiras 24 horas após trombólise e durante o tra-

tamento anti-hipertensor. Durante e após a trombólise a pressão arterial deve ser monitorizada a cada 15 minutos nas primeiras duas horas, a cada 30 minutos nas 6 horas seguintes, a cada hora até 24 horas após trombólise e a cada 4 horas até às 72 horas após o AVC.

Quando indicada, a descida da pressão arterial deve ser feita a um ritmo lento não superior a 15% nas primeiras 24 horas, até valores inferiores e tão próximos quanto possível dos limites máximos recomendados, durante as primeiras 24 a 72 horas após o AVC. Uma diminuição mais agressiva da pressão arterial pode ser necessária, em detrimento da situação neurológica, nas complicações extracerebrais graves. Recomenda-se que seja evitada uma diminuição abrupta da pressão arterial, com especial atenção nos indivíduos previamente hipertensos e nos mais idosos.

A pressão arterial baixa é incomum na fase aguda do AVC (inferior a 20% dos doentes) e deve ser aumentada através de hidratação adequada e, eventualmente, expansores plasmáticos e suporte aminérgico, procurando identificar a sua causa corrigi-la. A desidratação não corrigida pode resultar numa resposta natural hipotensora ou hipertensora e/ou exagerar o efeito hipotensor da medicação anti-hipertensiva.

Segundo as mais recentes recomendações da *European Stroke Organization (update 2009)*, já traduzidas para português e publicadas na revista *Sinapse*<sup>36</sup>, a hipertensão arterial não deve ser tratada nas primeiras 24 horas após o AVC, excepto se forem ultrapassados os seguintes valores de pressão arterial:

**AVC isquémico** - Ts > 220 mmHg, Td > 120 mmHg ou PAM > 130 mmHg;

**AVC hemorrágico** - TA > 180/105 mmHg;

**Após trombólise** - TA > 185/110 mmHg (antes e durante 24h após trombólise).

A ocorrência de complicações extra-cerebrais resultantes de uma elevação súbita da pressão arterial, em especial nos doentes previamente normotensos, pode exigir uma

redução mais drástica da mesma em detrimento da situação neurológica.

Na ausência de contra-indicações absolutas e desde que a pressão diastólica não seja superior a 140 mmHg, o labetalol deve ser considerado como fármaco de eleição na redução controlada da pressão arterial (Tabela II).

O labetalol é um fármaco bloqueador adrenérgico competitivo com acção agonista parcial não selectiva sobre os receptores beta-adrenérgicos (beta-1 e beta-2) e acção agonista parcial selectiva sobre os receptores alfa-1 adrenérgicos.

O labetalol produz uma diminuição dose-dependente da pressão arterial e da resistência vascular sistémica sem efeito significativo sobre a frequência e o débito cardíacos e sobre a perfusão cerebral e renal, em virtude do seu efeito combinado sobre os receptores alfa e beta adrenérgicos<sup>37</sup>. O seu efeito é dependente da posição do doente, pressupondo uma posição em decúbito para que se verifiquem os efeitos previstos sobre a pressão arterial e evitar a hipotensão ortostática à qual o labetalol predispõe durante 3 horas após a sua administração.

O hidrocloreto de labetalol, acondicionado na forma de ampola de vidro (100 mg de hidrocloreto de labetalol em 20 ml de solução) pode ser administrado directamente por via intravenosa, sem diluição, no bólus inicial. Para o esquema de manutenção (perfusão contínua), torna-se prático diluir a solução da ampola de labetalol por forma a obter 100 ml de solução na concentração de 1 mg/ml. O labetalol deve ser utilizado segundo o esquema terapêutico ilustrado na Figura 4.

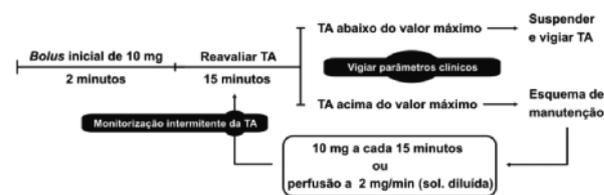


Figura 4. Esquema terapêutico no controlo da hipertensão arterial (utilização do labetalol).

Tabela II. Contra-indicações relativas/absolutas do labetalol.

Contra-indicações do labetalol	Razões
Asma brônquica	Aumento da resistência da via aérea
Insuficiência cardíaca/choque cardiogénico	Agravamento de insuficiência cardíaca
Bloqueio de condução AV acima de 3º grau	Inotropismo e cronotropismo negativos
Edema agudo do pulmão	Agravamento de insuficiência cardíaca
Bradycardia severa	Inotropismo e cronotropismo negativos
Hipotensão	-
Alergia conhecida ao fármaco ou excipientes	-
Tratamento prévio com beta-bloqueante	Previsão de má resposta terapêutica
Pressão diastólica > 140 mmHg	Preferir Nitroprussiato de Na <sup>+</sup>

**Tabela III.** Propriedades farmacocinéticas do labetalol injectável e de outros fármacos usados no controlo da hipertensão arterial, recomendados pelo *Stroke Council, American Heart Association's statements for healthcare Professionals*.

Fármaco	Início de acção	Efeito máximo	Duração do efeito	FSC	PIC	AR
<b>Labetalol IV</b>	2 a 10 min	5 a 15 min	2 a 6 h*	...	...	...
<b>Nitroprussiato de Na<sup>+</sup> IV</b>	Imediato	Rápido	1 a 10 min	++	++	-
<b>Nicardipina IV</b>	Poucos min	45 min	50 h	+	...	-
<b>Esmolol IV</b>	Poucos min	?	1 a 20 min	...	...	...
<b>Hidralazina IV</b>	5-20 min	15-30 min	2-6 h	++	++	-
<b>Nitroglicerina IV</b>	Imediato	?	Vários minutos	+	...	...
<b>Nitropasta percutânea</b>	40-60 min	?	8-24 h	+	...	...
<b>Captopril oral</b>	15 a 60 min	60 a 90 min	6 a 12 h	?		
<b>Enalapril oral</b>	1 h	4-8 h	12-24 h	...	...	++
<b>Isradipina oral</b>	20 min a 2 h	2 a 3 horas	12 h	?		

FSC - fluxo sanguíneo cerebral. PIC - pressão intracraniana. AR - auto-regulação cerebral. Fármacos disponíveis em Portugal assinalados com sombreado. \*Em alguns doentes, o efeito do labetalol pode estender-se por 24 horas.

Na presença de pelo menos uma das contra-indicações acima referidas, deve optar-se por um fármaco alternativo que reúna igualmente características favoráveis à sua utilização na fase aguda do AVC, tais como alguns dos fármacos indicados na Tabela III, administrados por via intravenosa e com titulação progressiva. Os mesmos podem ser utilizados quando o labetalol se revela ineficaz na descida controlada da pressão arterial.

No caso de contra-indicação ao labetalol, a nicardipina é uma boa opção pelo perfil farmacológico que apresenta, embora não esteja disponível em Portugal.

Quando a pressão diastólica é superior a 140 mmHg e na hipertensão refractária ao labetalol, o nitroprussiato de sódio pode ser utilizado (nitroprussiato de sódio: começar com um ritmo de 0,3 mcg/Kg/min e titular com incrementos de 0,1 mcg/Kg/min a cada 5 minutos até obter valores de TA pretendidos (ritmo máximo de 1 mcg/Kg/min), sem exceder o tempo de perfusão máximo de 100 minutos, pelo risco de toxicidade do cianeto como resultado do metabolismo do nitroprussiato nos eritrócitos).

## 8. Conclusões

A elevação da pressão arterial ocorre em cerca de 60% dos doentes na fase aguda do AVC. A pressão arterial é uma variável com influência no prognóstico do AVC, devendo ser controlada de acordo com as actuais recomendações, ainda que envoltas numa atmosfera de incerteza por carência de estudos conclusivos. A sua importância no AVC isquémico parece relacionar-se com a sobrevivência da zona de penumbra e no AVC hemorrágico com a extensão do hematoma parenquimatoso.

O labetalol é referido por muitos autores como o fármaco de eleição para a redução da pressão arterial, reunindo propriedades farmacológicas favoráveis à sua utilização na fase aguda do AVC. A redução da pressão arterial no

contexto de uma resposta hipertensiva aguda deve ser cautelosa e gradual, em função do tipo de AVC e da existência de complicações extra-cerebrais. Nenhuma das actuais orientações é sustentada por pressupostos baseados em evidência por falta de estudos conclusivos, embora unânimes em desencorajar a descida da pressão excepto se atingir valores extremamente elevados.

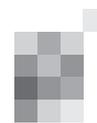
Actualmente estão a decorrer vários ensaios clínicos que poderão ajudar a clarificar qual o papel da modificação da pressão arterial no prognóstico da fase aguda do AVC. ■

**Referências bibliográficas**

1. Wintermark M, Reichhart M, Thiran JP, Philippe M, Marc C, Pierre S et al. Prognostic Accuracy of Cerebral Blood Flow Measurement by Perfusion Computed Tomography, at the Time of Emergency Room Admission, in Acute Stroke Patients. *Ann Neurol* 2002; 51:417-432.
2. Powers WJ. Cerebral Hemodynamics in Ischemic Cerebrovascular Disease. *Annals of Neurol* 1991; 29:231-240.
3. Paciaroni M, Caso V, Agnelli G. The Concept of Ischemic Penumbra in Acute Stroke and Therapeutic Opportunities. *Eur Neurol* 2009; 61:321-330.
4. Paul M, Vespa. Metabolic Penumbra in Intracerebral Hemorrhage. *Stroke* 2009; 40:1547-1548.
5. Willmot J, Powers, Tom O, Videen, Michael N, Diringner, Venkatesh Aiyagari, and Allyson R. Zazulia. Autoregulation after ischaemic stroke. *J Hypertens*. Author manuscript; available in PMC 2010 August 21.
6. Paulson OB, Strandgaard S, Edvinsson L. Cerebral autoregulation. *Cerebrovasc Brain Metab Rev* 1990; 2(2):161-92.
7. Murkin J.M. Cerebral autoregulation: The role of CO2 in metabolic homeostasis. *Seminars in Cardiothoracic and Vascular Anesthesia*, 2005; 11 (4): 269-273.
8. Willmot M, Leonardi-Bee J, Bath PM. High blood pressure in acute stroke and subsequent outcome: a systematic review. *Hypertension* 2004;43:18 -24.
9. Qureshi AI, Ezzeddine MA, Nasar A, et al. Prevalence of elevated blood pressure in 563 704 adult patients with stroke presenting to the ED in the United States. *Am J Emerg Med* 2007; 25: 32-38.
10. International Stroke Trial Collaborative Group. The International Stroke Trial (IST): a randomised trial of aspirin, subcutaneous heparin, both, or neither among 19 435 patients with acute ischaemic stroke. *The Lancet* 1997; 349: 1569-1581.
11. Bradford AP, Khan SA, Lees KR, McInnes GT, Semple PF. Interpretation of IST and CAST stroke trials. *International Stroke Trial*. *Chinese Acute Stroke Trial*. *Lancet* 1997; 350(9075):440-1.
12. Qureshi AI, Ezzeddine MA, Nasar A, et al. Prevalence of elevated blood pressure in 563,704 adult patients with stroke presenting to the ED in the United States. *Am J Emerg Med* 2007; 25:32-8.
13. Adnan I. Qureshi, MD. Acute Hypertensive Response in Patients With Stroke: Pathophysiology and Management. *Circulation* 2008; 118:176-187.
14. Geeganage CM, Bath PMW. Relationship between therapeutic changes in blood pressure and outcomes in acute stroke: a meta-regression. *Hypertension* 2009; 54: 775-781.
15. Leonardi-Bee J, Bath PM, Phillips SJ, Sandercock PA. Blood pressure and clinical outcomes in the International Stroke Trial. *Stroke* 2002; 33:1315-1320.
16. Okumura *et al*. Effects of blood pressure levels on case fatality after acute stroke. *Journal of Hypertension* 2005, 23:1217-1223.
17. Valérie Tikhonoff, Haifeng Zhang, Tom Richart, Jan A Staessen. Blood pressure as a prognostic factor after acute stroke. *Lancet Neurol* 2009; 8: 938-48.
18. Sare GM, Ali M, Shuaib A, Bath PM. Relationship between hyperacute blood pressure and outcome after ischemic stroke: data from the VISTA collaboration. *Stroke* 2009; 40: 2098-2103.
19. Aslanyan S, Fazekas F, Weir CJ, Horner S, Lees KR. Effect of blood pressure during the acute period of ischemic stroke on stroke outcome: a tertiary analysis of the GAIN International Trial. *Stroke* 2003;34: 2420-2425.
20. Stead LG, Gilmore RM, Vedula KC, Weaver AL, Decker WW, Brown RD Jr. Impact of acute blood pressure variability on ischemic stroke outcome. *Neurology* 2006; 66:1878 -1881.
21. Leira R, Millán M, Díez-Tejedor E, Blanco M, Serena J, Fuentes B, Rodríguez-Yañez M, Castellanos M, Lago A, Dávalos A, Castillo J; for the TICA Study, Stroke Project, Cerebrovascular Diseases Group of the Spanish Neurological Society. Age determines the effects of blood pressure lowering during the acute phase of ischemic stroke: the TICA Study. *Hypertension* 2009; 54: 769-774.
22. Davis SM, Broderick J, Hennerici M, Brun NC, Diringner MN, Mayer SA, Begtrup K, Steiner T. Hematoma growth is a determinant of mortality and poor outcome after intracerebral hemorrhage. *Neurology* 2006 ;66:1175-1181.
23. Potter JF, Robinson TG, Ford GA, Mistri A, James M, Chernova J, Jagger C. Controlling hypertension and hypotension immediately post-stroke (CHHIPS): a randomised, placebo-controlled, double-blind pilot trial. *Lancet Neurol* 2009; 8(1): 48-56.
24. Schrader J, Luders S, Kulschewski A, et al. The ACCESS Study. Evaluation of acute candesartan cilexetil therapy in stroke survivors. *Stroke* 2003; 34: 1699-703.
25. Thomas Brott *et al*. Hypertension and Its Treatment in the NINDS rt-PA Stroke Trial.. *Stroke*. 1998;29:1504-1509.
26. Barer DH, Cruickshank JM, Ebrahim SB, Mitchell JR. Low dose beta blockade in acute stroke ("BEST" trial): an evaluation. *BMJ* 1988; 296: 737-41.
27. Ahmed N, Wahlgren G, Brainin M, et al. Relationship of blood pressure, antihypertensive therapy, and outcome in ischemic stroke treated with intravenous thrombolysis. Retrospective analysis from Safe Implementation of Thrombolysis in Stroke-International Stroke Thrombolysis Register (SITS-ISTR). *Stroke* 2009; 40: 2442-49.
28. Qureshi AI, Mohammad YM, Yahia AM, Suarez JI, Siddiqui AM, Kirmani JF, Suri MF, Kolb J, Zaidat OO. A prospective multicentre study to evaluate the feasibility and safety of aggressive antihypertensive treatment in patients with acute intracerebral hemorrhage. *J Intensive Care Med* 2005; 20:34-42.
29. Qureshi AI, Harris-Lane P, Kirmani JF, Ahmed S, Jacob M, Zada Y, Divani AA. Treatment of acute hypertension in patients with intracerebral hemorrhage using American Heart Association guidelines. *Crit Care Med* 2006; 34:1975-1980.
30. Anderson CS, Huang Y, Wang JG, Arima H, Neal B, Peng B et al. Intensive blood pressure reduction in acute cerebral haemorrhage trial (INTERACT1): a randomised pilot trial. *Lancet Neurol* 2008; 7(5): 391-9.
31. Qureshi AI. Antihypertensive treatment of acute cerebral hemorrhage (ATACH): rationale and design. *Neurocrit Care* 2007; 6: 56-66.
32. Broderick JP, Diringner MN, Hill MD, Brun NC, Mayer SA, Steiner T, Skolnick BE, Davis SM. Determinants of intracerebral hemorrhage growth: an exploratory analysis. *Stroke* 2007; 38:1072-1075.
33. Sorimachi T, Fujii Y, Morita K, Tanaka R. Predictors of hematoma enlargement in patients with intracerebral hemorrhage treated with rapid administration of antifibrinolytic agents and strict blood pressure control. *J Neurosurg* 2007; 106:250 - 254.
34. Scandinavian Candesartan Acute Stroke Trial. *ISRCTN13643354*. <http://www.controlled-trials.com/ISRCTN13643354/13643354> (accessed Aug 5, 2009).
35. The COSSACS Trial Group. COSSACS (Continue or Stop post-Stroke Antihypertensives Collaborative Study): rationale and design. *J Hypertens* 2005; 23: 455-458.
36. Sinapse, Supl 1, vol 8, n°2, Novembro 2008.
37. Olsen KS, Svendsen LB, Larsen FS, Paulson OB. Effect of labetalol on cerebral blood flow, oxygen metabolism and autoregulation in healthy humans. *Br. J. Anaesth* 1995; 75(1): 51-54.
38. Horn J, Limburg M. Calcium antagonists for acute ischemic stroke. *Stroke*. 2001;32:570-576.

**Correspondência:**

João Raposo  
 Serviço de Neurologia  
 Hospital Geral do Centro Hospitalar de Coimbra  
 Quinta dos Vales,  
 3041-801 S. Martinho do Bispo – COIMBRA  
[jpl.raposo@gmail.com](mailto:jpl.raposo@gmail.com)



## Mesial temporal lobe sclerosis reviewed Esclerose Mesial do Lobo Temporal Revisitada

André N. Abrunhosa Branquinho<sup>1</sup>, José Pimentel<sup>1</sup>, Carla Bentes<sup>2</sup>, Alexandre Rainha Campos<sup>3</sup>, António José Gonçalves-Ferreira<sup>3</sup>  
1-Laboratório de Neuropatologia (Serviço de Neurologia), 2-Laboratório de Electroencefalografia e Sono (Serviço de Neurologia), Hospital de Santa Maria (CHLN, EPE); 3-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria (CHLN, EPE).

### Abstract

This review systematizes relevant information about mesial temporal lobe sclerosis through research and clinical practice areas.

Focal temporal lobe epilepsy in adults is common. It is frequently caused by mesial sclerosis which is characterized by an injury in the hippocampus and amygdala.

Previous multiple insults can be responsible for the development of this epilepsy due to changes at the molecular level before remodelling the neuronal system.

Partial complex seizures with ascending epigastric/abdominal aura followed by orolimentary and manual automatism are the most common feature. They are frequently uncontrolled by antiepileptics.

Mesial sclerosis' syndrome is aspect of some patients which can be detected potential injuring events during infancy and latent period before this kind of epilepsy appears.

Mesial temporal lobe lesion has usually concordant localization at imaging and neurophysiological studies. Neuropsychological evaluation and psychiatric co-morbidity can be detected.

Surgical treatment is the best option with very good seizure control and never be a "last resort". Surgery does not benefit patients who are controlled by antiepileptics without severe side effects. The diagnosis is confirmed by neuropathological examination, which shows neuronal loss and gliosis of the hippocampus, at least in CA1 and CA4. The likelihood of foreknowledge recurrence and the best time to antiepileptics discontinuation remain uncertain. The duration of epilepsy before surgery seems to be crucial for long-term prognosis.

**Key-words:** Review, Epilepsy, Complex Partial, Hippocampus, Anatomy & Histology, Diagnosis, Epilepsy, Surgery, Prognosis

### Resumo

Apresentamos uma revisão que sistematiza informação relevante sobre esclerose mesial do lobo temporal nas diversas áreas de investigação e clínica.

A epilepsia focal temporal é comum no adulto e frequentemente causada por esclerose mesial que é caracterizada por lesão no hipocampo e amígdala.

Como etiologia provável apontam-se noxas anteriores que provocaram alterações a nível molecular e posteriormente remodelação neuronal.

São frequentes crises resistentes aos antiépiléticos do tipo focal complexa com aura epigástrica/abdominal ascendente seguida de automatismo orais e gestuais.

A síndrome da esclerose mesial é a designação nesta epilepsia em doentes a quem se detectaram eventos potencialmente lesivos na infância, seguidos por um período assintomático prévio ao aparecimento das crises.

Estudos de imagem e de neurofisiologia detectam habitualmente concordância na localização da lesão. Alterações na avaliação neuropsicológica e psiquiátrica podem ser detectadas.

O tratamento cirúrgico permite bom controlo de crises sendo a opção ideal e nunca o "último recurso". Contudo não é recomendado se a terapêutica com os fármacos antiépiléticos for suficiente para controlar as crises sem provocar efeitos adversos graves. O diagnóstico definitivo é feito por exame neuropatológico, em que se confirma perda neuronal e gliose pelo menos em CA1 e CA2 no hipocampo. A previsão de recorrência e o momento para descontinuação dos antiépiléticos continua por determinar. O prognóstico a longo prazo parece depender da duração da epilepsia prévia à cirurgia.

**Palavras-Chave:** Revisão, Epilepsia, Focal Complexa, Hipocampo, Anatomia e histologia, Diagnóstico, Epilepsia, Cirurgia, Prognóstico

## Introduction

Temporal lobe epilepsy (TLE) is the most common focal epilepsy in adults. 65% of TLE is caused by mesial (or medial) temporal lobe sclerosis (MTS)<sup>1-3</sup> that is pathologically characterized by selective neuronal loss and astrocytic gliosis localized in the hippocampus and also frequently in the amygdala<sup>4</sup>.

This type of syndromic epilepsy has a progressive evolution and resistance to antiepileptic drugs (AEDs) is frequent. Although surgery is the treatment of choice, the "ideal timing" for best results is still undetermined<sup>4-5</sup>.

In this review, basic and clinical aspects about this pathology will be discussed, with the purpose to alert to its early diagnosis and referral to an epilepsy surgery centre for ablative treatment, since it is an effective procedure for the control of seizures, if performed on an early stage as possible.

## Normal anatomic and histological aspects

To better understand this condition it should be remembered that the proper hippocampus (*cornu Ammonis*) is part of the human hippocampal formation, which originates in the folding of the inner portion of the temporal cortex, starting with the *gyrus dentatus*, followed by the *cornu Ammonis* and *subiculum*, which is in continually with the neighbour temporal cortex<sup>6-7</sup>. The ventral hippocampal formation or intralimbic formation is on the roof of the temporal horn of lateral ventricle<sup>6-7</sup>.

The *gyrus dentatus* and *cornu Ammonis* are two arquicortex structures intertwined in each other deep inside the temporal lobe, forming the typical aspect of "sea horse" on coronal sections<sup>6-7</sup>.

Histologically, the hippocampus is made up of *oriens*, pyramidal and molecular layers. The morphology and location of the hippocampal pyramidal cells allows to distinguish four sectors, CA1 to CA4<sup>6-7</sup>. Tortuosity of the *gyrus dentatus* gives the hippocampal formation a complex configuration, making the observation of the sectors and dependent of the integrity of structures, with the exception of the sector CA4 (the *gyrus dentatus* hilus'), that is visible inside the concavity made by *gyrus dentatus* granular layer<sup>7</sup>. There are two intrahippocampic main neuronal pathways, the direct and polysynaptic<sup>6</sup>.

## Mechanisms of mesial sclerosis epileptogenesis

The exact mechanism MTS epilepsy remains unclear, as the MTS by itself is not the direct cause of seizures<sup>4</sup>. It is suggested, by theories of double / triple hit, that certain areas of the temporal lobe, such as the hippocampus and *gyrus den-*

*tatus* are specially susceptible to the genesis of epileptic seizures after initials insults<sup>1,3-4,8-10</sup>.

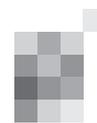
It is recognized that this disease has selective loss of hippocampal pyramidal cells and interneurons' subpopulation. It is still in discussion whether the loss is due to apoptosis or necrosis<sup>8,10</sup>. The subsequent neuronal remodeling is another phenomenon observed and the current models emphasizes the important role of the *gyrus dentatus* and subpopulations of interneurons<sup>7,11-14</sup>. Aberrant mossy fibers develop in the *gyrus dentatus* which are redirected to the inner side of the molecular layer (mossy fiber sprouting), instigating a recurrent excitatory circuit and a feedforward excitatory synapse by other sectors of the hippocampus and other structures in response to the remodeling<sup>7,12-13</sup>. Also new granule cells are recruited from the *dentatus gyrus* neurogenesis triggered by the seizures. The loss of mossy fiber, which was a given fact in the past, is now at doubt<sup>15</sup>. Also it remains at discussion whether the remodeled subpopulations of interneurons are functional or not<sup>11,14</sup>.

Recent studies allow us to explain the importance of astrocytes in different mechanisms of MTS, besides the reactive gliosis<sup>12-14</sup>.

The investigation of pathology at the molecular level has increased exponentially<sup>16</sup> in order to explain the properties of epileptogenesis, development of drug resistance and morphological, histological and clinical MTS features<sup>14,17-18</sup>. Studies of gene expression on a large scale are promising, but require more knowledge of its cellular basis and the resolution of technical issues (namely inability of the different probes to find the changes at the cellular level) are needed to enhance the potential of this technology<sup>14</sup>.

## Clinical manifestations

MTS usually appears at late teens and the seizures are described as focal complex type with typical symptoms MTS<sup>3-4,19</sup>. In most cases (70-80%), seizures begins with a rising epigastric sensation aura of short duration, followed by oral and/or gestural automatisms<sup>4,7,19-20</sup>. The latter have semiological significance, because the affected hand tends to be ipsilateral. Be aware when gestural automatism occurs simultaneously with a dystonic posture, because the latter can be contralateral<sup>3-4,7,19-20</sup>. In the end, a period of mental confusion is common and most patients recall the aura but have amnesia for the remaining event<sup>3-4,7,19-20</sup>. Language impairment and versive head-turning can also occur at different times of the seizure, being necessary to detail them in order to better assess the lateralization of the ictal focus<sup>3-4,7,19-20</sup>. Some authors tend to call this is the usual clinical frame as mesial temporal lobe epilepsy (MTLE) when MTS diagnosis has not been presumed and confirmed by



complementary tests.

Despite the typical symptoms described above, there are cases where other types of auras occur (or their lack)<sup>4,7,19-21</sup>, and also different kinds of automatisms and post-ictal phenomena. They are frequently the result of seizures spreading to other cerebral areas. Seizure semiology is very important as it can raise the suspicion for other kind of pathologies or even its co-existence with MTS (dual pathology)<sup>20,22</sup>.

It should be reminded that in-between seizures the patient can have no change in neurological examination, although in the neuropsychological and psychiatric evaluations abnormalities can be detected<sup>4</sup>.

The MTS syndrome exists only in some cases. Classically these patients report the existence of febrile seizures in childhood (80% cases) or other potential insult events (birth complications, encephalitis, meningitis, head trauma) followed by a latent period before the appearance of the current seizures (average of 7 years)<sup>1,4,9,19</sup>.

Another common feature is the drug resistance, which needs further investigation to exclude other diseases common in TLE, for instance cortical development malformations, glial tumor (ganglioglioma and dysembryoplastic neuroepithelial tumors), traumatic injuries, vascular malformations, independent or as dual pathology<sup>4,19</sup>.

#### Complementary diagnostic tests and pre-surgical evaluation

The diagnosis is performed through a combination of clinical, neurophysiological, imaging and neuropathological evaluation<sup>2-4,7,9,19-20</sup>. Neuropsychological and psychiatric assessments are important before and after surgery treatment<sup>4</sup>. The neuropathological examination of the resected lesion is the only way to confirm the diagnosis of MTS and will be discussed separately.

Scalp electroencephalogram (EEG) is initially advised and almost always carried out in the interictal period. A sleep record obtain after sleep deprivation should be prescribed to increase the probability of detecting epileptiform abnormalities. The main feature is the presence of paroxysmal activity (spikes or sharp waves) unilateral or bilateral projected over the anterior and inferior temporal electrodes<sup>3-4,19-20</sup>. A lateralized “non-specific slowing” is also a valuable sign<sup>4,19</sup>.

In the ictal period, scalp EEG is characterized by the appearance of a *crescendo*-like theta focal rhythmic activity in the anterior and inferior temporal electrodes<sup>4,19</sup>. However, it is very infrequently to record a seizure on a standard EEG<sup>4</sup>. Therefore video/EEG prolonged monitoring and, if necessary, reduction or suspension of AEs, allows the best clinical and neurophysiological characterization of

several seizures in the same patient, and is crucial in its pre-surgical evaluation<sup>4,19-20</sup>.

It should be noted that the structures studied are inaccessible to surface electrodes<sup>23</sup>, and more invasive neurophysiological studies may be used if scalp records are inconclusive or if there is a need for better assessment of the surgical risk.

Brain resonance imaging (MRI) is the gold standard of imaging tests to diagnosis MTS<sup>2-4,20,24-25</sup>. It is mandatory to study the mesial temporal lobe through oblique sections (perpendicular to the hippocampus' axis) and using T1, T2 and FLAIR ponderations<sup>4,24-26</sup>. The main features are hippocampal atrophy and hyperintensity on T2 and FLAIR ponderations<sup>3-4,24-25</sup>. Other features can be observed, such as ipsilateral atrophy of adjacent structures (amygdala, temporal pole, fornix, mammillary bodies, white matter of the parahippocampus) and decreased hippocampal intensity on T1<sup>4,24-25</sup>. It is mandatory to discard possible bilateral lesions of MTS or dual pathology, due to its implications on the surgery success<sup>3-4,20,24-25</sup>.

MTS cannot be detected on MRI in some cases<sup>4</sup>. One cause for this may be the MRI procedures and misinterpretation<sup>26</sup>.

Single photon emission computed tomography (SPECT) and/or positron emission tomography (PET) are rarely used but they can be necessary, after MRI, to help to locate the lesion<sup>4</sup>. Other variants of the MRI can also be used, such as spectrometry<sup>4</sup>. The computed tomography is not recommended due to its low resolution, low sensitivity and potential artefacts<sup>27</sup>.

The clinical, neurophysiological examination and other exams for the morphological and functional imaging concordance allow more accurate estimation of the epileptogenic zone and determine the surgical outcome and the prognosis<sup>4,19</sup>.

The neuropsychological testing can detect memory disorders, in particular the “episodic memory”, especially in patients with long duration MTS<sup>2,4</sup>. Other specific disorders of memory may occur, although it is not always possible to discriminate the location with certainty<sup>4</sup>. Other cognitive functions may also be affected, due to the frontal lobe alterations or the presence of dual pathology<sup>4,28</sup>. For this reason it is important to make an overall assessment, with a battery of tests such as IQ and language evaluation, attention, ability to read and write and calculate. Interpretation should be adjusted for age, IQ and educational level<sup>4</sup>.

In specific pre-surgical evaluations, Wada test may be needed, which involves carrying out a series of tests of language and memory with the patient awake after perfusion

of amobarbital sodium in the carotid arteries<sup>4,20,29</sup>.

Despite the frequent coexistence of psychiatric disorders in MTS, they are not absolute contraindication for surgery<sup>30</sup>. Single photon emission computed tomography (SPECT) and/or positron emission tomography (PET) are rarely used but they can be necessary, after MRI, to help to locate the lesion<sup>30-32</sup>.

### Treatment

Usually response to AEs occurs initially but only 10-30% of the patients with MTS do not become refractory with continued medical therapy. Unfortunately 70-90% of MTS patients' become refractory to AEs<sup>1-2,4,9,20,33</sup>.

The definition for "refractory epilepsy" is not consensual. It can depend on variables such as epidemiological studies, the number of AEs taken and the combination of AEs and the type of epilepsy<sup>5</sup>.

Several authors consider that epilepsy surgery is only indicated when there are resectable structural abnormalities along with absence of response to at least two AEs<sup>4-5,34</sup>. There are also general criteria for referral to pre-surgical assessment, implying that surgery is not likely to benefit patients who are controlled by AEs without severe side effects<sup>35</sup>. Surgical treatment should be performed as early as possible if there is high suspicion of diagnosis and if it is feasible<sup>35</sup>. It should never be a last resort, because patient with short duration course of refractory epilepsy have better surgical outcome response<sup>5,35-36</sup>.

There are different surgical procedures for the treatment of MTS. The standard anterior temporal lobectomy (ATL) consists in resecting the anterior part of the lobe. The resecting amount depends on the concerned hemisphere: dominant or not dominant<sup>3-4,20,37</sup>. In contrast there is one more selective: the amygdalohippocampectomy (AHC), which is increasingly used in many centres, consists of the resection of selectively structures involved in MTS through transylvian, transcortical or subtemporal approaches<sup>4,38-40</sup>. There also are variants of the previous procedures, such as excision of the temporal pole or other involved structure additionally, when MTS injuries have repercussions in the neocortex adjacent and/or there are other lesions<sup>4,38</sup>. Mortality is almost none in any of the procedures<sup>5,37,39,41-42</sup> and they have rare complications, namely oculomotor nerve lesions, hemiparesis (transient or persistent), subdural and epidural hematoma (acute and subacute / chronic), or homonymous hemianopia, quadrantanopia and infections<sup>39-40</sup>.

Which of the best procedure (AHC vs ATL) remains unsolved, as stated in a paper made by the International

League Against Epilepsy (ILAE), indicating there is not enough conclusive data<sup>4</sup>. *Schramm et al* through multicentre studies also failed to determine the extent of maximal hippocampal resection to treat MTS<sup>43-44</sup>. In those studies it was only suggested that adequate volumetric resection is relevant instead of maximal resection, disregarding the type of procedure<sup>43-44</sup>. It was also pointed that outcome was not influenced by randomization, etiological factors or side of operation<sup>43-44</sup>.

It is noted that the concordance of a unifocal lesion with the imaging and neurophysiological data represent an excellent surgical outcome<sup>5,45</sup>. There are also series describing neuropsychological improvement after surgery with varying results depending on the lesion side and the surgical technique performed<sup>138,46</sup>.

Postoperative evaluations are recommended during at least the first 6 years, since "*de novo*" psychiatric disturbances manifest usually during the first year after surgery<sup>32</sup>. When there is an increased risk of developing psychiatric disorders or occurrence of symptoms, psychiatric care should be longer and more frequently. Depression is the most common disturbance in the immediate postoperative period and it is not side related<sup>30,32,47</sup>.

### Neuropathological exam

Neuropathological exam is the only evaluation that allows the confirmation of MTS<sup>1-4,7,9,20</sup>.

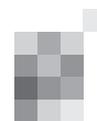
MTS is defined histopathologically by neuronal loss and astrocytic gliosis in selective locations of the hippocampal pyramidal layer. This layer is often severe in CA1, CA3 and CA4 variable and relatively preserved in CA2. However other variants are possible<sup>1,4,9,48</sup>.

In 2004, ILAE stipulated a minimum criterion for diagnosis of MTS, which is neuronal loss and gliosis in CA1 and CA4, although other neuropathological changes might be associated<sup>4</sup>.

It should be noted that other subtle instances are still in discussion as do to their influence the clinical course, such as unspecific changes of pyramidal cells in endofolium derived from molecular alterations (hypertrophy, dendritic branching and nodular engorgement)<sup>49</sup> and microdisgnesia<sup>50</sup>. *Thom et al* stat that the latter has an impact on prognosis after surgery and warns to the lack of quantified criteria, which is a relevant topic for discussion<sup>51</sup>.

Since MTS is a progressive disease, not all patients express the same degree or type of injury. The neuropathological assessment of the pattern and severity of injury is relevant due to the possible correlation between postoperative outcome and prognosis.

In 1992 the Wyler-Score was proposed, which represents



a standardized and practical assessment (semi-quantitative assessment percentage of neuronal loss and gliosis) based on observation of the pyramidal layer through an optical microscope<sup>52</sup>.

Recently, *Blimcke et al* proposed a subclassification of MTS in the hippocampus in three types according to four distinct patterns of neuronal loss (including those who have not completed the minimum criteria of ILAE) and grouped by clinical characteristics<sup>48</sup>. There are studies that have applied this classification, as well as granule cell dispersion patterns', to correlate the clinical pre-operative with the postoperative outcome<sup>29,53</sup>.

### Prognosis

The prognosis after surgery is very good when the diagnosis is confirmed<sup>3-5,20</sup>.

A randomized study confirmed that surgical treatment for MTS is the standard treatment, as it was shown that 58% of patients were free of seizures after one year compared to the 8% only with medical treatment<sup>37</sup>. Others series, that were not randomized, referred cases up to 80% seizure-free at 2 years post surgery. AEs were continued after surgery on both studies<sup>4-5,9,36-37</sup>.

There is higher improvement in short term prognosis and significant quality of life and social function in surgical treated patients when compared to those treated only pharmacologically<sup>4-5,37</sup> regardless of lesion side<sup>36</sup>. The early onset of disease and the low number of AEs prior to surgery are preoperative predictor factors of better seizure control<sup>36,54</sup>.

However there are few studies regarding the late recurrence of seizures after surgery<sup>33,39,41,55-57</sup>, and the probability of its occurrence in early and late period is not exactly known<sup>56</sup>.

Despite early seizures after surgery not being a good prognostic factor, we must take into account the phenomenon of "running low", described by Rasmussen (gradual decrease in seizure frequency to none), reported in 12-16% of cases<sup>56,58</sup>. Although rarely, it is not to disregard the risk of uncontrollable seizures after early discontinuation of AEs<sup>54</sup>.

For these reasons, the prognosis can be altered and leads to the discussion about the time to discontinue AEs after surgery. *Wieser et al* stated that may be advised to keep monotherapy for 1 year and discontinuation at 2 years<sup>55</sup>. *McIntosh et al* referred that discontinuation can be considered at the end of two years<sup>56</sup>, whereas others suggest discontinue therapy at the end of first year free of seizures<sup>33,54</sup>.

In a literature review made by Cole and Wiebe in 2008, it was reported that the risk of recurrence after 10 years varies between 25-50%, and there was no significant correlation

with discontinuation or continuation of AEs<sup>59</sup>.

We remind the notion that surgical treatment should not be a "last resort" and should be performed as soon as it is assumed that the condition is refractory to medical therapy, as the duration of epilepsy before surgery and age of onset epilepsy seems to be crucial for long-term prognosis<sup>36,60</sup>.

### Conclusion

MTS is a progressive disease based on the selective neuronal loss in the hippocampus. Molecular changes and neuronal remodelling seems to have import effect in epileptogenesis. It is suggested that the appearance of this disease is triggered by multiple insults that will eventually, in a medium to long term, produce a type of medial temporal lobe epilepsy. It's called mesial sclerosis' syndrome when it is possible to discriminate events in patients' history and also proved a latency period before the emergence of new seizures.

MTS patients have focal complex seizures, typically with abdominal / epigastric rising aura, followed by disturbance of consciousness and automatisms.

Regarding the refractory nature of seizures, these patients are often candidates for surgery. Different surgical procedure (ATL or AHC) can be used with similar results. The prognosis after surgery, when the presence of MTS in the neuropathological assessment is shown, is very good with 80% of seizure-free after two years with AEs. The long term prognosis and the time period for the discontinuation of AEs remain unclear. The duration of epilepsy before surgery and age of onset epilepsy seem to be crucial for long-term prognosis and, therefore, to reinforce the idea that surgical treatment should not be a "last resort". ■

### Bibliography:

1. Johns P, Thom, M. Epilepsy and Hippocampal Sclerosis: Cause or Effect? *ACNR*. 2008; 8(5): 16-17.
2. Andrade-Valença LPA, Valença MM, Velasco TR, Leite JP. Mesial temporal lobe epilepsy with hippocampal sclerosis. *J Epilepsy Clin Neurophysiol*. 2006; 12(1): 31-36.
3. Njam I, *et al*. Mesial Temporal Lobe Sclerosis. In: Lüders H and Comair Y, editors. *Book Mesial Temporal Lobe Sclerosis*. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins 2001. p. 95-104.
4. Wieser HG. ILAE Commission Report. Mesial temporal lobe epilepsy with hippocampal sclerosis. *Epilepsia*. 2004; 45(6): 695-714.
5. Engel J, Jr. A Greater Role for Surgical Treatment of Epilepsy: Why and When? *Epilepsy Curr*. 2003; 3(2): 37-40.
6. Duvernoy H. Structure, Functions, and Connections. In: Duvernoy H, editors. *Book Structure, Functions, and Connections*. Berlin: Springer-Verlag; 2005. p. 5-37.
7. Najm I, Duvernoy H, Schuele S. Hippocampal Anatomy and Hippocampal Sclerosis. In: Wyllie E, Gupta A, and Lachhwani D, editors. *Book Hippocampal Anatomy and Hippocampal Sclerosis*. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2006. p. 55-68.
8. Pitkanen A and Sutula TP. Is epilepsy a progressive disorder? Prospects for new therapeutic approaches in temporal-lobe epilepsy. *Lancet Neurol*. 2002; 1(3): 173-81.
9. Blumcke I. Neuropathology of focal epilepsies: a critical review. *Epilepsy Behav*. 2009; 15(1): 34-9.
10. Holopainen IE. Seizures in the developing brain: cellular and molecular mechanisms of neuronal damage, neurogenesis and cellular reorganization. *Neurochem Int*. 2008; 52(6): 935-47.
11. Bausch SB. Axonal sprouting of GABAergic interneurons in tempo-

- ral lobe epilepsy. *Epilepsy Behav.* 2005; 7(3): 390-400.
12. Mathern G, Wilson C, Beck H. Hippocampal Sclerosis. In: Engel J and Pedley TA, editors. *Book Hippocampal Sclerosis*. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2006. p. 121-32.
  13. Scharfman H and Schwarcz R. Neuromodulation of seizures, epileptogenesis and epilepsy. In: Engel J and Pedley T, editors. *Book Neuromodulation of seizures, epileptogenesis and epilepsy*. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2006. p. 289-301.
  14. de Lanerolle NC and Lee TS. New facets of the neuropathology and molecular profile of human temporal lobe epilepsy. *Epilepsy Behav.* 2005; 7(2): 190-203.
  15. Seres L, *et al.* Survival of mossy cells of the hippocampal dentate gyrus in humans with mesial temporal lobe epilepsy. *J Neurosurg.* 2009; 111(6): 1237-47.
  16. Thom M. Hippocampal sclerosis: progress since Sommer. *Brain Pathol.* 2009; 19(4): 565-72.
  17. Becker AJ, *et al.* Transcriptional profiling in human epilepsy: expression array and single cell real-time qRT-PCR analysis reveal distinct cellular gene regulation. *Neuroreport.* 2002; 13(10): 1327-33.
  18. Lukasiuk K and Pitkanen A. Large-scale analysis of gene expression in epilepsy research: is synthesis already possible? *Neurochem Res.* 2004; 29(6): 1169-78.
  19. Pascual MR. Temporal lobe epilepsy: clinical semiology and neurophysiological studies. *Semin Ultrasound CT MR.* 2007; 28(6): 416-23.
  20. Fertig E and Spencer S. Hippocampal Sclerosis and Dual Pathology. In: Wyllie E, Gupta A, and Lachhwani D, editors. *Book Hippocampal Sclerosis and Dual Pathology*. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2006. p. 1069-85.
  21. Schulz R, *et al.* Lack of aura experience correlates with bitemporal dysfunction in mesial temporal lobe epilepsy. *Epilepsy Res.* 2001; 43(3): 201-10.
  22. Campos AR, *et al.* Simple and complex dysembryoplastic neuroepithelial tumors (DNT) variants: clinical profile, MRI, and histopathology. *Neuroradiology.* 2009; 51(7): 433-43.
  23. Fujimoto A, Masuda H, Homma J, Sasagawa M, Kameyama S. False lateralization of mesial temporal lobe epilepsy by noninvasive neurophysiological examinations. *Neurol Med Chir (Tokyo).* 2006; 46(10): 518-21.
  24. Woermann FG and Vollmar C. Clinical MRI in children and adults with focal epilepsy: a critical review. *Epilepsy Behav.* 2009; 15(1): 40-9.
  25. Urbach H. Imaging of the epilepsies. *Eur Radiol.* 2005; 15(3): 494-500.
  26. Von Oertzen J, *et al.* Standard magnetic resonance imaging is inadequate for patients with refractory focal epilepsy. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2002; 73(6): 643-7.
  27. Bronen RA, *et al.* Refractory epilepsy: comparison of MR imaging, CT, and histopathologic findings in 117 patients. *Radiology.* 1996; 201(1): 97-105.
  28. Oddo S, *et al.* Mesial temporal lobe epilepsy and hippocampal sclerosis: cognitive function assessment in Hispanic patients. *Epilepsy Behav.* 2003; 4(6): 717-22.
  29. Pauli E, Hildebrandt M, Romstock J, Stefan H, Blumcke I. Deficient memory acquisition in temporal lobe epilepsy is predicted by hippocampal granule cell loss. *Neurology.* 2006; 67(8): 1383-9.
  30. Foong J and Flugel D. Psychiatric outcome of surgery for temporal lobe epilepsy and presurgical considerations. *Epilepsy Res.* 2007; 75(2-3): 84-96.
  31. Quiske A, Helmstaedter C, Lux S, Elger CE. Depression in patients with temporal lobe epilepsy is related to mesial temporal sclerosis. *Epilepsy Res.* 2000; 39(2): 121-5.
  32. Glosser G, Zwiil AS, Glosser DS, O'Connor MJ, Sperling MR. Psychiatric aspects of temporal lobe epilepsy before and after anterior temporal lobectomy. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2000; 68(1): 53-8.
  33. Berg AT, *et al.* Reduction of AEDs in postsurgical patients who attain remission. *Epilepsia.* 2006; 47(1): 64-71.
  34. Kwan P and Brodie MJ. Early identification of refractory epilepsy. *N Engl J Med.* 2000; 342(5): 314-9.
  35. Burneo JG and McLachlan RS. When should surgery be considered for the treatment of epilepsy? *CMAJ.* 2005; 172(9): 1175-7.
  36. Kumlien E, Doss RC, Gates JR. Treatment outcome in patients with mesial temporal sclerosis. *Seizure.* 2002; 11(7): 413-7.
  37. Wiebe S, Blume WT, Girvin JP, Eliasziw M. A randomized, controlled trial of surgery for temporal-lobe epilepsy. *N Engl J Med.* 2001; 345(5): 311-8.
  38. Helmstaedter C, *et al.* Differential effects of temporal pole resection with amygdalohippocampectomy versus selective amygdalohippocampectomy on material-specific memory in patients with mesial temporal lobe epilepsy. *Epilepsia.* 2008; 49(1): 88-97.
  39. Wieser HG, Ortega M, Friedman A, Yonekawa Y. Long-term seizure outcomes following amygdalohippocampectomy. *J Neurosurg.* 2003; 98(4): 751-63.
  40. Thudium MO, Campos AR, Urbach H, Clusmann H. The basal temporal approach for mesial temporal surgery: sparing the meyer loop with navigated diffusion tensor tractography. *Neurosurgery.* 2010; 67(2 Suppl Operative): 385-90.
  41. McIntosh AM, Wilson SJ, Berkovic SF. Seizure outcome after temporal lobectomy: current research practice and findings. *Epilepsia.* 2001; 42(10): 1288-307.
  42. Salanova V, Markand O, Worth R. Temporal lobe epilepsy surgery: outcome, complications, and late mortality rate in 215 patients. *Epilepsia.* 2002; 43(2): 170-4.
  43. Schramm J, *et al.* Randomized controlled trial of 2.5-cm versus 3.5-cm mesial temporal resection-part 2: volumetric resection extent and subgroup analyses. *Acta Neurochir (Wien).* 2011; 153(2): 221-8.
  44. Schramm J, *et al.* Randomized controlled trial of 2.5-cm versus 3.5-cm mesial temporal resection in temporal lobe epilepsy-part 1: intent-to-treat analysis. *Acta Neurochir (Wien).* 2011; 153(2): 209-19.
  45. Kilpatrick C, O'Brien T, Matkovic Z, Cook M, Kaye A. Preoperative evaluation for temporal lobe surgery. *J Clin Neurosci.* 2003; 10(5): 535-9.
  46. Shin MS, *et al.* Changes in neuropsychological functioning following temporal lobectomy in patients with temporal lobe epilepsy. *Neurol Res.* 2009; 31(7): 692-701.
  47. Cankurtaran ES, Ulug B, Saygi S, Tiryaki A, Akalan N. Psychiatric morbidity, quality of life, and disability in mesial temporal lobe epilepsy patients before and after anterior temporal lobectomy. *Epilepsy Behav.* 2005; 7(1): 116-22.
  48. Blumcke I, *et al.* A new clinico-pathological classification system for mesial temporal sclerosis. *Acta Neuropathol.* 2007; 113(3): 235-44.
  49. Thom M, D'Arrigo C, Scaravilli F. Hippocampal sclerosis with hypertrophy of end folium pyramidal cells. *Acta Neuropathol.* 1999; 98(1): 107-10.
  50. Kalnins RM, *et al.* Subtle microscopic abnormalities in hippocampal sclerosis do not predict clinical features of temporal lobe epilepsy. *Epilepsia.* 2004; 45(8): 940-7.
  51. Thom M, Sisodiya S, Harkness W, Scaravilli F. Microdysgenesis in temporal lobe epilepsy. A quantitative and immunohistochemical study of white matter neurones. *Brain.* 2001; 124(Pt 11): 2299-309.
  52. Wyler AR, Dohan Jr FD, Schweitzer JB, Berry AD. A grading system for mesial temporal pathology (hippocampal sclerosis) from anterior temporal lobectomy. *Journal of Epilepsy.* 1992; 5(4): 220-225.
  53. Blumcke I, *et al.* Towards a clinico-pathological classification of granule cell dispersion in human mesial temporal lobe epilepsies. *Acta Neuropathol.* 2009; 117(5): 535-44.
  54. Jeong SW, *et al.* Prognostic factors for the surgery for mesial temporal lobe epilepsy: longitudinal analysis. *Epilepsia.* 2005; 46(8): 1273-9.
  55. Wieser HG and Hane A. Antiepileptic drug treatment before and after selective amygdalohippocampectomy. *Epilepsy Res.* 2003; 55(3): 211-23.
  56. McIntosh AM, *et al.* Temporal lobectomy: long-term seizure outcome, late recurrence and risks for seizure recurrence. *Brain.* 2004; 127(Pt 9): 2018-30.
  57. Pimentel J, Bentes C, Campos A, Goncalves Ferreira A, Group TE. Long-term and late seizure outcome after surgery for temporal lobe epilepsy. *Epileptic Disord.* 2010; 12(1): 54-8.
  58. Ozkara C, *et al.* Surgical outcome of patients with mesial temporal lobe epilepsy related to hippocampal sclerosis. *Epilepsia.* 2008; 49(4): 696-9.
  59. Cole AJ and Wiebe S. Debate: Should antiepileptic drugs be stopped after successful epilepsy surgery? *Epilepsia.* 2008; 49 Suppl 9: 29-34.
  60. Janszky J, *et al.* Temporal lobe epilepsy with hippocampal sclerosis: predictors for long-term surgical outcome. *Brain.* 2005; 128(Pt 2): 395-404.

**Address:**

André N. Abrunhosa Branquinho  
 Laboratório Neuropatologia  
 Serviço de Neurologia  
 Centro Hospitalar Lisboa Norte,  
 Hospital de Santa Maria  
 Av. Prof. Egas Moniz  
 1649-035, LISBOA  
 andre.n.a.branquinho@gmail.com

# Connecting with patients

*The epilepsy has left its mark, but there's  
sunshine in my life once more. Like any mother,  
I want the best for my child and I won't let  
epilepsy compromise his future.*

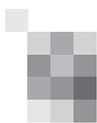
Raffaele, his mother  
Ernestina and his  
father Giuseppe are  
Epilepsy Advocates

We aspire to be the **patient-centric** global biopharmaceutical leader  
transforming the lives of people living with severe diseases



[www.ucb.com](http://www.ucb.com)

UCB Pharma (Produtos Farmacêuticos) Lda - Quinta da Fonte - Rua Vítor Câmara - Ed. D. Amélia, Piso 0, Sala A2 . 2770-229 Paço de Arcos - Portugal  
Tel: +351 21 302 53 00 - Fax: +351 21 301 71 03 - NIF 500 291 322



## Distrofias Musculares das Cinturas *Limb-Girdle Muscular Dystrophies*

**Luis Negrão**

Consulta Externa de Doenças Neuromusculares, Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal.

### Resumo

As Distrofias Musculares das Cinturas são doenças musculares hereditárias raras, clínica e geneticamente heterogêneas. Classificadas em dois grupos segundo o modo de transmissão, autossômico dominante ou recessivo, cada grupo inclui um número de subtipos variável. O grupo autossômico recessivo é o mais frequente, numa relação de 9:1.

Várias razões explicam as dificuldades no seu diagnóstico, como a variabilidade na idade de início dos sintomas, evolução e heterogeneidade clínica e genética. Exige frequentemente o recurso a tecnologia sofisticada e nem sempre acessível para um diagnóstico definitivo.

A terapêutica conservadora, frequentemente multidisciplinar, não impede a sua evolução natural. A esperança de alterar a história natural da doença com o recurso a técnicas de manipulação genética inovadoras é estimulante e vários ensaios clínicos multicêntricos internacionais foram programados e decorrem atualmente.

**Palavras-chave:** distrofia muscular das cinturas

**Título de cabeçalho:** Distrofia das Cinturas

### Abstract

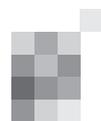
Limb-girdle muscular dystrophies are rare hereditary muscle diseases, clinical and genetically heterogeneous. Classified in two groups according to mode of transmission, dominant or recessive, each group includes a variable number of subtypes. The recessive group is more frequent in a proportion of 9:1.

Several reasons explain the difficulties in their diagnosis, like the variability in the age of first symptoms, evolution, clinical and genetic heterogeneity and frequently require the use of sophisticated technology, not always available, for its diagnosis.

A conservative approach, frequently a multidisciplinary one, does not alter the natural history of the disease. The hypothesis of changing it with new technologies in the area of genetic therapy is stimulating and several clinical international multicenter trials were planned and are actually ongoing.

**Key-words:** limb-girdle muscular dystrophies

**Título de cabeçalho:** Limb-girdle muscular dystrophies



## Introdução

As distrofias musculares das cinturas (DMC) são doenças musculares hereditárias raras, clínica e geneticamente heterogêneas. Um significativo desenvolvimento no seu conhecimento ocorreu nos últimos anos, na sequência da aplicação de medicina molecular no estudo genético das distrofias musculares<sup>1,2</sup> e de uma melhor compreensão da fisiopatologia de lesão da fibra muscular<sup>3</sup>.

Nos últimos anos, as DMC foram objeto de várias comunicações orais nas reuniões científicas da Sociedade Portuguesa de Neurologia (SPN) e de publicação de artigos científicos na revista *Sinapse*<sup>4,5,6</sup>.

No momento em que são publicados no órgão oficial da SPN um conjunto de artigos científicos sobre DMC (e apresentação das primeiras famílias portuguesas com o subtipo 2L), é oportuno fazer uma pequena revisão teórica e apresentar atualizada a classificação genética das DMC.

## Desenvolvimento

No sistema de classificação ternário das doenças musculares proposto por Walton e Nattrass em 1954<sup>7</sup>, as DMC eram definidas como doenças hereditárias do músculo caracterizadas por fraqueza e atrofia muscular progressivas e que apresentavam, na histologia muscular, necrose e degeneração da fibra muscular e substituição por tecido conectivo e gordura. Nesta classificação, os autores pretendiam individualizar as “novas” doenças musculares hereditárias de duas outras doenças bem caracterizadas clínica e histologicamente no século XIX, a Distrofia Facioescapulohumeral e a Distrofia Muscular de Duchenne.

O Consórcio sobre DMC do Centro Europeu de Doenças Neuromusculares (ENMC), reunido em 1995<sup>8</sup>, atualizou o conceito e estabeleceu os critérios de diagnóstico. As DMC são definidas como doenças musculares hereditárias progressivas, com predomínio proximal da fraqueza muscular (cinturas escapular e pélvica), preservando a face e associando elevação da enzima muscular creatina cinase (CK) e aspetos distróficos na biopsia muscular. Foram classificadas em dois grandes grupos, consoante o modo de transmissão, autossómica dominante (AD) ou autossómica recessiva (AR); o primeiro foi designado por 1 e o segundo por 2. Cada um dos grupos foi dividido em subtipos, designados por uma letra de acordo com a ordem cronológica da descoberta do gene (DMC 1A, 1B, 1C, 2A, 2B, etc.). As formas AR são as mais comuns, compreendendo 90% das DMC. Quinze genes nas formas AR e três nas formas AD foram clonados e os produtos proteicos identificados. Em dois subtipos do grupo AD, o locus cromossómico foi localizado mas não foi identifica-

do nem o gene nem o produto proteico. Os genes responsáveis por estas proteínas distribuem-se por diferentes cromossomas e em diferentes áreas de um cromossoma.

As várias proteínas responsáveis pelas diferentes DMC são constituintes da fibra muscular e localizam-se em diferentes compartimentos da fibra muscular. No sarcolema (distrofina, disferlina, sarcoglicanos e caveolina-3), envelope nuclear (lamina A/C e emerina), matriz extracelular (laminina 2 $\alpha$ , colagénio VI e  $\alpha$ -dístroglicano), sarcómero (teletonina, titina, miotilina) e sarcoplasma (calpaina-3, TRIM32).

Com uma prevalência extremamente variável de acordo com o país ou região onde foi determinada, a incidência geral é de 1 por 15 000 habitantes<sup>9</sup>.

O diagnóstico das DMC é cada vez mais complexo e difícil. Algumas das razões que explicam esta dificuldade são:

- 1- Uma mutação patogénica no gene responsável por uma determinada proteína da fibra muscular pode apresentar manifestações clínicas diferentes (heterogeneidade clínica). Esta situação acontece particularmente nas mutações dos genes da disferlina<sup>10</sup> e calpaina-3<sup>11</sup>.
- 2- Noutros casos, a mesma manifestação clínica pode ser o resultado de mutações patogénicas em genes diferentes (heterogeneidade genética).
- 3- A variabilidade na apresentação e evolução clínica dos diferentes subtipos:
  - a) a fraqueza muscular pode surgir na primeira década da vida<sup>12</sup>, na adolescência<sup>13</sup> ou na vida adulta<sup>14</sup>;
  - b) a evolução clínica pode ser rápida<sup>12</sup> ou lentamente progressiva<sup>14</sup>;
  - c) a fraqueza muscular inicial pode predominar nos músculos distais dos membros inferiores<sup>6,15</sup>;
  - d) alguns subtipos apresentam em simultâneo atrofia muscular proximal e hipertrofia muscular focal significativa<sup>4,12</sup>;
  - e) a contractura articular, nalguns casos generalizada e incapacitante, pode ser a primeira manifestação da doença<sup>16</sup> ou surgir nas fases avançadas da doença, resultado da imobilidade articular por fraqueza muscular;
  - f) a insuficiência cardíaca e/ou respiratória pode ser frequente e grave<sup>17</sup> ou nunca ocorrer<sup>13</sup>.

O diagnóstico é baseado na história clínica, exame neurológico, estudo laboratorial (CK), avaliação cardio-respiratória, biopsia muscular e estudo de genética molecular. A biopsia muscular é fundamental na avaliação diagnóstica, permitindo avaliar diretamente as características histológicas gerais típicas das DMC e, através das técnicas de

imunohistoquímica e quantificação da proteína em estudo ("Western blot"), confirmar a ausência da proteína muscular e fazer a sua quantificação nas situações em que ela é evidenciada mas aparentemente em quantidade reduzida, respectivamente. O estudo de genética molecular, orientado pelo exame neurológico e resultados dos testes anteriores, é o teste diagnóstico definitivo ao revelar uma mutação patogénica no gene codificante da proteína em estudo e, assim, confirmando a doença inicialmente suspeitada.

O doente com DMC deve ser objeto de uma abordagem multidisciplinar e estabelecido um plano de intervenção terapêutico individualizado. As medidas terapêuticas disponíveis são do tipo conservador e utilizam-se para reduzir o impacto da doença na vida pessoal e profissional, melhorar a qualidade de vida e prolongar a sobrevivência.

A fisioterapia tem como objetivos principais: 1- preservar a autonomia motora; 2- otimizar a força muscular presente, utilizando ajudas técnicas quando necessárias e em tempo útil e fisioterapia ocupacional; 3- prevenção e correção de deformidades musculoesqueléticas, em estreita colaboração com a especialidade de Ortopedia.

A vigilância cardio-respiratória é obrigatória nos doentes em que a insuficiência cardíaca e/ou respiratória é uma manifestação reconhecida na história natural da doença e quando a presença de deformidades esqueléticas torácicas, a fraqueza muscular e a imobilização colocam os doentes em maior risco para estas complicações. Devem ser realizadas avaliações cardio-respiratórias (Rx tórax, provas ventilatórias, ECG, ecocardiograma e monitorização Holter de 24 horas) com uma periodicidade anual nos doentes assintomáticos. Os doentes sintomáticos devem ser sujeitos a avaliações mais frequentes e ter acesso facilitado às especialidades médicas de cardiologia e pneumologia para prescrição e otimização do tratamento.

O apoio psicológico e psiquiátrico e a intervenção na área escolar, quando necessária, devem sempre ser considerados no doente neuromuscular. A adequada inserção social, escolar e familiar e uma adequada atividade profissional devem ser avaliadas regularmente com o doente e familiares e deve ser disponibilizada a informação e os meios necessários para a realização destes objetivos.

Nos últimos anos tem sido desenvolvida uma intensa investigação científica pluridisciplinar e multicêntrica com o objetivo de restaurar a normal expressão e função da proteína muscular deficiente.

A terapêutica molecular baseia-se na tentativa de correção parcial ou total de defeitos moleculares que levam a alteração na estrutura e/ou função das células de um tecido. Para ser eficaz deve ter em consideração o gene em

causa e o tipo de mutação patogénica presente e pressupõe um conhecimento correto dos defeitos moleculares básicos e da patogénese da doença. É uma terapêutica complexa, dispendiosa e com riscos intrínsecos na sua aplicação.

As modalidades específicas de terapêutica molecular atualmente em investigação são: 1- substituição genética (utilizando vectores virais e não virais); 2- correção direta do defeito genético; 3- correção do efeito patogénico do defeito genético a nível do transcrito primário; 4- interferência a nível da tradução; 5 supra-regulação de moléculas análogas.

É provável que na segunda década do século XXI se verifique uma alteração significativa na história natural das DMC, quando as dificuldades técnicas na aplicação da terapêutica molecular forem ultrapassadas e os seus efeitos terapêuticos possam beneficiar os doentes.

## Conclusões

As distrofias musculares das cinturas são um grupo de doenças musculares hereditárias, raras. Recentemente têm sido objeto de intensa investigação clínica, laboratorial e de genética molecular, o que tem permitido um melhor conhecimento dos diferentes fenótipos, da fisiopatologia da lesão da fibra muscular e da relação genótipo-fenótipo.

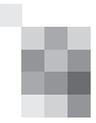
Surge no horizonte a perspectiva de um tratamento genético que interrompa a evolução natural da doença e melhore a esperança de vida dos doentes neuromusculares. ■

**Bibliografia:**

1. Driss A, Amouri R, Ben Hamida C, et al. A new locus for autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy in a large consanguineous Tunisian family maps to chromosome 19q13.3. *Neuromuscul Disord* 2000;10:240-246.
2. Jarry J, Rioux MF, Bolduc V, Robitaille Y, et al. A novel autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy with quadriceps atrophy maps to 11p13-p12. *Brain* 2007;130:368-80.
3. Jaiswal J, Marlow G, Summerill G, Mahjneh I, et al. Patients with a non-dysferlin Miyoshi Myopathy have a novel membrane repair defect. *Trafic* 2007;8:77-88.
4. Negrão L, Geraldo A, Rebelo O, et al. Distrofia muscular das cinturas tipo 2I: apresentação dos primeiros casos clínicos portugueses. *Sinapse* 2005;5:33-38.
5. Negrão L, Matos A, Rebelo O, et al. Limb-girdle muscular dystrophy in a Portuguese patient caused by a mutation in the telethonin gene: case report. *Sinapse* 2010;10-1:9-12.
6. Negrão L, Udd B, Matos A, et al. The first Portuguese patient with distal myopathy caused by a homozygous mutation in the titin gene. *Sinapse* 2010;10-2:9-12.
7. Walton JN, Nattrass FJ. On the classification, natural history and treatment of the myopathies. *Brain* 1954;77:169-231.
8. Bushby KMD, Beckmann JS. The limb girdle muscular dystrophies - Proposal for a new nomenclature. *Neuromuscul Disord* 1995;5:337-343.
9. Emery AEH. Population frequencies of inherited neuromuscular diseases: a world survey. *Neuromuscul Disord* 1991;1:19-29.
10. Ilarionovskiy SN, Ivanova-Smolenskaya IA, et al. Clinical and molecular analysis of a large family with three distinct phenotypes of progressive muscular dystrophy. *Brain* 1996;119(Pt 6):1895-1909.
11. Fanin M, Pegoraro E, et al. Calpain-3 and dysferlin protein screening in patients with limb-girdle dystrophy and myopathy. *Neurology* 2011;56(5):660-665.
12. Moreira ES, Vainzof M, Suzuki OT, et al. Genotype-phenotype correlations in 35 Brazilian families with sarcoglycanopathies including the description of three novel mutations. *J.Med.Gen.* 2003;40:E12.
13. Negrão L, Geraldo A, Rebelo O, et al. Disferlinopatias: heterogeneidade clínica e genética em 8 doentes. *Sinapse* 2006;6-1:30-35.
14. Hicks D, Sarkozy A, Muelas N, et al. A founder mutation in Anoctamin 5 is a major cause of limb girdle muscular dystrophy. *Brain* 2011;134:171-182.
15. Miyoshi K, Kawai H, Iwasa M, et al. Autosomal recessive distal muscular dystrophy as a new type of progressive muscular dystrophy. Seventeen cases in eight families including an autopsied case. *Brain* 1986;109:31-54.
16. Mercuri E, Bushby K, Ricci E, et al. Muscle MRI findings in patients with limb girdle muscular dystrophy with calpain 3 deficiency (LGMD2A), and early contractures. *Neuromuscul Disord* 2005;15:164-171.
17. Poppe M, Bourke J, Eagle M, et al. Cardiac and respiratory failure in limb-girdle muscular dystrophy 2I. *Ann. Neurol.* 2004;56:738-741.

**Correspondência:**

Luis Negrão  
 Consulta Externa de Doenças Neuromusculares  
 Serviço de Neurologia  
 Hospitais da Universidade de Coimbra  
 Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra  
 Praceta Mota Pinto, 3000-075 COIMBRA  
 luisngraoster@gmail.com



# Neuro 2012

**10 a 12 de Maio de 2012**  
**Porto Palácio Hotel · Portugal**

## **Organização**

Sociedade Portuguesa de Neurologia  
Sociedade Portuguesa de Neurocirurgia

### **Comissão Organizadora SPN**

Direcção SPN  
Vitor Oliveira  
Ana Amélia Pinto  
Carolina Garrett  
Fernando Matias  
João Alcântara

### **Comissão Científica SPN**

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

### **Secretariado SPN**

Sónia Barroso  
Anabela Mateus

### **Sociedade Portuguesa de Neurologia**

Campo Grande, 380, 3C (K),  
Piso 0 - Escritório E  
1700-097 LISBOA, Portugal  
Tel./Fax: +351 218 205 854  
Tm.: +351 938 149 887  
sec.spn@gmail.com

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

### **Fotografias**

Luís Pavão para a SPN

### **Paginação e Design**

Isabel Monteiro (Next Color, Lda.)

### **Comissão Organizadora SPNC**

Célia Pinheiro - Presidente  
Carlos Vara Luiz  
Clara Chamadoira  
Clara Romero  
José Bento Soares  
Rui Almeida  
Sérgio Moreira

### **Comissão Científica SPNC**

Rui Vaz - Presidente  
Francisco Belo  
João Paulo Farias  
M. Cunha e Sá  
Manuel Dominguez  
Valdemar Martins

### **Secretariado SPNC**

Acropole, Lda  
Rua de Gondarém, 956-r/c  
4150-375 PORTO, Portugal  
Tel: 226 199 680  
[www.acropole-servicos.pt](http://www.acropole-servicos.pt)

### **Sociedade Portuguesa Neurocirurgia - SPNC**

Av.ª 5 de Outubro, n.º 151- 5º A  
1050-053 LISBOA, Portugal  
Tel.: 217 977 457  
secretariado@spnc.pt

[www.spnc.pt](http://www.spnc.pt)

### **Patrocinadores**

Codman - Johnson & Johnson  
Boehringer Ingelheim

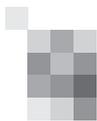
Abbott Laboratórios  
Allergan  
Anatomics Pty  
Bial  
Brainlab  
Centro Gamma Knife Radiocirurgia  
Elekta Instruments  
Eurosintese  
GE Healthcare Biosciences  
GlaxoSmithKline, Produtos Farmacêuticos  
Grunenthal  
Instituto de Radiologia Dr. Pinto Leite  
Leica Microsistemas  
Lundbeck Portugal  
Medtronic  
Merck Sharp & Dohme  
Servier Portugal  
Synthes  
Tecnifar  
UCB Pharma (Produtos Farmacêuticos)

# NEURO 2012

10 a 12 de Maio de 2012  
Porto Palácio Hotel · Portugal

## Programa

design: nextcolor



## Quinta-feira, 10 de Maio de 2012

### 09:00-12:40 SEMINÁRIO PRÉ-CONGRESSO FLANC / SPNC (SALA B)

Moderadores: Rogelio Revuelta, João Paulo Farias

#### 09:00-10:20 Patologia Tumoral

##### **Tumores do andar anterior**

José Landeiro

##### **Metástases Cerebrais**

Marcus Rotta

##### **Estratégias cirúrgicas nos tumores cerebrais**

Luiz Carlos de Alencastro

##### **Abordagem Multidisciplinar do doente neuro-oncológico**

Manuel Cunha e Sá

#### 10:30 Café

#### 10:40-11:40 Patologia Vascular

##### **Aneurismas gigantes y complejos**

Edgardo Spagnoulo

##### **Craniectomia descompressiva no AVC maligno**

Marcos Barbosa

##### **Síndromes de compresión microvascular de la fosa posterior**

Rogelio Revuelta Gutiérrez

#### 11:40-12:40 Patologia do Raquis e Funcional

##### **Cirurgia minimamente invasiva da coluna: uma moda ou uma mais valia?**

Paulo Pereira

##### **Tratamiento quirúrgico de la patologia cervical**

Remberto Burgos

##### **Cirurgia funcional: controvérsias e novas possibilidades**

Rui Vaz

### 09:20-13:00 REUNIÃO PRÉ-CONGRESSO SPN (SALA C)

#### REUNIÃO DO GRUPO DE NEUROLOGIA DO COMPORTAMENTO

#### 09:20-09:30 Abertura

#### 09:30-09:45 Características psicométricas da versão Portuguesa da escala de avaliação de qualidade de vida no acidente vascular cerebral (ECVI-38)

Susana Silva, Bruno Peixoto

#### 09:45-10:00 Melhor desempenho cognitivo com mais educação: efeito protetor no envelhecimento?

Isabel Pavão Martins, Carolina Maruta, Vanda Freitas, António Gouveia Oliveira

#### 10:00-10:30 Evocação de nomes próprios - Efeitos da idade, do género e do contacto ocular

Inês Mares, Anna Stilwell; Isabel Pavão Martins

#### 10:30-11:00 Café

#### 11:00-12:00 Treino cognitivo em perturbações cerebrais: avaliação neuropsicológica e neuroimagingológica

Adriana Sampaio, Rosana Magalhães, Jorge Alves, Sílvia Paiva, Álvaro Machado, Filipe Palavra,

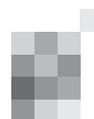
José Grilo Gonçalves, Óscar Gonçalves

##### **Visual Processing Speed in Multiple Sclerosis**

Silvana Costa, Nancy Chiaravalloti, Nancy Moore, John DeLuca, Óscar Gonçalves, Jorge Almeida

#### 12:00-13:00 How neuroscience can help epilepsy

Gabriel Kreiman



### 13:30 Abertura do Secretariado e Afixação de Posters

### 14:30-15:30 Comunicações Orais 1 (SALA A)

#### Tema: Cognição / Doenças Desmielinizantes / Cefaleias

Moderadores: Isabel Pavão Martins, Livia de Sousa, Joaquim Pinheiro

- CO001. Mapeamento funcional do processamento emocional de faces**  
Alberto Leal<sup>1,2</sup>, Ricardo Lopes<sup>3</sup>, Mário Secca<sup>4</sup>  
1-Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa, Lisboa; 2-Instituto Universitário de Lisboa, Lisboa; 3-Faculdade de Psicologia – Universidade de Coimbra, Coimbra; 4-Ressonância Magnética de Caselas, Lisboa.
- CO002. Avaliação pré-cirúrgica da lateralização da linguagem por Ressonância Magnética Funcional**  
Martin Lauterbach<sup>1,3</sup>, Sofia Reimão<sup>2,3</sup>, Ana Filipa Geraldo<sup>2</sup>, Jorge Guedes Campos<sup>2,3</sup>  
1-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, Lisboa; 2-Departamento de Neuroradiologia, Hospital de Santa Maria, Lisboa; 3-Sociedade Portuguesa de Ressonância Magnética, Hospital da Cruz Vermelha, Lisboa.
- CO003. Mapeamento intra-operatório das áreas da linguagem: Experiência do HSM**  
José Fonseca<sup>1</sup>, Carolina Maruta<sup>1</sup>, João Paulo Farias<sup>2</sup>, Alexandre Rainha Campos<sup>2</sup>, Helena Santos<sup>3</sup>, Isabel Pavão Martins<sup>1</sup>, João Lobo Antunes<sup>2</sup>  
1-Laboratório de Estudos de Linguagem, Faculdade de Medicina de Lisboa; 2-Serviço de Neurocirurgia, 3-Serviço de Anestesiologia, CHLN-HSM.
- CO004. Mifofenolato de Mofetil em Doenças Desmielinizantes do Sistema Nervoso Central**  
Inês Brás Marques, Carmo Macário, Fernando Matias, Livia Sousa  
Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra.
- CO005. Preditores de resposta terapêutica à plasmaférese no tratamento de recurso em surtos graves de Esclerose Múltipla**  
Luís Isidoro<sup>1</sup>, João Sargento-Freitas<sup>1</sup>, Catarina Borges<sup>2</sup>, Jorge Tomaz<sup>2</sup>, Maria do Carmo Macário<sup>1</sup>, Fernando Matias<sup>1</sup>, Livia Sousa<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Imunohemoterapia, dos Hospitais da Universidade de Coimbra.
- CO006. Manifestações neurológicas na síndrome de Sjögren primária**  
Isabel Moreira<sup>1</sup>, Filipa Teixeira<sup>3</sup>, Ana Matins Silva<sup>1</sup>, Carlos Vasconcelos<sup>2</sup>, Fatima Farinha<sup>2</sup>, Ernestina Santos<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Unidade de Imunologia Clínica, Hospital Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 3-Serviço de Reumatologia, Hospital de Ponte de Lima, Unidade Local de Saúde do Alto Minho.

### 14:30-15:30 Comunicações Orais 2 (SALA B)

#### Tema: Temas Vários

Moderadores: Patrícia Polónia, Clara Romero

- CO007. Redução da Demora Pré-Operatória Média com Lean Seis Sigma**  
Lia Pappamikail, Bernardo Ratilal, Carlos Vara Luiz, Ricardo Castro, Agnelo Fernandes  
Hospital de S. José, Centro Hospitalar Lisboa Central, EPE.
- CO008. Análise da ocupação do Bloco operatório 2008-2011**  
Lia Pappamikail, Lino Fonseca, Pedro Branco, Gonçalo Novais, Nuno Reis  
Centro Hospitalar Lisboa Central EPE.
- CO010. Análise do perfil de tratamento com vancomicina de doentes com infeções nosocomiais em Neurocirurgia**  
J. Amaral<sup>1</sup>, J. Rijo<sup>1</sup>, C. Marques<sup>2</sup>, H. Farinha<sup>1</sup>, F. Falcão<sup>3</sup>, M. Dominguez<sup>2</sup>  
1-Serviços Farmacêuticos, 2-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz - CHLO; 3-Serviços Farmacêuticos do CHLO.
- CO011. Quistos justafacetários vertebrais – casuística do serviço de neurocirurgia do CHC**  
Bruno Lourenço Costa, António Peliz, Armando Lopes  
Centro Hospitalar Universitário de Coimbra/Centro Hospitalar de Coimbra.
- CO012. Revisão de técnicas cirúrgicas para remoção de hérnias foraminais e extraforaminais**  
Lia Pappamikail, Paulo Fernandes, Casimiro Gonçalves  
Hospital de S. José, Centro Hospitalar Lisboa Central, EPE.

## 14:30-15:30 Sessão de *Posters* 1 (SALA D)

### **Tema: Tumores**

**Moderadores: Ana Flavia Dias, Clara Chamadoira**

- PO001. Meduloblastoma em doente de 60 anos**  
Ana Matos Machado<sup>1</sup>, Ricardo Taipa<sup>2</sup>, Manuel Melo Pires<sup>2</sup>, Joaquim Reis<sup>1</sup>, Mário Gomes<sup>1</sup>  
1-Serviço Neurocirurgia, 2-Unidade de Neuropatologia, Hospital Geral Santo António – CHP, Porto.
- PO002. Fasciíte craniana em crianças**  
Miguel Correia, Amets Sagarrabay, Mário Matos, António Baptista, Ana Ribeiro, Manuela Mafra, Carla Conceição  
Unidade de Neurocirurgia Pediátrica, H. Dona Estefânia, CHLC-EPE.
- PO003. Glioblastoma do nervo óptico no adulto: caso clínico**  
Edson Oliveira, José Pedro Lavrador, Domingos Coiteiro, João Lobo Antunes  
Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte.
- PO004. Meningioma induzido por radioterapia: a propósito de um caso clínico**  
Ana Zão<sup>1</sup>, Luís Ruano<sup>2</sup>, José Eduardo Alves<sup>3</sup>, Manuel Melo Pires<sup>4</sup>, Célia Pinheiro<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar do Porto; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de São Sebastião; 3-Serviço de Neurorradiologia, 4-Serviço de Neuropatologia, Centro Hospitalar do Porto, Porto.
- PO005. Hemorragia intraventricular como forma de apresentação de neurocitoma central**  
José Pedro Lavrador<sup>1</sup>, Maria Manuel Santos<sup>1</sup>, Ana Filipa Geraldo<sup>2</sup>, Domingos Coiteiro<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurocirurgia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa.
- PO006. Neurofibroma da transição bulbomedular**  
Guerreiro Costa, Jorge Gonçalves, Tiago Lima, Miguel Carvalho, Pedro Cunha, Francisco Cabrita, Marcos Barbosa  
Hospitais da Universidade de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
- PO007. Pineocitoma Diencefálico-Mesencefálico Gigante - Apontamentos Técnicos Cirúrgicos**  
Pedro Castanho, Gonçalo Novais, Carlos Vara Luiz, Nuno Reis  
Hospital de S. José, Centro Hospitalar de Lisboa Central.
- PO008. Disseminação meníngea de hemangioblastoma do cerebelo**  
Carla Reizinho, Miguel Casimiro, Joana Marques, Pedro Oliveira, Ana Azevedo  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz.
- PO009. Neoplasias cerebrais internadas inicialmente como outras doenças neurológicas**  
Ana Filipa Santos, Filipa Sousa, Margarida Rodrigues, Ricardo Maré, Carla Ferreira, Esmeralda Lourenço  
Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga.
- PO010. Tumor do saco vitelino do lobo temporal**  
Ana Matos Machado<sup>1</sup>, Ricardo Taipa<sup>2</sup>, Manuel Melo Pires<sup>2</sup>, Carla Silva<sup>1</sup>, Mário Gomes<sup>1</sup>  
1-Serviço Neurocirurgia, 2-Unidade de Neuropatologia, Serviço Neurocirurgia, Hospital Geral Santo António, CHP.
- PO011. Lombalgia e défice motor segmentar: forma de apresentação de tumor cerebral**  
José Eduardo Alves<sup>1</sup>, Luis Rocha<sup>2</sup>, Ana Zão<sup>2</sup>, Luis Ruano<sup>4</sup>, Ricardo Taipa<sup>3</sup>, Manuel Melo Pires<sup>3</sup>, Célia Pinheiro<sup>2</sup>  
1-Serviço de Neurorradiologia, 2-Serviço de Neurocirurgia, 3-Unidade de Neuropatologia, Hospital Santo António – CH Porto; 4-Serviço de Neurologia, CH de Entre o Douro e Vouga.

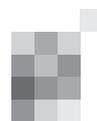
## 15:30-16:30 Conferência de Abertura (SALA A)

### **"A narrativa da doença"**

**Palestrante: João Lobo Antunes**

**Moderadores: João Paulo Farias, Vítor Oliveira**

## 16:30-17:00 Café



## 17:00-18:00 EPILEPSIA (SALA A)

Moderadores: A. Gonçalves Ferreira, Francisco Sales

### Conferência 1:

#### Epilepsy in Neurosurgery - New Advances

Johannes Schramm

### Conferência 2:

#### Monitorização Invasiva

Carla Bentes

## 18:00-19:00 Comunicações Orais 3 (SALA A)

### Tema: Demências

Moderadores: Celso Pontes, Carolina Garrett, Madalena Pinto

#### CO013. Queixas Subjectivas de Memória Específicas e Procura de Cuidados de Saúde

Carolina Pires<sup>1</sup>, Dina Silva<sup>2</sup>, João Maroco<sup>3</sup>, Sandra Ginó<sup>2,4</sup>, Tiago Mendes<sup>2,5</sup>, Ben A. Schmand<sup>6</sup>, Manuela Guerreiro<sup>2</sup>, Alexandre de Mendonça<sup>2</sup>

1-Hospital do Divino Espírito Santo, Ponta Delgada; 2-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina de Lisboa, Lisboa; 3-Instituto Superior de Psicologia Aplicada, Lisboa; 4-Santa Casa da Misericórdia de Lisboa; 5-Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar de Lisboa Norte, Lisboa; 6-Faculty of Social and Behavioural Sciences, University of Amsterdam, The Netherlands.

#### CO014. Montreal Cognitive Assessment (MoCA): Pontos de corte no Défice Cognitivo Ligeiro, Doença de Alzheimer, Demência Frontotemporal e Demência Vascolar

Sandra Freitas<sup>1,4</sup>, Mário R. Simões<sup>1,4</sup>, Isabel Santana<sup>2,3</sup>

1-Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação; 2-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra; 3-Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra; 4-Centro de Investigação do Núcleo de Estudos e Intervenção Cognitivo Comportamental (CINEICC), Coimbra.

#### CO015. Prevalência de sintomas psicóticos num grupo de doentes com demência fronto-temporal

Sofia Rocha<sup>1</sup>, João Pinho<sup>1</sup>, Silvério Macedo<sup>2</sup>, Isabel Santana<sup>3,4</sup>, Álvaro Machado<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Psiquiatria, Centro Hospitalar Tâmega e Sousa; 3-Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra; 4-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra.

#### CO016. Suporte do Estudo Electroencefalograma (EEG)/Single-Photon Emission Computed Tomography (SPECT) no Diagnóstico Clínico de Demência

Pedro Guimarães<sup>1</sup>, João Ramalheira<sup>2</sup>

1-Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Hospital de Vila Real; 2-Centro Hospitalar do Porto, Hospital Geral de Santo António, Porto.

#### CO017. Processamento emocional na Demência Frontotemporal, Doença de Alzheimer e controlos normais: estudo preliminar

Diana Duro<sup>1</sup>, Catarina Cunha<sup>2</sup>, Ricardo Morais<sup>3</sup>, Beatriz Santiago<sup>2</sup>, Isabel Santana<sup>1,2</sup>

1-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, 3-Serviço de Neurorradiologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra.

#### CO018. Frequency of the C9ORF72 hexanucleotide repeat expansion in sporadic and familial Frontotemporal lobar degeneration

Maria Rosário Almeida<sup>1</sup>, Beatriz Santiago<sup>2</sup>, João Massano<sup>3</sup>, Carolina Garrett<sup>3</sup>, Paula Pires<sup>4</sup>, Maria Helena Ribeiro<sup>5</sup>, Catarina Resende Oliveira<sup>1</sup>, Julie van der Zee<sup>6,7</sup>, Christine Van Broeckhoven<sup>6,7</sup>, Isabel Santana<sup>2,5</sup>

1-Center for Neuroscience and Cell Biology (CNC), University of Coimbra; 2-Neurology Department, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC); 3-Department of Neurology, Centro Hospitalar de São João and Department of Clinical Neuroscience and Mental Health, Faculty of Medicine University of Porto; 4-Neurology Department, Hospital de Angra do Heroísmo; 5-Medicine Faculty, University of Coimbra; 6-Neurodegenerative Brain Diseases Group, Department of Molecular Genetics, VIB, Antwerpen, Belgium; 7-Institute Born-Bunge, University of Antwerp, Antwerpen, Belgium.

## 18:00-19:00 Comunicações Orais 4 (SALA B)

### Tema: Tumores - Abordagens cirúrgicas

Moderadores: Marcos Barbosa, João Paulo Farias

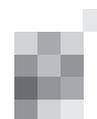
- CO019. Cavernoma dos núcleos basais antero-inferiores/hipotálamo: craniotomia supraorbitária e abordagem infracarotídea infrafrontal assistida por endoscopia.**  
Amets Sagarrabay, Miguel Correia, Mário Matos, António Baptista, Carla Conceição  
Unidade de Neurocirurgia Pediátrica H. Dona Estefânia, CHLC-EPE.
- CO020. Abordagem trans-lamina terminalis para remoção de tumores do terceiro ventrículo**  
Josué Pereira, Pedro Santos Silva, António Cerejo, Patrícia Polónia, Rui Vaz  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital S. João, Porto.
- CO021. Gliomas grau II (WHO) occipitais: considerações oncológicas, cirúrgicas e funcionais.**  
Catarina Viegas<sup>1</sup>, Sylvie Moritz-Gasser<sup>2</sup>, Valérie Rigau<sup>3</sup>, Hugues Duffau<sup>4</sup>  
1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Garcia de Orta; 2-Hôpital Gui de Chauliac, Montpellier, França; 3-Serviço de Neuropatologia, Hôpital Gui de Chauliac, Montpellier, França; 4-Serviço de Neurocirurgia, Hôpital Gui de Chauliac, Montpellier, França.
- CO022. Cirurgia de meningiomas do foramen magnum**  
Pedro Monteiro, Paulo Pereira, António Cerejo, Rui Vaz  
Centro Hospitalar de São João - Serviço de Neurocirurgia; Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.
- CO023. Técnica cirúrgica no tratamento de ependimomas da coluna vertebral**  
Vitor Gonçalves, Carina Fernandes, Vítor Ferreira, Flávia Dias, Bruno Santiago, Manuel Cunha e Sá  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital Garcia de Orta.
- CO024. Anastomose hipoglosso facial. Técnica cirúrgica com secção parcial do nervo hipoglosso.**  
António Vilarinho, Pedro Alberto Silva, Pedro Santos Silva, Rui Vaz  
Hospital de S. João, Porto.

## 18:00-19:00 Sessão de Posters 2 (SALA C)

### Tema: Epilepsia / Genética / Sono / Cefaleias

Moderadores: Francisco Sales, Manuela Palmeira, José Ribeiro

- PO012. Miocardiopatia de Takotsubo Secundária a Crise Epiléptica**  
Elsa Gonçalves<sup>1</sup>, João Rocha<sup>2</sup>, Catarina Vieira<sup>3</sup>, Filipa Sousa<sup>2</sup>, Fátima Almeida<sup>2</sup>, João Pereira<sup>2</sup>  
1-Serviço de Medicina Interna, Hospital de Santa Maria Maior, Barcelos; 2-Serviço de Neurologia, 3-Serviço de Cardiologia, Hospital de Braga.
- PO013. Qualidade de vida na Epilepsia: Relação com características clínicas, demográficas e psicopatológicas.**  
Eduarda Almeida<sup>1,3</sup>, Filomena Gomes<sup>1,3</sup>, Alexandra Gonçalves<sup>1,3</sup>, Cláudia Pinto<sup>1,3</sup>, Inês Moreira<sup>3</sup>, José Lopes Lima<sup>2</sup>, João Chaves<sup>2</sup>, Sara Cavaco<sup>1,3</sup>  
1-Unidade de Neuropsicologia, 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto – Hospital Santo António, Porto; 3-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, ICBAS, Porto.
- PO014. Hemiplegia alternante da infância: evolução clínica da infância à idade adulta**  
Sofia Rocha<sup>1</sup>, Alexandre Costa<sup>2</sup>, Álvaro Machado<sup>1</sup>, João Ramalheira<sup>3</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 3-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar do Porto, Porto.
- PO015. Gaguez ictal num caso de epilepsia focal sintomática**  
Tiago Teodoro, Patrícia Pita Lobo, José Fonseca, Rita Peralta, Carla Bentes  
Clínica Universitária de Neurologia, Hospital de Santa Maria.
- PO016. Crises de pânico: um caso com tratamento cirúrgico**  
Susana Rocha, Alberto Leal, Ana Isabel Dias, Eulália Calado  
Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, EPE.
- PO017. Esclerose Tuberosa: quando a clínica encobre e a genética descobre!**  
Helena Rocha<sup>1,4</sup>, Dias da Costa<sup>2</sup>, João Paulo Oliveira<sup>3,4</sup>, Marta Carvalho<sup>1,4</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar São João; 3-Serviço de Genética, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 4-Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto.



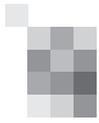
- PO018. Encefalopatia epiléptica infantil tipo 2 secundária a uma deleção gigante do cromossoma X**  
Sara França<sup>1</sup>, Mafalda Sampaio<sup>2</sup>, Marta Vila Real<sup>3</sup>, Ruben Rocha<sup>2</sup>, Daniela Alves<sup>2</sup>, Miguel Leão<sup>2,4</sup>  
1-Serviços de Neurologia, 2-Unidade de Neuropediatria / Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de São João, Porto; 3-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia, Vila Nova de Gaia; 4-Serviço de Genética, Centro Hospitalar de São João, Porto.
- PO019. Catatrenia – parassónia rara mas tratável**  
Dulce Neutel<sup>1,2</sup>, Rita Peralta<sup>1,2</sup>, Carla Bentes<sup>1,2</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Laboratório EEG/Sono, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte.
- PO020. Fatal familiar insomnia (FFI) - a case study with a challenging diagnosis**  
Isabel Santana<sup>1</sup>, Gustavo Cordeiro<sup>1</sup>, Ana Maduro<sup>1</sup>, Liliana Letra<sup>1</sup>, Inês Baldeiras<sup>1</sup>, Helena Ribeiro<sup>1</sup>, Olinda Rebelo<sup>1</sup>, Melo Pires<sup>2</sup>, Rosário Almeida<sup>3</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 2-Departamento de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Porto; 3-Centro de Neurociências e Biologia Celular de Coimbra, Coimbra.
- PO021. Um caso de hipotensão intracraniana espontânea numa doente com cefaleia de tensão crónica**  
Octávia Andrade, Mónica Caldeira, Gil Bebiano Andrade, Teresa Carolina Aguiar  
Serviço de Saúde da Região Autónoma da Madeira.
- PO022. Cefaleia diária persistente de início súbito e síndrome radiológica isolada**  
Diana Sousa<sup>1</sup>, Ruth Geraldes<sup>1,2</sup>, João de Sá<sup>1,2</sup>  
1-Departamento de Neurociências (Neurologia), Hospital de Santa Maria, Lisboa, Portugal; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa.
- PO023. Cefaleia Orgásmica Recorrente associada a Vasoconstrição Cerebral Reversível**  
Simão Cruz, José Campillo, Elsa Parreira  
Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, Amadora/Sintra.

## 18:00-19:00 Sessão de Posters 3 (SALA D)

### Tema: Temas Vários

Moderadores: Patrícia Polónia, Clara Romero

- PO024. Hematoma subdural em doente com carcinoma disseminado da próstata**  
Lino Fonseca, Miguel Laia, Amets Iraneta, Luis Mateus, Luis Rosa, Anabela Nabais, Victor Gonçalves  
Hospital São José, Centro Hospitalar Lisboa Central.
- PO025. Linfoma do cerebelo como forma de apresentação de linfoma não Hodgkin folicular**  
Alexandra Santos, Cícero Silveira, Vítor Oliveira, Manuel Dominguez  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental.
- PO026. Metástase intramedular de carcinoma: caso clínico e revisão da literatura**  
Ricardo Moreira, Nuno Moraes; Afonso Almeida Pinto; Jose Antonio Moreira da Costa  
Hospital de Braga.
- PO027. Invasão de meningioma por metástase de adenocarcinoma pulmonar**  
Rui Manilha<sup>1</sup>, Cátia Gradil<sup>1</sup>, Andreia Amorim<sup>1</sup>, Ana Oliveira<sup>2</sup>, Manuel Cunha e Sá<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurocirurgia, 2-Serviço de Anatomia Patológica, Hospital Garcia de Orta, Almada.
- PO028. Compressão extrínseca da jugular interna mimetizando uma hemorragia sub-aracnóideia**  
Luis Sousa Marques, Miguel Vasconcelos Casimiro  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz.
- PO029. Angiografia cerebral: um caso com duas complicações raras**  
José Eduardo Teixeira Alves<sup>1</sup>, Ângelo Carneiro<sup>1</sup>, Daniel Carvalho Dias<sup>1</sup>, Ana Martins da Silva<sup>3,4</sup>  
1-Serviço de Neurorradiologia, 2-Unidade de Neuropatologia, 3- Serviço de Neurologia, 4-Unidade de Imunologia Clínica, Hospital Santo António, CH Porto.
- PO030. Cefaleias de início súbito não neurocirúrgicas: lembrar as indometacino-responsivas**  
Ana Filipa Santos, Margarida Rodrigues, Carla Ferreira, Esmeralda Lourenço  
Serviço de Neurologia, Hospital de Braga.
- PO031. Síndrome Cognitivo-Afectivo do Cerebelo e Malformação Chiari Tipo I: apresentação de caso**  
Sandra Pimenta, Vítor Dâmaso Oliveira  
Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental.



**PO032. Síndrome de Collet-Sicard – A Propósito de Dois Casos Clínicos**

Pedro Castanho, Gonçalo Novais, Lia Pappamikail, Carlos Vara Luiz  
Centro Hospitalar de Lisboa Central.

**PO033. Neurocisticercose. Ralato de caso e revisão de tema.**

Vítor Gonçalves, Bruno Santiago, Ana Oliveira, Manuel Cunha e Sá  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital Garcia de Orta.

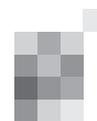
**PO034. Tratamento cirúrgico de foramina biparietalis: case report**

Miguel Carvalho, José Gustavo Soares, José Augusto Costa, Alexandre Correia  
Hospitais da Universidade de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

**PO035. Radiofrequência: breve revisão da literatura.**

Bravo, Ângela; Vilela, Cesário; Figueiredo, Sérgio  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz.

**19:30-20:30 Cocktail de Boas Vindas**



**Sexta-feira, 11 de Maio de 2012**

**08:30-09:30 Comunicações Orais 5 (SALA A)**

**Tema: Epilepsia**

**Moderadores: Lopes Lima, Alberto Leal, Carla Bentes**

**CO025. Epilepsia na Paralisia Cerebral. Resultados do Programa de Vigilância Nacional da Paralisia Cerebral aos 5 anos de idade**

Eulália Calado<sup>1</sup>, Daniel Virella<sup>2</sup>, Teresa Folha<sup>3</sup>, Rosa Gouveia<sup>4</sup>, Ana Cadete<sup>5</sup>, Joaquim Alvarelhão<sup>6</sup>, Maria da Graça Andrada<sup>7</sup>

1-Serviço de Neurologia Pediátrica, 2-Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa; 3-Centro de Reabilitação de Lisboa Calouste Gulbenkian, Santa Casa da Misericórdia de Lisboa; 4-Sociedade Portuguesa de Pediatria do Neurodesenvolvimento, Sociedade Portuguesa de Pediatria, Lisboa; 5-Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Hospital Fernando Fonseca, EPE, Amadora; 6-Escola Superior de Saúde de Aveiro, Universidade de Aveiro, Aveiro; 7-Federação das Associações Portuguesas de Paralisia Cerebral.

**CO026. A Bateria de Avaliação Neuropsicológica de Coimbra (BANC) na avaliação para Cirurgia da Epilepsia – potencial e limitações.**

Ricardo Lopes<sup>1,2</sup>, Mário R. Simões<sup>1</sup>, Alberto Leal<sup>2,3</sup>

1-Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação – Universidade de Coimbra, Coimbra; 2-Programa de Cirurgia da Epilepsia do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental (CHLO), Lisboa; 3-Centro de Investigação e Intervenção Social – CIS-IUL, Lisboa.

**CO027. O papel da Single Photon Emission Computed Tomography como auxiliar do EEG no diagnóstico e tratamento do Estado de Mal Epiléptico não Convulsivo**

Joana Meireles<sup>1,3</sup>, Marlene Campos<sup>2</sup>, Daniel Oliveira<sup>2</sup>, José Augusto Mendes-Ribeiro<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar S. João; 3-Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto.

**CO028. Alterações da via glutamatérgica na epilepsia do lobo temporal mesial com esclerose do hipocampo**

Raquel Castelo Branco<sup>1</sup>, Bárbara Leal<sup>1</sup>, Rui Rangel<sup>2</sup>, João Chaves<sup>2</sup>, Andreia Bettencourt<sup>1</sup>, Cláudia Carvalho<sup>1</sup>, João Ramalheira<sup>2</sup>, João Lopes<sup>2</sup>, Mrinalini Honavar<sup>3</sup>, Manuel Melo Pires<sup>2</sup>, Agostinho Santos<sup>4</sup>, Teresa Magalhães<sup>4</sup>, António Martins da Silva<sup>1,2</sup>, Paulo P Costa<sup>1,5</sup>, Berta Martins da Silva<sup>1</sup>

1-UMIB – Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS-UP), Porto; 2-Centro Hospitalar do Porto – Hospital de Santo António, Porto; 3-Unidade Local de Saúde de Matosinhos, EPE, Matosinhos; 4-Instituto Nacional de Medicina Legal – Delegação do Porto, Porto; 5-Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge (INSA), Porto.

**CO029. Displasia cortical focal e epilepsia refractária: características electroclínicas, imagiológicas e resultado cirúrgico**

Paulo Rego Sousa<sup>1</sup>, Catarina Luís<sup>1</sup>, Eulália Calado<sup>1</sup>, José Pedro Vieira<sup>1</sup>, Alberto Leal<sup>2</sup>, Ana Isabel Dias<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Laboratório de EEG, Serviço de Neurologia, Hospital D. Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.PE.

**CO030. Validação de protocolo de mapeamento do córtex motor por Estimulação Magnética Transcraniana Neuronavegada**

Luís Ferraz<sup>1</sup>, Ricardo Lopes<sup>2,3</sup>, Alberto Leal<sup>3,4</sup>

1-Instituto Superior de Ciências do Trabalho e da Empresa – Instituto Universitário de Lisboa; 2-Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação – Universidade de Coimbra, Coimbra; 3-Programa de Cirurgia da Epilepsia do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental (CHLO), Lisboa; 4-Centro de Investigação e Intervenção Social – CIS-IUL, Lisboa.

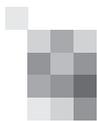
**08:30-09:30 Comunicações Orais 6 (SALA B)**

**Tema: Vascular**

**Moderadores: Valdemar Martins, Carlos Vara Luiz**

**CO031. Aneurismas múltiplos numa série de 792 doentes**

Ana Matos Machado, Eduardo Procaci, Mário Gomes, Valdemar Martins, Ernesto Carvalho  
Serviço Neurocirurgia, Hospital Geral de Santo António – CHP.



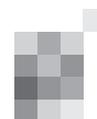
- CO032. Cirurgia em Hunt e Hess grau 4 e 5: a experiência de 12 anos de tratamento precoce**  
Ana Matos Machado, Eduardo Procaci, Ana Zão, Mário Gomes, Valdemar Martins, Ernesto Carvalho  
Serviço Neurocirurgia, Hospital Geral de Santo António, CHP
- CO033. Tratamento microcirúrgico de aneurismas do complexo artéria vertebral - artéria cerebelosa pósterio-inferior: experiência de 12 anos de um único centro**  
Miguel Carvalho, Tiago Lima, Gonçalo Guerreiro, Ricardo Pereira, Gonçalo Costa, Jorge Gonçalves, Raimundo Fernandes, Marcos Barbosa  
Hospitais da Universidade de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
- CO034. Vasospasmo cerebral após hemorragia subaracnoideia**  
Miguel Carvalho, Ricardo Pereira, Francisco Cabrita, Guerreiro Costa, Luis Pedro Freitas, Tiago Parreira, Gonçalo Santos, Marcos Daniel Barbosa  
Hospitais da Universidade de Coimbra (CHUC).
- CO035. Avaliação de outcome em doentes idosos com hemorragia subaracnoideia por rotura de aneurisma tratados cirurgicamente e por abordagem endovascular**  
Carla Reizinho, Miguel Casimiro, Ricardo Pestana, Sandra Pimenta, Sérgio Figueiredo, Joaquim Pedro Correia, José Cabral, Manuel Dominguez  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz.
- CO036. Tratamento endovascular de aneurismas cerebrais - a experiência do Hospital de Santo António**  
José Pedro Rocha Pereira, Ângelo Carneiro, Tiago Rodrigues, Sofia Pina, Pedro Nunnes, Viriato Alves, João Xavier  
Centro Hospitalar do Porto.

**08:30-09:30 Sessão de Posters 4 (SALA C)**

**Tema: Cognição / Demências / Doenças Vasculares / Doenças Metabólicas**

**Moderadores: Élia Baeta, Leal Loureiro, João Massano**

- PO036. Um caso português de Demência Fronto-Temporal por mutação do gene da proteína que contém valosina**  
Ana Graça Velon<sup>1</sup>, Georgina Neves<sup>1</sup>, Jorge Pinto-Basto<sup>2</sup>, Mário Rui Silva<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Serviço de Genética, Instituto de Biologia Molecular e Celular.
- PO037. Psicopatologia no Lúpus Eritematoso Sistémico e na doença de Behçet**  
Inês Moreira<sup>1</sup>, Sara Cavaco<sup>1,2,3</sup>, Cláudia Pinto<sup>1,3</sup>, Alexandra Gonçalves<sup>1,3</sup>, Eduarda Almeida<sup>1,3</sup>, António Marinho<sup>4</sup>, Ernestina Santos<sup>1,2</sup>, Ana Martins da Silva<sup>1,2</sup>, Carlos Vasconcelos<sup>1,4</sup>  
1-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, Universidade do Porto, Porto; 2-Laboratório de Neurobiologia do Comportamento Humano, 3-Unidade de Neuropsicologia, 4-Unidade Imunologia Clínica, Centro Hospitalar do Porto, Hospital de Santo António, Porto.
- PO038. Deterioração cognitiva e Hidrocefalia obstrutiva – um caso clínico**  
Mariana Leitão Marques<sup>1</sup>, Ricardo Velasco<sup>2</sup>, J. Gustavo Bento Soares<sup>2</sup>, Ana Morgadinho<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra – Hospital Geral.
- PO039. Alterações Cognitivas como forma de apresentação de uma Adrenoleucodistrofia no Adulto**  
Joana Morgado, Ana Paula Sousa, José Pena, Rui Pedrosa  
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Hospital Santo António dos Capuchos, Lisboa.
- PO040. Dois casos de Doença de Creutzfeldt-Jakob esporádica diagnosticados em apenas dois meses**  
Andreia Matas, Andreia Veiga, João Paulo Gabriel, Mário Rui Silva  
Serviço de Neurologia, Hospital de Vila Real, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro.
- PO041. Inclusion body myopathy, Paget's disease and frontotemporal dementia associated with C9ORF72 repeat mutation**  
Liliana Letra<sup>1</sup>, Paula Pires<sup>2</sup>, Maria Helena Ribeiro<sup>3</sup>, Olinda Rebelo<sup>4</sup>, Rita Guerreiro<sup>5</sup>, Julie van der Zee<sup>6,7</sup>, Christine Van Broeckhoven<sup>6,7</sup>, Isabel Santana<sup>1</sup>  
1-Neurology Department, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Portugal; 2-Neurology Department, Hospital de Santo Espírito de Angra do Heroísmo, Portugal; 3-Neurochemistry Laboratory, Neurology Department, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Portugal; 4-Neuropathology Laboratory, Neurology Department, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Portugal;



5-Department of Molecular Neuroscience, Institute of Neurology,UCL, London, UK;  
6-Neurodegenerative Brain Diseases Group, Department of Molecular Genetics, VIB, Antwerpen, Belgium; 7-Institute Born-Bunge, University of Antwerp, Antwerpen, Belgium.

**PO042. O AVC isquémico e a importância da história familiar**

Raquel Tojal, José Campillo  
Serviço de Neurologia, Hospital Fernando Fonseca.

**PO043. CADASIL com envolvimento medular?**

Sónia Batista<sup>1</sup>, Gil Cunha<sup>2</sup>, Lúvia Sousa<sup>1</sup>, Carmo Macário<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro hospital Universitário de Coimbra EPE, Hospitais da Universidade de Coimbra.

**PO044. Síndrome coreico por Xantomatose Cerebrotendinosa**

Anabela Valadas<sup>1,3</sup>, Patrícia Pita Lobo<sup>2,3</sup>, Miguel Coelho<sup>2,3</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital de São Bernardo (HSB), Centro Hospitalar de Setúbal (CHS), Setúbal;  
2-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria (HSM), Centro Hospitalar Lisboa Norte (CHLN), Lisboa; 3-Unidade Neurológica de Investigação Clínica, Instituto de Medicina Molecular, Lisboa.

**PO045. Síndrome cerebeloso reversível por défice de magnésio**

Ana Filipa Santos, Filipa Sousa, Margarida Rodrigues, Carla Ferreira, Ricardo Maré  
Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga.

**PO046. Diagnóstico analítico de tetraparésia**

Raquel Tojal, José Campillo  
Serviço de Neurologia, Hospital Fernando Fonseca.

**09:30-10:00 Conferência 3 (SALA A)**

**Investigação em Epilepsia**

**Palestrante: Gabriel Kreiman**

**Moderador: Jorge Almeida**

**09:30-10:00 Conferência 4 (SALA B)**

**Strategies for the management of giants and complex intracranial aneurysms**

**Palestrante: Yong-kwang Tu**

**Moderador: M. Cunha e Sá**

**10:00-10:30 Café**

**10:30-11:30 Simpósio: Johnson / Codman (SALA A)**

**Normal pressure hydrocephalus: the neglected cause of dementia and gait disturbance**

**Palestrante: Carsten Wikkelsø**

**Moderadores: Nuno Reis, Miguel Gago**

**11:30-12:30 Sessão de Posters 5 (SALA A)**

**Tema: Doenças vasculares**

**Moderadores: Miguel Viana Baptista, Marta Carvalho, Vitor Tedim Cruz**

**PO047. Síndrome do cone medular e acidente vascular cerebral isquémico como manifestação de exacerbação de poliarterite nodosa**

Raquel Campanilho-Marques, Alice Castro, Cristina Ponte, Ruth Geraldes, João Leitão, Lia Lucas Neto, José Carlos Romeu, José Alberto Pereira da Silva  
Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa.

**PO048. Estenose carotídea crítica num doente com múltiplos enfartes hemisféricos ipsilaterais e emergência fetal das artérias cerebrais posteriores**

João Raposo, Paulo Coelho, Pedro Velho  
Serviço de Neurologia, Hospital Geral, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

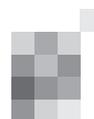
- PO049. Mutação homozigótica do gene da protrombina e trombose venosa cerebral: Um caso clínico**  
Sílvia César, Sandra Perdigão  
Unidade de Neurologia, Hospital de Viana do Castelo.
- PO050. Vasculite do Sistema Nervoso Central associada a infecção pelo vírus da hepatite C**  
Ana Castro Caldas<sup>1</sup>, Lia Neto<sup>1,2</sup>, Patrícia Canhão<sup>1,2</sup>, Teresa Pinho e Melo<sup>1,2</sup>, Ruth Geraldês<sup>1,2</sup>  
1-Departamento de Neurociências (Neurologia), Hospital de Santa Maria, Lisboa; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa.
- PO051. Siderose Superficial do Sistema Nervoso Central – 4 casos, 4 causas**  
Ana Cláudia Ribeiro<sup>1</sup>, Diana Ribeiro<sup>2</sup>, Joana Nunes<sup>3</sup>, Bruno Gomes<sup>3</sup>, Ana Morgadinho<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Otorrinolaringologia, 3-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Hospital Geral.
- PO052. Hemorragia subaracnoideia/ intracerebral e trombose venosa cerebral – Recorrência tardia da Trombose Venosa Cerebral**  
Henrique Delgado<sup>1</sup>, Rita Miguel<sup>1</sup>, Sofia Calado<sup>1,2</sup>, Luís Val-Flores<sup>1</sup>, Miguel Viana-Baptista<sup>1,2</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental (CHLO) – Hospital Egas Moniz, Lisboa; 2-CEDOC, Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa.
- PO053. Paraparésia: A causa nem sempre é compressiva**  
Raquel Tojal, José Campillo  
Serviço de Neurologia, Hospital Fernando Fonseca.
- PO054. Formação de fístula de LCR após trombose venosa cerebral**  
Gonçalo Matias<sup>1</sup>, Sara Estrela<sup>2</sup>, Sofia Calado<sup>1,3</sup>, Miguel Viana-Baptista<sup>1,3</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa; 2-Serviço de Medicina Interna, Hospital Nossa Senhora da Graça, Centro Hospitalar do Médio Tejo, Tomar, Portugal; 3-CEDOC, Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa, Lisboa.
- PO055. Trombos parietais isolados da artéria Carótida Interna**  
Joana Meireles<sup>1,2</sup>, Rosa Santos<sup>1,2</sup>, Pedro Abreu<sup>1,2</sup>, Elsa Azevedo<sup>1,2</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar São João; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.
- PO056. Hemorragia intraventricular primária e lesões isquémicas agudas encefálicas**  
Henrique Delgado<sup>1</sup>, Filipa Moutinho<sup>1</sup>, Sofia Calado<sup>1,2</sup>, Miguel Viana-Baptista<sup>1,2</sup>  
1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Hospital de Egas Moniz; 2-CEDOC, Faculdade de Ciências Médicas Universidade Nova de Lisboa.
- PO057. Padrão “Moyamoya” do Adulto: Correlação Doppler e Eco-Doppler Transcraniano com Ressonância Magnética**  
Joana Barata Tavares<sup>1</sup>, Sofia Reimão<sup>1</sup>, Vanessa Almeida<sup>2</sup>, Fátima Soares<sup>2</sup>, Paulo Baptista<sup>2</sup>, Vítor Oliveira<sup>2</sup>  
1-Serviço de Imagiologia Neurológica, 2-Laboratório de Hemodinâmica Cerebral, Centro Hospitalar Lisboa Norte.

## 11:30-12:30 Comunicações Orais 7 (SALA B)

### Tema: Tumores

Moderadores: António Cerejo, Cid Carvalhaes

- CO037. Fibroma solitário do sistema nervoso central**  
Edson Oliveira, Herculano Carvalho, José Pimentel, João Paulo Farias  
Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte.
- CO038. Apoplexia pituitária – análise retrospectiva de 25 doentes**  
Bruno Carvalho, Rui Barreto, Patrícia Polónia, Osvaldo Sousa, Eduardo Vinha, Davide Carvalho, Josué Pereira, Rui Vaz  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital de São João, Porto.
- CO039. Apoplexia hipofisária – estudo retrospectivo dos casos assistidos no Hospital Santo António nos últimos 10 anos**  
Sérgio Moreira<sup>1</sup>, Marta Almeida Ferreira<sup>2</sup>, Ana Rita Caldas<sup>2</sup>, Márcia Tizziani<sup>1</sup>, Isabel Ribeiro<sup>1</sup>, Isabel Palma<sup>2</sup>, Fátima Borges<sup>2</sup>, Ernesto Carvalho<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurocirurgia, 2-Serviço de Endocrinologia, Centro Hospitalar do Porto, Hospital Santo António, Porto, Portugal.



- CO040. Neoplasia da mama versus neoplasia do pulmão: série de doentes avaliados em internamento no serviço de neurocirurgia do Hospital de Santa Maria de 2005-2010**  
José Pedro Lavrador<sup>1</sup>, Edson Oliveira<sup>1</sup>, Beatriz Nunes<sup>2</sup>, Rita Dias<sup>3</sup>, José Miguéns<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurocirurgia, 2-Serviço de Radioterapia, 3-Serviço Social e Gabinete do Utente, Hospital de Santa Maria.
- CO041. O tratamento cirúrgico dos meningiomas parassagitais**  
Vítor Gonçalves, Bruno Santiago, Manuel Cunha e Sá  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital Garcia de Orta.
- CO042. Revisão dos casos de tumores da região pineal operados no serviço de neurocirurgia do Hospital Garcia de Orta**  
Rui Manilha, Cátia Gradil, Catarina Viegas, Andreia Amorim, Bruno Santiago, Manuel Cunha e Sá  
Hospital Garcia de Orta.

### 11:30-12:30 Sessão de Posters 6 (SALA C)

#### **Tema: Doenças Desmielinizantes / Infecciosas / Inflamatórias**

**Moderadores: Grilo Gonçalves, Joana Guimarães, Fernando Matias**

- PO058. Vômitos e soluços Incoercíveis como apresentação de NMO com envolvimento renal e disautonomia fatal em idade pediátrica**  
S. Machado<sup>1</sup>, J.P. Vieira<sup>1</sup>, C. Conceição<sup>3</sup>, R. Silva<sup>2</sup>, P. Sousa<sup>2</sup>, M. Ramos<sup>4</sup>, G. Queiroz<sup>5</sup>, L. Ventura<sup>5</sup>, E. Calado<sup>2</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, EPE. Amadora, Portugal; 2-Serviço de Neurologia Pediátrica, 3-Serviço de Neurorradiologia, 4-Serviço de Reumatologia Pediátrica, 5-Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos, Hospital Pediátrico Dona Estefânia, Lisboa, Portugal.
- PO059. Diagnóstico diferencial de Esclerose Múltipla - haverá lugar para a Doença de Moyamoya?**  
Nuno Mendonça<sup>1</sup>, Tiago Parreira<sup>1</sup>, Armando Sena<sup>2</sup>, Lúvia Sousa<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Hospital dos Capuchos, Centro Hospitalar de Lisboa Central.
- PO060. Síndrome da Cauda Equina pós-raquianestesia**  
Helena Felgueiras<sup>1</sup>, Pedro Barros<sup>1</sup>, Ana Carvalho<sup>1</sup>, André Cunha<sup>2</sup>, Joaquim Pinheiro<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho.
- PO061. Manifestações neurológicas de esclerodermia localizada: revisão de quatro casos**  
Filipa Sousa<sup>1</sup>, João Rocha<sup>1</sup>, João Pinho<sup>1</sup>, João Fernandes<sup>2</sup>, Nuno Morais<sup>3</sup>, Maria da Luz Duarte<sup>4</sup>, José Moreira da Costa<sup>3</sup>, Ricardo Maré<sup>1</sup>, Esmeralda Lourenço<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, 3-Serviço de Neurocirurgia, 4-Serviço de Dermatologia, Hospital de Braga.
- PO062. Mielite Transversa Aguda Pós-infecciosa – um Primeiro Surto Atípico de Esclerose Múltipla**  
João Carvalho, Filipe Palavra, Andreia Godinho, Ana Morgadinho, Maria Helena Ramos  
Serviço de Neurologia, Hospital Geral, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
- PO063. Distrofia Miotónica e Esclerose Múltipla: a coexistência de duas patologias e sua dificuldade terapêutica**  
Margarida Henriques<sup>1</sup>, Sónia Batista<sup>2</sup>, João Sargento-Freitas<sup>2</sup>, Argemiro Geraldo<sup>2</sup>, Lúvia Sousa<sup>2</sup>  
1-Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento Luis Borges, Hospital Pediátrico de Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
- PO064. Mielinólise central da ponte, a propósito de um caso clínico**  
Jorge Martinho, Sara Matos Santos, Catarina Zilhão, Pais Martins  
Hospital São Francisco Xavier.
- PO065. Sarcoidose medular: um desafio diagnóstico**  
Ana Sofia Aleixo Correia<sup>1</sup>, Maria Luísa Oliveira<sup>2</sup>, Vitor Lemos<sup>3</sup>, Constança Jordão<sup>4</sup>, Miguel Viana Baptista<sup>1,5</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Pneumologia, 3-Serviço de Neurocirurgia, 4-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Egas Moniz (Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental); 5-CEDOC, Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa.
- PO066. Mielite do cone atribuível a infecção aguda por herpes vírus 6 (HHV-6)**  
Ana Luís<sup>1</sup>, Vítor Oliveira<sup>1</sup>, Pedro Soares<sup>2</sup>, Nuno Luís<sup>3</sup>, Teresa Baptista<sup>3</sup>, Marcelo Mendonça<sup>4</sup>, Mário Veloso<sup>4</sup>, Luísa Alves<sup>4</sup>  
1-Serviço de Neurocirurgia, 2-Serviço de Neurorradiologia, 3-Serviço de Doenças Infecciosas e Medicina Tropical, 4-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, EPE.

**PO067. Edema da Papila bilateral e Adenopatias: Um caso de Doença de Whipple**

Joana Morgado<sup>1</sup>, Jaime Pamplona<sup>2</sup>, Pedro Barata<sup>3</sup>, Maria Lisboa<sup>4</sup>, José Pena<sup>1</sup>, Vítor Brotas<sup>3</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, 3-Serviço de Medicina Interna, 4-Serviço de Oftalmologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa.

**PO068. Hipertensão intracraniana refractária após meningoencefalite linfocitária**

Vitor Castro Ferreira<sup>1</sup>, Nadine Ferreira<sup>2</sup>  
1-Serviço de Neurocirurgia, 2-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.

**PO069. Abscessos cerebrais múltiplos por *Listeria monocytogenes* num doente com sarcoidose sob corticoterapia**

Ana Sofia Aleixo Correia<sup>1</sup>, Joana Silvestre<sup>2</sup>, Sofia Calado<sup>1,4</sup>, Rita Miguel<sup>1</sup>, Pedro Soares<sup>3</sup>, José Vale<sup>5</sup>, Paulo Alegria<sup>5</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Unidade de Cuidados Intensivos, 3-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Egas Moniz (Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental); 4-CEDOC, Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa; 5-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo (Loures).

12:30-14:00 Almoço

14:00-15:00 Comunicações Orais 8 (SALA A)

**Tema: Doenças Vasculares**

**Moderadores: Manuel Correia, Teresa Pinho e Melo, Elsa Azevedo**

**CO043. Intervenção do Serviço Social num Serviço de Neurologia**

Mafalda Leão Sampaio<sup>1</sup>, Conceição Figueiras<sup>2</sup>, Adriana Rua<sup>2</sup>, Joana Domingos<sup>2</sup>, Gabriela Lopes<sup>2</sup>, Carlos Correia<sup>2</sup>, Manuel Correia<sup>2</sup>  
1-Serviço Social, 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto.

**CO044. Localização clínica e anatómica da lesão vascular isquémica: implicações etiológicas**

Liliana Pereira, Miguel Rodrigues  
Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.

**CO045. Concordância entre subtipos de Acidente Vascular Cerebral isquémico segundo a classificação etiológica TOAST e a classificação fenotípica A-S-C-O**

Liliana Pereira, Miguel Rodrigues  
Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.

**CO046. Análise da sustentabilidade económica da reperfusão intra-arterial no Acidente Vascular Cerebral isquémico agudo**

José Manuel Amorim<sup>1</sup>, João Pinho<sup>2</sup>, Ricardo Maré<sup>2</sup>, Carla Ferreira<sup>2</sup>, João Fernandes<sup>1</sup>, Raquel Carvalho<sup>1</sup>, Manuel Ribeiro<sup>1</sup>, Jaime Rocha<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurorradiologia, 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga.

**CO047. Neurossonologia cerebrovascular no síndrome vestibular agudo isolado**

João Sargento-Freitas, Fernando Silva, Nuno Mendonça, Cristina Machado, Gustavo Cordeiro, Luis Cunha  
Unidade de AVC, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra – H.U.C.

**CO048. Factores de risco vascular, etiologia e resultado funcional nos doentes com AVC isquémico agudo e neoplasia: estudo nested case-control**

Ana Margarida Carrilho Romeiro, Paulo Santos, Marisa Brum, Anabela Valadas, Rui Guerreiro, José Pinto Marques  
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal, EPE.

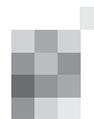
14:00-15:00 Comunicações Orais 9 (SALA B)

**Tema: Tumores - Novos avanços**

**Moderadores: Joaquim Reis, Rui Almeida**

**CO049. Those were the days**

Lia Pappamikail, Bernardo Ratilal, Carlos Vara Luiz, João Oliveira Antunes  
Centro Hospitalar Lisboa Central, EPE.



- CO050. Awake craniotomies - instituição de protocolo e experiência inicial no serviço de neurocirurgia do Hospital Garcia de Orta**  
Catarina Viegas<sup>1</sup>, Bruno Santiago<sup>1</sup>, Andreia Amorim<sup>1</sup>, Antonio Pérez-Hick<sup>2</sup>, Joana Carvalho<sup>2</sup>, Ana Silvestre<sup>3</sup>, Manuel Cunha e Sá<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurocirurgia, 2-Serviço de Anestesiologia, 3-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.
- CO051. Eficácia da associação bevacizumab / irinotecano no tratamento do glioblastoma recorrente**  
Bruno Carvalho, Paulo Linhares, Cláudia Caeiro, Andreia Costa, Rui Vaz  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital de São João, Porto.
- CO052. Índice prognóstico gpa na avaliação para tratamento com gamma knife das metástases cerebrais**  
M<sup>a</sup> Begoña Cattoni, M<sup>a</sup> Julieta Silva, J. M. Brás, L. Madureira, A. Luis, S. Ikbal, A. Soares, M. J. Rosa, A. Fernandes, A. Rato  
Centro Gamma Knife Hospital CUF Infante Santo (Lisboa).
- CO053. Use of intraoperative indocyanine green fluorescence quantitative flow analysis: preliminary results of a new technology for neurovascular surgery**  
Miguel Casimiro, Carla Reizinho Alexandra Santos Manuel Dominguez  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz, Lisboa.

#### 14:00-15:00 Sessão de Posters 7 (SALA D)

##### Tema: Raquis

Moderadores: Paulo Pereira, Álvaro Lima

- PO070. Fractura basi-occipital complexa com avulsão bilateral dos côndilos occipitais: case report**  
Miguel Carvalho, Tiago Lima, Gonçalo Guerreiro, Pedro Cunha, Inácio Reis, Gonçalo Costa, Jorge Gonçalves, Marcos Barbosa  
Hospitais da Universidade de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
- PO071. Mielite do cone atribuível a infecção aguda por herpes vírus 6 (HHV-6)**  
Ana Luís<sup>1</sup>, Vítor Oliveira<sup>1</sup>, Pedro Soares<sup>2</sup>, Nuno Luís<sup>3</sup>, Teresa Baptista<sup>3</sup>, Mário Veloso<sup>4</sup>, Luísa Alves<sup>4</sup>  
1-Serviço de Neurocirurgia, 2-Serviço de Neurorradiologia, 3-Serviço de Doenças Infecciosas e Medicina Tropical, 4-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa.
- PO072. Fístula de líquido espinhal oculta como causa de hematoma subdural espontâneo**  
Alexandra Santos, Carla Reizinho, Miguel Casimiro  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental.
- PO073. Pseudomeningocelo lombar espontâneo**  
Gonçalo Novais, Bernardo Ratilal, Lia Pappamikail, Nuno Reis  
Hospital de São José, Centro Hospitalar Lisboa Central, EPE.
- PO074. Reacção de corpo estranho a hidroxipatite em doente submetido a tratamento cirúrgico de hérnia discal cervical**  
José Pedro Lavrador<sup>1</sup>, Sérgio Livraghi<sup>1</sup>, José Pimentel<sup>2</sup>  
1-Serviço de Neurocirurgia, 2-Serviço de Neurologia, Hospital Santa Maria.
- PO075. Paraparésia por hemorragia intra-quisto sinovial lombar - caso clínico**  
Joana Oliveira, Pedro Santos Silva, António Vilarinho, Paulo Pereira, Rui Vaz  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital de São João, Porto.
- PO076. Vertebroplastia percutânea no tratamento da fractura vertebral do nível adjacente em doentes submetidos a fusão lombar intersomática**  
Vítor Gonçalves, Bruno Santiago, Manuel Cunha e Sá  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital Garcia de Orta.
- PO077. Quistos aracnoideus vertebrais extradurais associados a distiquíase e linfedema. Relato de um caso clínico.**  
Vítor Gonçalves, Catarina Viegas, Bruno Santiago, Ana Oliveira, Manuel Cunha e Sá  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital Garcia de Orta.
- PO078. Tumor mesenquimatoso fosfatúrico epidural raquidiano apresentando como compressão medular progressiva**  
Chuck Tan<sup>1</sup>, Catarina Viegas<sup>1</sup>, Rui Manilha<sup>1</sup>, Andreia Amorim<sup>1</sup>, Ana Oliveira<sup>2</sup>, Manuel Cunha e Sá<sup>1</sup>  
1-Serviços de Neurocirurgia, 2-Serviço de Anatomia Patológica, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal.

**PO079. Cirurgia da epilepsia com mapeamento da linguagem em doente acordado**

Alexandra Santos, Clara Romero, Luís Marques, Artur Lourenço  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental.

**PO080. Desconexão como forma eficaz de tratamento de epilepsia refractária em doente com síndrome de Sturge-Weber**

Sérgio Moreira<sup>1</sup>, Rui Rangel<sup>1</sup>, Ana Zão<sup>1</sup>, Joel Freitas<sup>2</sup>, Ernesto Carvalho<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurocirurgia, 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto, Hospital Santo António, Porto, Portugal.

**15:00-15:30 Conferência 5 (SALA A)**

**Von Hippel Lindau - Atualização em doenças genéticas**

**Palestrante:** Eammon Maher  
**Moderadora:** Luísa Albuquerque

**15:00-15:45 Conferência 6 (SALA B)**

**Posterior Fossa Meningiomas**

**Palestrante:** Vladimir Benes  
**Moderador:** Manuel Dominguez

**15:30-16:30 Simpósio: Boehringer Ingelheim (SALA A)**

**Novos anticoagulantes orais: como usar na prática clínica**

**Palestrante:** Miguel Viana Baptista  
**Moderador:** Manuel Correia

**15:45-16:30 Conferência 7 (SALA B)**

**Percutaneous spinal fusion surgery assisted by navigation and O-arm**

**Palestrante:** Friedrich Weber  
**Moderador:** Paulo Pereira

**16:30-17:00 Café**

**17:00-18:00 Comunicações Orais 10 (SALA A)**

**Tema: Oncologia / Neuropatologia / Neuropediatria / Doenças Infecciosas**

**Moderadores:** José Pimentel, Luísa Albuquerque, Melo Pires

**CO055. Linfomas Primários do SNC – a experiência de um hospital oncológico**

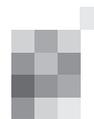
Joana Marques<sup>1</sup>, João Passos<sup>1</sup>, Vanessa Silva<sup>2</sup>, Ana Azevedo<sup>1</sup>, Ilda Costa<sup>1</sup>, João Nunes<sup>1</sup>, Duarte Salgado<sup>1</sup>, Teresa Pimentel<sup>1</sup>, JM Bravo Marques<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa, Francisco Gentil; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo.

**CO056. Gangliogliomas: revisão de casos num serviço de Neuropatologia**

Camila Nóbrega<sup>1</sup>, Miguel Grunho<sup>2</sup>, Rafael Roque<sup>1</sup>, Pedro Pereira<sup>3</sup>, Cândida Barroso<sup>3</sup>, José Pimentel<sup>3</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE; 2-Serviço de Neurologia do Hospital Garcia de Orta, Almada; 3-Serviço de Neuropatologia, Hospital de Santa Maria – Centro Hospitalar de Lisboa Norte, EPE.

**CO057. Paquimeningite hipertrófica: um processo contínuo?**

Ana Patrícia Antunes<sup>1</sup>, Carolina Santos<sup>2</sup>, Sofia Quintas<sup>3</sup>, José Pimentel<sup>1,4</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, 3-Serviço de Pediatria, 4-Laboratório de Neuropatologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte – Hospital de Santa Maria.



**CO058. Defeitos do tubo neural e medula ancorada na criança e adolescente. Um olhar neurológico.**

Eulália Calado<sup>1,2</sup>, Humberto Marreiros<sup>2,4</sup>, Clara Loff<sup>3,2</sup>

1-Serviço de Neurologia Pediátrica, 2-Núcleo de Spina Bifida, 3-Serviço de Medicina Física e Reabilitação, Hospital de Dona Estefânia, CHLC; 4-Serviço de Medicina Física e Reabilitação, Hospital de Santo António dos Capuchos, CHLC.

**CO059. Vasculopatia do Sistema Nervoso Central: Experiência de um centro pediátrico**

Andreia Gomes Pereira<sup>3</sup>, Bruno Cruz Maia<sup>2</sup>, Manuel Manita<sup>1</sup>, Carla Ribeiro Conceição<sup>4</sup>, Rita Lopes da Silva<sup>5</sup>, José Pedro Vieira<sup>5</sup>

1-Serviço de Neurologia, Laboratório de Neurosonologia, 2-Serviço de Neurologia, Hospital de São José, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE; 3-Serviço Neurologia Pediátrica, 4-Serviço de Neuroradiologia, 5-Serviço de Neurologia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE.

**CO060. Alterações neurológicas na infecção por Vírus da Imunodeficiência Humana - Serviço de Medicina do Hospital Agostinho Neto últimos 6 anos**

Albertina Lima, Jorge Barreto, Helder Tavares, Maria Emilia Fortes, Vanusa Oliveira, Ofelia Monteiro, Soraia Fonseca, Luzia Spencer  
Hospital Dr. Agostinho Neto, Praia, Cabo Verde.

**17:00-18:00 Comunicações Orais 11 (SALA B)**

**Tema: Raquis**

**Moderadores: Alvaro Lima, Mário Gomes**

**CO061. Impacto da colocação de cage mais curtas na restauração da lordose segmentar na fusão lombar transforaminal (TLIF)**

Eduardo Procaci da Cunha, Sérgio Moreira, Ana Matos Machado, Mário Gomes, Joaquim Reis  
Centro Hospitalar do Porto.

**CO062. Intervenções percutâneas diagnósticas e terapêuticas em patologia raquidiana degenerativa: uma revisão de 142 procedimentos**

Pedro Alberto Silva, Pedro Monteiro, Patrícia Polónia, Paulo Pereira, Rui Vaz  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital de S. João, Porto.

**CO063. Resultado funcional após TLIF minimamente invasiva em 1-2 níveis**

Pedro dos Santos Silva, Pedro Alberto Silva, Bruno Carvalho, Paulo Pereira, Rui Vaz  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital S. João, Porto.

**CO064. Transição cervico-dorsal em cirurgia de raquis – considerações técnicas**

Sérgio Moreira, Eduardo Cunha, Joaquim Reis, Mário Gomes, Ernesto Carvalho  
Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar do Porto – Hospital Santo António, Porto, Portugal.

**CO065. Fixação da coluna torácica e lombar com parafusos transpediculares percutâneos**

Vitor Gonçalves, Bruno Santiago, Manuel Cunha e Sá  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital Garcia de Orta.

**CO066. Patologia vértebro-medular metastática - série de doentes avaliados em internamento no serviço de neurocirurgia do Hospital de Santa Maria de 2005-2010**

José Pedro Lavrador<sup>1</sup>, Edson Oliveira<sup>1</sup>, Rita Dias<sup>2</sup>, João Dias<sup>3</sup>, João Levy Melancia<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia, 2-Serviço Social, Hospital Santa Maria; 3-Serviço de Imagiologia, Hospital de São José.

**17:00-18:00 Comunicações Orais 12 (SALA D)**

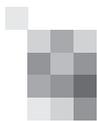
**Tema: TCE e Outros**

**Moderadores: Clara Chamadoira, José Gustavo Soares**

**CO067. Resposta neuropeptídica no traumatismo crânio-encefálico - caracterização e modulação farmacológica**

José Luís Alves, Sofia Pereira, Filipa Ângelo, Anabela Mota Pinto

Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra / Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra.



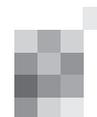
- CO069. Hematomas epidurais traumáticos cirúrgicos – Casuística do Serviço de Neurocirurgia dos HUC de 2005 a 2011 (6 anos)**  
Pedro Miguel Ribeiro da Cunha Ferreira, Inácio Reis, Ricardo Pereira, Francisco Cabrita, Tiago Lima, Miguel Carvalho, Gonçalo Guerreiro, Gonçalo Costa, Francisco Belo, Marcos Barbosa  
Hospitais da Universidade de Coimbra.
- CO070. Avaliação hipotalamo-hipofise na hidrocefalia em modelo animal - apresentação de projecto**  
Joana Oliveira<sup>1</sup>, Rui Vaz<sup>1</sup>, Isaura Tavares<sup>2,3</sup>  
1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de São João, Porto; 2-Departamento de Biologia Experimental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto; 3-IBMC – Instituto de Biologia Celular e Molecular, Universidade do Porto, Porto.
- CO071. Avaliação do benefício clínico a longo prazo do tratamento cirúrgico da hidrocefalia de pressão normal**  
Luis Ruano<sup>1</sup>, Ana Zão<sup>2</sup>, Eduardo Alves<sup>3</sup>, Célia Pinheiro<sup>2</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre Douro e Vouga; 2-Serviço de Neurocirurgia, 3-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Geral de Santo António, Porto.
- CO072. Síndrome de Terson associado a hemorragia subaracnoideia aneurismática: diagnóstico e tratamento em quatro casos clínicos**  
Guerreiro Costa, Ricardo Pereira, Francisco Cabrita, Jorge Gonçalves, Gonçalo Costa, Tiago Lima, Miguel Carvalho, Pedro Cunha, Marcos Barbosa  
Hospitais da Universidade de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

**18:00-19:00 Sessão de Posters 8 (SALA A)**

**Tema: Movimento / Ataxias / Neurociências / Neuropediatria**

**Moderadores: Manuela Costa, Marina Magalhães, Alexandre Mendes**

- PO081. Tremor ortostático primário - um caso clínico**  
João Raposo, Paulo Coelho, Pedro Velho  
Serviço de Neurologia, Hospital Geral - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.
- PO082. Lesões palidais e dissulfiram**  
Ângela Timóteo<sup>1</sup>, Sónia Costa<sup>1</sup>, Catarina Klut<sup>2</sup>, Marco Bousende<sup>3</sup>, Cristina Costa<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Psiquiatria, 3-Unidade de Neurorradiologia. Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca, EPE.
- PO083. Lesões bilaterais dos gânglios da base em doentes insuficientes renais em hemodiálise: uma série de 5 doentes**  
Marta Arenga<sup>1</sup>, Joana Pinto<sup>2</sup>, Cristina Silva<sup>3</sup>, Nuno Oliveira<sup>3</sup>, Ricardo Veiga<sup>2</sup>, Florbela Magalhães<sup>1</sup>, Ana Morgadinho<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, 3-Serviço de Nefrologia, Centro Hospitalar de Coimbra.
- PO084. Caracterização clínica e resultados da estimulação cerebral profunda do globo pálido interno no primeiro caso português de DYT6**  
Sara França<sup>1</sup>, João Massano<sup>1,3</sup>, Paulo Linhares<sup>2,3</sup>, Jens Volkmann<sup>4</sup>, Maria José Rosas<sup>1</sup>  
1-Serviços de Neurologia, 2-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de São João, Porto; 3-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 4-Department of Neurology, Universitätsklinikum Würzburg, Alemanha.
- PO085. Cirurgia de Estimulação Cerebral Profunda no Tratamento da Distonia Generalizada Idiopática Rapidamente Progressiva**  
Sara França<sup>1</sup>, Paulo Linhares<sup>2,4</sup>, Miguel Leão<sup>3</sup>, Jens Volkmann<sup>5</sup>, Maria José Rosas<sup>1</sup>  
1-Serviços de Neurologia, 2-Serviço de Neurocirurgia, 3-Serviço de Neuropediatria, Centro Hospitalar de São João, Porto; 4-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 5-Department of Neurology, Universitätsklinikum Würzburg, Alemanha.
- PO086. Potenciais pré-movimento nos tiques: estão associados à sensação premonitória?**  
Tânia Lampreia<sup>2</sup>, Tabish Saifee<sup>1</sup>, Jui-Cheng Andrew Chen<sup>1</sup>, Isabel Pareés<sup>1</sup>, Panagiotis Kassavetis<sup>1</sup>, Anna Sadnicka<sup>1</sup>, Britt Hoffland<sup>1</sup>, Kailash Bhatia<sup>1</sup>, Mark Edwards<sup>1</sup>  
1-Sobell Department for Motor Neuroscience and Movement Disorders, National Hospital for Neurology and Neurosurgery, UCL, Londres, UK; 2-Serviço de Neurologia do Hospital de Egas Moniz, Lisboa, Portugal.



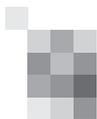
- PO087. Estimulação cerebral profunda do GPI para o tratamento de um estado de mal distónico**  
Miguel Coelho<sup>1,5</sup>, Begoña Cattoni<sup>2</sup>, Patrícia Pita Lobo<sup>1,5</sup>, Herculano Carvalho<sup>2</sup>, Leonor Correia Guedes<sup>1,5</sup>, Paulo Rego Sousa<sup>1,6</sup>, Miguel Grunho<sup>1,7</sup>, Dulce Neutel<sup>1,5</sup>, Luisa Albuquerque<sup>1</sup>, Sofia Reimão<sup>4</sup>, Carlos Morgado<sup>4</sup>, Joaquim J Ferreira<sup>1,5</sup>, Mário Miguel Rosa<sup>1,5</sup>, António Gonçalves Ferreira<sup>2</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, 2-Serviço de Neurocirurgia, Departamento de Neurociências, 3-Serviço de Psiquiatria e Saúde Mental, Departamento de Neurociências, 4- Serviço de Imagiologia Neurológica, Departamento de Neurociências, Hospital de Santa Maria, CHLN, Lisboa; 5-Unidade Neurológica de Investigação Clínica, IMM, Lisboa; 6-Serviço de Neurologia, Hospital Dona Estefânia, CHLC, Lisboa; 7-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta-EPE, Almada.
- PO088. Ataxia hereditária dominante de início congénito**  
Luís Ruano<sup>1</sup>, Clara Barbot<sup>2,6</sup>, João Guimarães<sup>3</sup>, José Barros<sup>4</sup>, José Vale Santos<sup>5</sup>, Paula Coutinho<sup>6</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Hospital S. Sebastião, Santa Maria da Feira; 2-Serviço de Neuropediatria, Hospital de Crianças Maria Pia (CHP), Porto; 3-British Hospital XXI, Lisboa; 4-Serviço de Neurologia, Hospital Geral de Santo António (CHP), Porto; 5-Hospital Beatriz Ângelo, Loures; 6- CGPP & UnIGENE, IBMC, Porto.
- PO089. Ataxia espástica autossómica recessiva de Charlevoix-Saguenay**  
Pedro Fernandes<sup>1</sup>, Gina Rubino<sup>1</sup>, Ana Ribeiro<sup>2</sup>, Cármen Costa<sup>1</sup>, Isabel Fineza<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neuropediatria, Hospital Pediátrico de Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Coimbra.
- PO090. Relembrar Atrofia de Sistemas Múltiplos - Perfil temporal clínico e imagiológico de um caso**  
Ana Filipa Santos, Margarida Rodrigues, Carla Ferreira  
Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga.
- PO091. Identificação de Emoções na doença de Parkinson antes e após STN-DBS**  
Filomena Gomes<sup>1,2,3</sup>, Cláudia Pinto<sup>1,2,3</sup>, Inês Moreira<sup>1,2</sup>, António Verdelho<sup>1,4</sup>, Carla Silva<sup>1,4</sup>, Luís Botelho<sup>1,5</sup>, Nuno Vila-Chã<sup>1,6</sup>, Alexandre Mendes<sup>1,6</sup>, António Bastos Lima<sup>1,6</sup>, Sara Cavaco<sup>1,2,3</sup>  
1-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, Universidade do Porto, Porto; 2-Laboratório de Neurobiologia do Comportamento Humano, 3-Unidade de Neuropsicologia, 4-Serviço de Neurocirurgia, 5-Serviço de Neurorradiologia, 6-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto-Hospital Santo António, Porto.
- PO092. Kernicterus, um diagnóstico a reter**  
Gina Rubino, Pedro Fernandes, Ana Cláudia Ribeiro, Cármen Costa, Isabel Fineza  
Consulta de Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança Dr. Luis Borges, Hospital Pediátrico de Coimbra.

## 18:00-19:00 Sessão de Posters 9 (SALA C)

### Tema: Doenças Neuromusculares / Genética / Neuro-oncologia / Geral

Moderadores: José Barros, Anabela Matos, Fernando Silveira

- PO093. Polineuropatia Crónica Inflamatória Desmielinizante associada ao Síndrome de Polineuropatia, Organomegália, Endocrinopatia, Gamapatia monoclonal e Alterações Cutâneas refractária ao tratamento**  
Carolina Pires<sup>1</sup>, Tiago Teodoro<sup>2</sup>, Dulce Neutel<sup>2</sup>, Teresinha Evangelista<sup>2,3</sup>, Luísa Albuquerque<sup>2,3</sup>, Mamede de Carvalho<sup>2,3</sup>  
1-Hospital do Divino Espírito Santo, Ponta Delgada; 2-Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar de Lisboa Norte, Lisboa; 3-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina de Lisboa, Lisboa.
- PO094. Autosomal recessive limb girdle muscular dystrophies at Coimbra University Hospital**  
Luis Negrão<sup>1</sup>, Argemiro Geraldo<sup>1</sup>, Olinda Rebelo<sup>1</sup>, Anabela Matos<sup>1</sup>, Rosário Santos<sup>2</sup>, Elsa Bronze-da-Rocha<sup>3</sup>  
1-Neuromuscular Outpatient Clinic, Neurology Department, Coimbra University Hospital – Hospital and University Centre of Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Department of Biological Sciences, 3-Department of Biological Sciences, Faculty of Pharmacy, Oporto University, Porto.
- PO095. Mutações da Polimerase Gama em heterozigotia composta associadas a Oftalmoplegia Progressiva Crónica de transmissão autossómica dominante e Adenocarcinoma do Pulmão**  
Carolina Pires<sup>1</sup>, Ana Rita Silvestre<sup>2</sup>, Laura Vilarinho Vilarinho<sup>3</sup>, Teresinha Evangelista<sup>2</sup>  
1-Hospital do Divino Espírito Santo, Ponta Delgada; 2-Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar de Lisboa Norte, Lisboa; 3-Instituto de Genética Médica, INSA, Porto.



**PO096. Polineuropatia grave após cirurgia bariátrica**

Joana Meireles<sup>1,2</sup>, Ana Teresa Carvalho<sup>3</sup>, Lúcia Castro<sup>4</sup>, Goreti Nadais<sup>1</sup>, Amélia Mendes<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar de São João, Porto; 3-Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia-Espinho, Vila Nova de Gaia; 4-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.

**PO097. Síndrome de Guillain-Barré com oftalmoplegia completa**

Cristiana Silva<sup>1</sup>, Dulce Neutel<sup>1,2</sup>, Miguel Coelho<sup>1,3</sup>, Luísa Albuquerque<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Laboratório EEG/Sono, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 3-Unidade Neurológica de Investigação Clínica, Instituto de Medicina Molecular, Lisboa.

**PO098. Polineuropatia ligada a Síndrome de Churg-Strauss: Caso Clínico e Revisão de Literatura**

Filipe Blanco, Ricardo Morais, Ana Maduro, Isabel Santana

Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar da Universidade de Coimbra.

**PO099. Síndrome de Andersen-Tawil - uma paralisia periódica rara**

Carlos Andrade<sup>1,3</sup>, Joana Meireles<sup>1,3</sup>, Fernando Silveira<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar de S. João, Porto; 3-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.

**PO100. Hemorragia espontânea em schwannoma do nervo trigémeo: entidade clínica rara**

Andreia Veiga<sup>1</sup>, Ana Machado<sup>2</sup>, Andreia Matas<sup>1</sup>, João Paulo Gabriel<sup>1</sup>, Melo Pires<sup>3</sup>, Mário Rui Silva<sup>1</sup>

1- Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás os Montes e Alto Douro; 2- Serviço de Neurocirurgia, 3- Unidade de Neuropatologia, Centro Hospitalar do Porto.

**PO101. A importância da suspeição clínica de síndromes paraneoplásicas atípicas seronegativas**

Ana Paula Sousa, Joana Morgado, Margarida Silva Dias, José Pena e Rui Pedrosa

Serviço de Neurologia, Hospital dos Capuchos, Centro Hospitalar de Lisboa Central.

**PO102. Astrocitoma Medular mimetiza Mielite Multifocal**

Dulce Neutel<sup>1</sup>, Tiago Teodoro<sup>1</sup>, Miguel Coelho<sup>1,3</sup>, José Pimentel<sup>1,2</sup>, Luísa Albuquerque<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 3-Unidade Neurológica de Investigação Clínica, Instituto de Medicina Molecular, Lisboa.

**PO103. Transporte aéreo de doentes com patologia neurológica na TAP entre Jan2010 e Dez2011**

Nuno Pedro Lobato Ribeiro

UCS – Cuidados Integrados de Saúde, Lisboa.

**PO104. Traumatismo cranioencefálico de gravidade moderada em idosos: um estudo observacional na ULSAM**

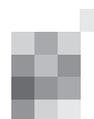
Sílvia César, Sandra Perdigão, Rosa Lobato, Dinis Costa, João Martins, Élia Baeta

Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Hospital de Viana do Castelo.

**18:00-20:00 ASSEMBLEIA GERAL SPNC (SALA B)**

**19:00-20:00 ASSEMBLEIA GERAL SPN (SALA A)**

**20:30 Sessão Cultural na Casa da Música  
Jantar do Congresso (Casa da Música)  
Entrega de Prémios Anuais SPN**



Sábado, 12 de Maio de 2012

**08:30-09:30 Comunicações Orais 13 (SALA A)**

**Tema: Doenças do Movimento**

**Moderadores: Bastos Lima, Joaquim Ferreira, Cristina Januário**

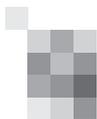
- CO073. Apatia na Doença de Huntington – Prevalência e Correlações Clínicas**  
Inês Brás Marques, Filipa Júlio, Cristina Januário  
Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra.
- CO074. Apraxia Cinética dos membros em doentes com Distonia Cervical**  
Tânia Lampreia<sup>2</sup>, Panagiotis Kassavetis<sup>1</sup>, Anna Sadnicka<sup>1</sup>, Tabish Saifee<sup>1</sup>, Isabel Parées<sup>1</sup>, Kailash Bhatia<sup>1</sup>, Mark Edwards<sup>1</sup>  
1-Sobell Department of Motor Neuroscience and Movement Disorders, National Hospital for Neurology and Neurosurgery (UCL), London, UK; 2-Department of Neurology, Hospital de Egas Moniz, Lisbon, Portugal.
- CO075. Dementia Rating Scale-2 e Doença de Parkinson**  
Alexandra Gonçalves<sup>1,2</sup>, Inês Moreira<sup>1</sup>, Cláudia Pinto<sup>1,2</sup>, Sara Cavaco<sup>1,2</sup>, Alexandre Mendes<sup>1,3</sup>, Nuno Vila-Chã<sup>1,3</sup>, António Bastos Lima<sup>1,3</sup>  
1-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, Universidade do Porto, Porto; 2-Unidade de Neuropsicologia, 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Porto, Hospital Santo António, Porto.
- CO076. Estimulação cerebral profunda no tratamento das distonias primárias e secundárias a paralisia cerebral discinética**  
Miguel Coelho<sup>1,6</sup>, Begoña Cattoni<sup>2</sup>, Patrícia Pita Lobo<sup>1,6</sup>, Herculano Carvalho<sup>2</sup>, Leonor Correia Guedes<sup>1,6</sup>, Paulo Rego Sousa<sup>1,7</sup>, Miguel Grunho<sup>1,5</sup>, Luísa Albuquerque<sup>1</sup>, João Miguel Pereira<sup>3</sup>, Sofia Reimão<sup>4</sup>, Carlos Morgado<sup>4</sup>, Joaquim J Ferreira<sup>1,6</sup>, Mário Miguel Rosa<sup>1,6</sup>, António Gonçalves Ferreira<sup>2</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, 2-Serviço de Neurocirurgia, Departamento de Neurociências, 3-Serviço de Psiquiatria e Saúde Mental, Departamento de Neurociências, 4-Serviço de Imagiologia Neurológica, Departamento de Neurociências, Hospital de Santa Maria, CHLN, Lisboa; 5-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta-EPE, Almada; 6-Unidade Neurológica de Investigação Clínica, IMM, Lisboa; 7-Serviço de Neurologia, Hospital Dona Estefânia, CHLC, Lisboa.
- CO077. Reimplantação após infecção em doentes de Parkinson submetidos a Cirurgia Funcional / DBS**  
Henrique Costa<sup>1,5</sup>, Luísa Sampaio<sup>3</sup>, João Massano<sup>1,4,5</sup>, Paulo Linhares<sup>2,4,5</sup>, Clara Chamadoiro<sup>2,4</sup>, Maria José Rosas<sup>1,4</sup>  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurocirurgia, 3-Serviço de Neurorradiologia, 4-Unidade de Doenças de Movimento e Cirurgia Funcional, Centro Hospitalar de S. João, Porto; 5-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto.
- CO078. Caso clínico de tremor do palato sintomático submetido a tratamento com toxina botulínica**  
Tiago Teodoro, Sandra Agostinho, Patrícia Pita Lobo, Miguel Coelho, Ana Claro, Joaquim J Ferreira  
Clínica Universitária de Neurologia, Hospital de Santa Maria.

**08:30-09:30 Comunicações Orais 14 (SALA B)**

**Tema: Epilepsia e Funcional**

**Moderadores: Alexandre Campos, Paulo Linhares**

- CO079. Amigdaló-hipocampotomia: resultados clínicos a longo prazo**  
Antonio Gonçalves Ferreira, Alexandre Rainha Campos, Herculano Carvalho, Carlos Morgado, Carla Bentes, Rita Peralta, José Pimentel e Grupo de Cirurgia da Epilepsia  
Serviço Neurocirurgia, Hospital Santa Maria, CHLN, Lisboa.
- CO080. Hemisferotomia: técnica cirúrgica (vídeo-ilustrada)**  
Alexandre Rainha-Campos, António Gonçalves-Ferreira e Grupo de Cirurgia da Epilepsia  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte.
- CO081. Tratamento da espasticidade com baclofeno intra-tecal - 13 anos de experiência**  
Alexandre Rainha-Campos<sup>1</sup>, Inês Cordeiro<sup>2</sup>, Nuno Simas<sup>1</sup>, Edson Oliveira<sup>1</sup>, António Gonçalves-Ferreira<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Faro.



- CO082. Infecção na cirurgia de ECP – a casuística do HSA (55 doentes / 111 eléctrodos) e revisão bibliográfica**  
Carla Silva, Alexandre Mendes, Nuno Vila Chã, António Verdelho  
Hospital Santo António, Porto.
- CO083. Reação de corpo estranho na dbs: uma complicação não descrita na literatura**  
M<sup>a</sup> B. Cattoni, H. Carvalho, M. Coelho, L. Guedes, P. Lobo, J. Ferreira, M. Miguel Rosa, A. Gonçalves  
Ferreira e Grupo de Cirurgia Funcional das Doenças do Movimento  
Grupo de Cirurgia Funcional das Doenças do Movimento do Hospital de Santa Maria, Centro  
Hospitalar Lisboa Norte.
- CO084. DBS em distonia generalizada secundária após palidotomia bilateral falhada**  
M<sup>a</sup> B. Cattoni, H. Carvalho, M. Coelho, P. Lobo, L. Guedes, J. Ferreira, M. Miguel Rosa, A. Gonçalves  
Ferreira e Grupo de Cirurgia Funcional das Doenças do Movimento  
Grupo de Cirurgia Funcional das Doenças do Movimento do Hospital de Santa Maria, Centro  
Hospitalar Lisboa Norte.

#### **08:30-09:30 Comunicações Orais 15 (SALA D)**

##### **Tema: Pediatria**

**Moderadores: José Augusto Costa, Isabel Ribeiro**

- CO085. Morbilidade e mortalidade no tratamento de tumores do cerebelo e/ou 4º ventrículo em idade pediátrica**  
Pedro Alberto Silva, Josué Pereira, Maria João Gil-da-Costa, Lígia Osório, Paulo Almeida, Lígia Castro,  
Margarida Ayres-Basto, Rui Vaz  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital de S. João, Porto.
- CO086. Patologia cerebrovascular em crianças: casuística do Hospital Pediátrico de Coimbra (1989-2010)**  
Bruno Lourenço Costa, Armando Lopes, José Lozano Lopes, José Augusto Costa  
Centro Hospitalar Universitário de Coimbra/Centro Hospitalar de Coimbra.
- CO087. Craniectomia descompressiva em idade pediátrica: revisão da série do HSM 2006-2012**  
Maria Manuel Santos, José Miguéns  
Centro Hospitalar Lisboa Norte / Hospital de Santa Maria.
- CO088. Patologia tumoral vertebro-medular em crianças: casuística do Hospital Pediátrico de Coimbra (1989-2010)**  
Bruno Lourenço Costa, Alexandre Medina Correia, José Augusto Costa  
Centro Hospitalar Universitário de Coimbra / Centro Hospitalar de Coimbra.
- CO089. Ventriculostomias em crianças menores de 2 anos**  
Sérgio Salvador, Joana Oliveira, Josué Pereira, Rui Vaz  
Hospital de São João, Porto.
- CO090. Re-ventriculostomia na disfunção do estoma pós-ventriculostomia endoscópica**  
Joana Oliveira, Sérgio Salvador, Bruno Carvalho, Josué Pereira, Rui Vaz  
Hospital São João, Porto.

#### **09:30-11:00 PARKINSON (SALA A)**

**Moderadores: Rui Vaz, Maria José Rosas**

##### **Conferência 8:**

##### **Tratamento Médico da Doença de Parkinson Avançada**

Francesc Valldeoriola

##### **Conferência 9:**

##### **Late Stage Parkinson Disease**

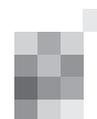
Miguel Coelho

##### **Conferência 10:**

##### **Ethical Considerations in DBS**

Alim Louis Benabid

#### **11:00-11:30 Café**



**11:30-12:30 Hotspots em Neurologia (SALA A)**

**Moderadores: José Pimentel, Grilo Gonçalves**  
**Epilepsia, Doenças Neuromusculares e Esclerose Múltipla**

**11:30-12:30 Mesa Redonda: Patologia Tumoral e Vascular (SALA B)**

**Moderadores: João Paulo Farias, Célia Pinheiro**

**Cirurgia dos Gliomas - Avanços recentes**

Marcus Rotta

**Tumores do Foramen Magno**

José Landeiro

**Clipping X Coiling em aneurismas intracranianos - resultados tardios dos distúrbios neurocognitivos causados pelo tratamento**

Hildo Azevedo Filho

**12:30-13:00 Encerramento do Congresso (SALA A)**

**Entrega de Prémios - Melhores Comunicações SPN e SPNC**



# Congresso de Neurologia 2012

O Sono e os Sonhos

e

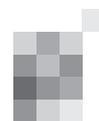
1º Simpósio de Enfermagem em Neurologia

**22 a 24 de Novembro**  
Lisboa (SANA Hotel)

Quinta-feira, 10 de Maio				
	SALA A	SALA B	SALA C	SALA D
9:00-10:20 (B) 9:20-10:30 (C)		<b>SEMINÁRIO PRÉ-CONGRESSO FLANC / SPNC</b> <b>Patologia Tumoral</b> Tumores do andar anterior - José Landeiro Metástases Cerebrais - Marcus Rotta Estratégias cirúrgicas nos tumores cerebrais - Luiz Carlos de Alencastro Abordagem Multidisciplinar do doente neuro-oncológico - Manuel Cunha e Sá	<b>REUNIÃO PRÉ-CONGRESSO SPN</b>	
10:30		Café	Café	
10:40-12:40 (B) 11:00-13:00 (C)		<b>Patologia Vascular</b> Aneurismas gigantes y complejos - Edgardo Spagnoulo Craniectomia descompressiva no AVC maligno - Marcos Barbosa Síndromes de compresión microvascular de la fosa posterior Rogelio Revuelta Gutiérrez <b>Patologia do Raquis e Funcional</b> Cirurgia minimamente invasiva da coluna: uma moda ou uma mais valia? - Paulo Pereira Tratamiento quirúrgico de la patologia cervical - Remberto Burgos Cirurgia funcional: controversias e novas possibilidades - Rui Vaz	<b>REUNIÃO DO GRUPO DE NEUROLOGIA DO COMPORTAMENTO</b>	
13:30		Abertura do Secretariado e Afixação de Posters		
14:30-15:30	<b>CO1</b> Cognição / Doenças Desmielinizantes / Cefaleias	<b>CO2</b> Temas Vários		<b>PO1</b> Tumores
15:30-16:30	<b>Conferência de Abertura</b> A narrativa da doença - João Lobo Antunes			
16:30-17:00	Café			
17:00-18:00	<b>EPILEPSIA</b> <b>Conferência 1:</b> Epilepsy in Neurosurgery - New Advances - Johannes Schramm <b>Conferência 2:</b> Monitorização Invasiva - Carla Bentes			
18:00-19:00	<b>CO3</b> Demências	<b>CO4</b> Tumores - Abordagens cirúrgicas	<b>PO2</b> Epilepsia / Genética / Sono / Cefaleias	<b>PO3</b> Temas Vários
19:30-20:30	<b>Cocktail de Boas Vindas</b>			
Sexta-feira, 11 de Maio				
	SALA A	SALA B	SALA C	SALA D
08:30-09:30	<b>CO5</b> Epilepsia	<b>CO6</b> Vascular	<b>PO4</b> Cognição / Demências / Doenças Vasculares / Doenças Metabólicas	
09:30-10:00	<b>Conferência 3</b> Investigação em Epilepsia Gabriel Kreiman	<b>Conferência 4</b> Strategies for the management of giants and complex intracranial aneurysms - Yong-kwang Tu		
10:00-10:30	Café			
10:30-11:30	<b>Simpósio: Johnson / Codman</b> Normal pressure hydrocephalus: the neglected cause of dementia and gait disturbance - Carsten Wikkelsø			
11:30-12:30	<b>PO5</b> Doenças Vasculares	<b>CO7</b> Tumores	<b>PO6</b> D. Desmielinizantes / Infecciosas / Inflamatórias	
12:30-14:00	Almoço			
14:00-15:00	<b>CO8</b> Doenças Vasculares	<b>CO9</b> Tumores - Novos avanços		<b>PO7</b> Raquis
15:00-15:30(A) 15:00-15:45(B)	<b>Conferência 5</b> Von Hippel Lindau - Actualização em doenças genéticas - Eammon Maher	<b>Conferência 6</b> Posterior Fossa Meningiomas - Vladimir Benes		
15:30-16:30(A) 15:45-16:30(B)	<b>Simpósio: Boehringer Ingelheim</b> Novos anticoagulantes orais: como usar na prática clínica - Miguel Viana Baptista	<b>Conferência 7</b> Percutaneous spinal fusion surgery assisted by navigation and O-arm - Friedrich Weber		
16:30-17:00	Café			
17:00-18:00	<b>CO10</b> Oncologia / Neuropatologia / Neuropediatria / Doenças Infecciosas	<b>CO11</b> Raquis		<b>CO12</b> TCE e Outros
18:00-19:00	<b>PO8</b> Movimento / Ataxias / Neurociências / Neuropediatria	<b>ASSEMBLEIA GERAL SPNC</b>	<b>PO9</b> D. Neuromusculares / Genética / Neuro-oncologia / Geral	
19:00-20:00	<b>ASSEMBLEIA GERAL SPN</b>			
20:30	<b>Sessão Cultural e Jantar do Congresso (Casa da Música) / Entrega de Prémios Anuais SPN</b>			
Sábado, 12 de Maio				
	SALA A	SALA B	SALA C	SALA D
08:30-09:30	<b>CO13</b> Doenças do Movimento	<b>CO14</b> Epilepsia e Funcional		<b>CO15</b> Pediatria
09:30-11:00	<b>PARKINSON</b> <b>Conferência 8:</b> Tratamento Médico da Doença de Parkinson Avançada - Francesc Valldeoriola <b>Conferência 9:</b> Late Stage Parkinson Disease - Miguel Coelho <b>Conferência 10:</b> Ethical Considerations in DBS - Alim Louis Benabid			
11:00-11:30	Café			
11:30-12:30	<b>Hotspots em Neurologia</b> Epilepsia, Doenças Neuromusculares e Esclerose Múltipla	<b>Mesa Redonda: Patologia Tumoral e Vascular</b> Cirurgia dos Gliomas - Avanços recentes - Marcus Rotta Tumores do Foramen Magno - José Landeiro Clipping X Coiling em aneurismas intracranianos - resultados tardios dos distúrbios neurocognitivos causados pelo tratamento - Hildo Azevedo Filho		
12:30-13:00	<b>Encerramento do Congresso</b> <b>Entrega de Prémios - Melhores Comunicações SPN e SPNC</b>			

PO - Sessão de Posters; CO - Sessão de Comunicações Orais;

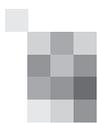




# Neuro 2012

10 a 12 de Maio de 2012  
Porto Palácio Hotel • Portugal

COMUNICAÇÕES DA  
REUNIÃO PRÉ-CONGRESSO



## Características psicométricas da versão Portuguesa da escala de avaliação de qualidade de vida no acidente vascular cerebral (ECVI-38)

Susana Silva & Bruno Peixoto

1-Mestranda de Neuropsicologia Clínica do Instituto Superior de Ciências da Saúde -Norte; 2-Departamento de Ciências do Instituto Superior de Ciências da Saúde - Norte, Gandra. susanasilva.3@hotmail.com; bruno.peixoto@iscsn.cespu.pt; peixotopsi@hotmail.com

**Introdução:** Actualmente assume-se que a qualidade de vida (QV) tem particular importância para os serviços de saúde e é uma dimensão chave na avaliação das sequelas do Acidente Vascular Cerebral (AVC). Contudo, são escassos os instrumentos disponíveis para a população portuguesa.

**Objectivo:** Objectivo do presente trabalho é a determinação das propriedades psicométricas escala de Qualidade de Vida no AVC (ECVI-38), tais como: a aceitabilidade, a validade de constructo e a validade de critério.

**Métodos:** A amostra foi composta por 51 indivíduos com historial de AVC (2 meses a 2 anos de evolução), provenientes da consulta externa de duas instituições de saúde. Foram excluídos do estudo doentes com historial de patologia neuropsiquiátrica, ou de outra condição de saúde que pudesse interferir na QV. Paralelamente á aplicação da ECVI-38, foram aplicadas as seguintes provas: Índice de Barthel; Escala de Actividades Instrumentais de Vida Diária de *Lawton e Brody*; *Hospital Anxiety and Depression Scale*; *Montreal Cognitive Assessment*; *National Institutes of Health Stroke Scale*.

**Resultados:** A perda de dados nos diferentes itens situou-se abaixo dos 10% e os efeitos de piso e de teto abaixo dos 80%. O alfa de Cronbach para o total da escala foi de 0,94 e os valores para os oito domínios estiveram compreendidos entre 0,7 e 0,97. Obtiveram-se correlações significativas entre os oito domínios e o total da ECVI-38. Os resultados obtidos na escala permitiram distinguir de forma significativa os indivíduos de acordo com o grau de afectação neurológica. Todos os domínios da ECVI-38, apresentam correlações significativas com instrumentos de conteúdo similar.

**Conclusões:** A versão Portuguesa da ECVI-38, apresenta boas características psicométricas, nomeadamente boa aceitabilidade, boa validade de constructo e de critério. Resta determinar a fiabilidade.

## Melhor desempenho cognitivo com mais educação: efeito protector no envelhecimento?

Isabel Pavão Martins<sup>1</sup>, Carolina Maruta<sup>1</sup>, Vanda Freitas<sup>1</sup>, Antonio Gouveia Oliveira<sup>2</sup>

1-Unidade Neurológica de Investigação Clínica, Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina de Lisboa; 2-Departamento de Bioestatística, Faculdade de Medicina de Lisboa. isabel\_martins@fm.ul.pt

**Introdução:** Alguns estudos têm indicado que o declínio cognitivo associado ao envelhecimento normal pode estar dependente da educação. Apesar deste efeito protector já ter sido demonstrado na progressão para a demência, é ainda discutível se este efeito existe durante o envelhecimento normal.

**Objetivos:** Neste trabalho pretendemos avaliar o desempenho de uma população com mais de 50 anos, seguida em cuidados de saúde primários numa extensa bateria de testes cognitivos. Pretende-se ainda estudar o efeito da educação sobre as modificações cognitivas associadas à idade.

**Metodologia:** Uma amostra de 479 adultos saudáveis com mais de 50 anos e sem doença cerebral conhecida (incluindo uma pontuação normal do MMSE) foi avaliada por uma bateria de 28 testes neuropsicológicos incluindo testes executivos, de inteligência, memória episódica e semântica e linguagem. Foi realizada uma análise factorial dos testes e estudado o efeito das variáveis demográficas no desempenho nos fatores obtidos através de regressões múltiplas repetidas.

**Resultados:** A análise factorial revelou três fatores principais, correspondentes a funções executivas e visuoespaciais (F1), memória episódica verbal e aprendizagem (F2), e capacidades verbais/semânticas (F3). Os fatores F1 e F2 revelaram um declínio com a idade. Apesar de a educação ter um efeito positivo no desempenho de todos os grupos de idade, esta variável não demonstrou um efeito no declínio do declínio cognitivo associado à idade.

**Conclusão:** Este estudo sugere que embora uma maior educação esteja associada a um melhor desempenho cognitivo, esta variável não modifica a taxa de declínio associado à idade nas funções executivas.

## Evocação de nomes próprios - Efeitos da idade, do género e do contacto ocular (Olha para mim e dir-te-ei quem és).

Inês Mares<sup>1</sup>, Anna Stillwell<sup>2</sup>, Isabel Pavão Martins<sup>1</sup>

1-Unidade Neurológica de Investigação Clínica, Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina de Lisboa; 2-Faculty of Medicine, University of Bristol, Bristol, UK. im@fm.ul.pt

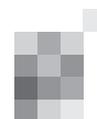
**Introdução:** Os nomes próprios são particularmente difíceis de evocar constituindo uma queixa frequente no envelhecimento normal.

**Objetivos:** Neste trabalho pretendemos i) avaliar a frequência desta queixa numa população com mais de 50 anos; ii) como essa queixa se correlaciona com o desempenho objetivo num teste de evocação de nomes próprios; iii) e se a idade, escolaridade e características do estímulo têm um efeito nesse desempenho.

**Metodologia:** Duas amostras de adultos saudáveis com mais de 50 anos e sem doença cerebral conhecida (incluindo uma pontuação normal do MMSE), responderam a i) duas questões de queixas subjetivas de linguagem e a uma bateria de testes neuropsicológicos que incluía um teste de faces famosas; ii) um teste de nomeação de faces públicas em contacto ocular e sem contacto ocular.

**Resultados:** Verificou-se que as queixas subjetivas de linguagem problemáticas têm uma frequência de 10.9%, sendo mais frequentes em mulheres, na presença de queixas depressivas e nos participantes que vivem sozinhos. Esta queixa relaciona-se com o desempenho em testes de fluência semântica, memória episódica e memória imediata fonológica mas não com o desempenho objetivo num teste de nomes próprios. Verificou-se ainda que o contacto ocular tem um efeito facilitador na evocação de nomes próprios mas apenas quando a face perçcionada é do mesmo género do participante.

**Conclusão:** As queixas subjetivas de linguagem estão asso-



ciadas a um pior desempenho cognitivo em alguns testes de memória e linguagem/executivos. O desempenho em tarefas de evocação de nomes próprios pode ser modelado por diversos fatores com saliência social, tal como a presença de contacto ocular.

## Treino cognitivo em perturbações cerebrais: avaliação neuropsicológica e neuroimagiológica

Adriana Sampaio<sup>1</sup>, Rosana Magalhães<sup>1</sup>, Jorge Alves<sup>1</sup>, Sílvia Paiva<sup>1</sup>, Álvaro Machado<sup>2</sup>, Filipe Palavra<sup>3</sup>, José Grilo Gonçalves<sup>3</sup>, Óscar Gonçalves<sup>1</sup>

1-Laboratório de Neuropsicofisiologia, CIPsi, Escola de Psicologia, Universidade do Minho, Braga; 2-Serviço de Neurologia, Escala, Hospital de Braga, Escala-Braga; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Coimbra – E.P.E., Coimbra. adriana.sampaio@psi.uminho.pt

**Introdução:** A intervenção cognitiva tem sido aplicada às sequelas cognitivas de diversas patologias cerebrais, existindo evidência da sua eficácia nomeadamente em pacientes que sofreram traumatismo crâneo-encefálico ou Acidente Vascular Cerebral. Contudo, em patologias como Esclerose Múltipla e doença de Alzheimer ainda não existem dados conclusivos sobre a sua eficácia uma vez que os estudos de qualidade e rigor metodológico são ainda escassos.

Este tipo de intervenção pode ser fornecida em diversas modalidades tais como papel e lápis, treino assistido por computador e/ou por um terapeuta treinado. Alguns estudos apontam para as vantagens do treino cognitivo assistido por computador, tais como reduções de custos, facilidade de administração e registo sistemático da evolução dos resultados do paciente.

**Objectivos:** Com este estudo pretendemos avaliar a eficácia de uma plataforma informática de treino cognitivo em duas doenças neurológicas - Esclerose Múltipla e a doença de Alzheimer.

**Metodologia:** A plataforma de estimulação cognitiva desenvolvida no âmbito da investigação em patologias cerebrais do Laboratório de Neuropsicofisiologia da Escola de Psicologia da Universidade do Minho (NEP-UM) será apresentada, bem como os protocolos de avaliação neuropsicológica e neuroimagiológica.

**Resultados e Conclusões:** Estudos preliminares com um número reduzido de doentes mostraram melhorias significativas em medidas de memória e funções executivas, bem como um padrão de activação bilateral da rede neuronal de resting-state pós intervenção cognitiva. Pretende-se que esta plataforma de intervenção cognitiva seja disponibilizada aos clínicos portugueses e que o acesso à intervenção cognitiva seja alargado a um maior número de doentes, reduzindo-se os custos do tratamento de défices cognitivos associados a patologias cerebrais.

## Visual Processing Speed in Multiple Sclerosis

Silvana Costa<sup>1</sup>, Nancy Chiaravalloti<sup>2</sup>, Nancy Moore<sup>2</sup>, John DeLuca<sup>2</sup>, Óscar Gonçalves<sup>1</sup>, Jorge Almeida<sup>1</sup>

1-Laboratório de Neuropsicofisiologia Escola de Psicologia, Universidade do Minho, Braga, Portugal; 2-Neuropsychology and Neuroscience Laboratory, Kessler Research Center Foundation, West Orange USA.

**Introduction:** MS is an inflammatory, progressive disease of the central nervous system, usually affecting adults between 20 and 50 years old (Kornek & Lassmann, 2003). Although severity and progressions in multiple sclerosis is unpredictable and symptomatology heterogeneous, fatigue, cognitive dysfunction (e.g. information processing speed, working memory), sensory-motor abnormalities (e.g. visual disturbances, spasticity, locomotion), and psychiatric (depression) are the major symptoms. Visual disturbances, such as optic neuritis or nistagmus, frequently occur during the course of MS and are believed to cause abnormalities on the retina nerve fiber layer thickness, ganglion cells or optic nerve, as an example. Nonetheless visual processing is frequently compromised in MS (e.g. optic neuritis) there have been few studies addressing this issue.

**Aims:** It is our aim to understand early visual processing speed in participants with multiple sclerosis. Ability to detect and process visual stimulus and the dynamics properties of visual processing were studied to understand if multiple sclerosis participants with and without processing speed deficits differ in comparison with healthy controls.

**Method:** Cognitive function was assessed with MACFIMS and the Beck Depression Inventory was used to measure depression symptomatology. Three psychophysics paradigms were used to study early visual processing speed.

**Conclusions:** These paradigms, albeit addressing different cognitive issues, may have as a common denominator their reliance on speed of processing. Consequently, these paradigms may serve as a novel way of exploring the relationship between visual speed of processing and cognitive deficits in individuals with MS.

## How neuroscience can help epilepsy

Gabriel Kreiman

Department of Ophthalmology and Neurology, Children's Hospital Boston, Harvard Medical School; Program in Biophysics, Program in Neuroscience, Center for Brain Science, Harvard University; Swartz Center for Theoretical Neuroscience Gabriel.Kreiman@tch.harvard.edu

The neurosurgical approach to epilepsy offers a unique opportunity to eavesdrop on the activity of neurons and neuronal ensembles in the human brain. These recordings provide an excellent opportunity for synergistic interactions between basic and clinical scientists to better understand the origins, propagation and mechanisms involved in epilepsy and interictal discharges. Centered on the treatment of these epileptic patients is a team of neurologists, neurosurgeons, psychiatrists, neuroscientists, neuroengineers and cognitive scientists that brainstorm together about the functional networks involved in epilepsy. In this talk, I will provide a few examples of these interactions. First, I will discuss the development of neurotechnologies to further improve the capabilities of recording and functional mapping in epilepsy patients. I will discuss the clinical potential of wireless neurophysiological recordings in a clinical setting. Second, I will show recordings using a variety of different types of hybrid electrodes that permit interrogating functional networks at multiple spatial scales. Third, I will combine these different tools to study interictal spike events. Finally, I will provide preliminary notes about the interaction of neurophysiological recordings and electrical stimulation mapping procedures.





# Neuro 2012

10 a 12 de Maio de 2012  
Porto Palácio Hotel · Portugal

## COMUNICAÇÕES ORAIS

## C0001. Mapeamento funcional do processamento emocional de faces

Alberto Leal<sup>1,2</sup>, Ricardo Lopes<sup>3</sup>, Mário Secca<sup>4</sup>

1-Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa, Lisboa; 2-Instituto Universitário de Lisboa, Lisboa; 3-Faculdade de Psicologia – Universidade de Coimbra, Coimbra; 4-Ressonância Magnética de Caselas, Lisboa.  
a.leal@me.com

**Introdução:** A análise visual detalhada de faces é uma capacidade muito desenvolvida no homem, o que contribui significativamente para uma melhor interação social e resulta em vantagem evolutiva. Para conseguir um alto nível de desempenho este processamento envolve múltiplas áreas cerebrais, cada uma contribuindo com aspectos parcelares da computação global. Uma das facetas da análise facial consiste na determinação do componente emocional subjacente à mimica do momento, uma tarefa envolvendo diversas áreas cerebrais, algumas das quais com relevância para o estudo de patologias neurológicas tais como as Amígdalas e o córtex orbito-frontal.

**Objectivos:** Caracterizar a resposta neurovascular cerebral associada ao processamento de diferentes emoções faciais, com particular interesse no envolvimento da Amígdala.

**Métodos:** Dez voluntários jovens (idades 20-32 anos) e saudáveis foram submetidos a um protocolo de Ressonância Magnética funcional (RMf) em que foram apresentados visualmente blocos de faces com diferentes componentes emocionais (Alegria, Medo e Raiva), obtidas da Karolinska Database. As sequências BOLD foram obtidas num equipamento de 1,5T, sendo posteriormente processadas utilizando o software BrainVoyager.

**Resultados:** A visualização de faces produz a activação de áreas extensas do córtex occipital bilateralmente, com predomínio ventral e hemisférico direito. Observa-se também activação dos lobos frontais na maioria dos doentes, sendo que das emoções testadas o medo parece ser a que produz o maior envolvimento cortical. O envolvimento das Amígdalas motivou a realização de processamento com análise de regiões de interesse, o que resultou numa melhoria das activações desta estrutura em relação ao processamento emotivo.

**Conclusões:** A apresentação de faces origina activação de áreas corticais múltiplas envolvendo não só os lobos occipitais mas também os frontais e as Amígdalas. A manipulação do componente emotivo da mimica facial possibilitou o mapeamento funcional especificamente associado ao processamento emotivo.

**Agradecimentos:** O presente trabalho foi suportado pela Bolsa de Investigação BIAL nº 157/10.

## C0002. Avaliação pré-cirúrgica da lateralização da linguagem por Ressonância Magnética Funcional

Martin Lauterbach<sup>1,3</sup>, Sofia Reimão<sup>2,3</sup>, Ana Filipa Geraldo<sup>2</sup>, Jorge Guedes Campos<sup>2,3</sup>

1-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, Lisboa; 2-Departamento de Neuroradiologia, Hospital de Santa Maria, Lisboa; 3-Sociedade Portuguesa de Ressonância Magnética, Hospital da Cruz Vermelha, Lisboa.  
martin.lauterbach@sapo.pt

**Introdução:** Em cerca de 90 % da população a linguagem está lateralizada para o hemisfério esquerdo (HE). Na avalia-

ção pré-cirúrgica importa esclarecer a proximidade das áreas da linguagem relativamente à localização da intervenção planeada. Processos de neuroplasticidade podem causar uma transferência para áreas homólogas do hemisfério direito (HD). A relação das activações nos dois hemisférios na ressonância magnética funcional (RMf), expressa pelo Índice de Lateralidade (IL), é frequentemente usada para descrever o grau da reorganização cortical.

**Objectivos:** Avaliação de 46 Ressonâncias magnéticas funcionais de mapeamento das áreas de linguagem efectuadas entre 2008 e 2011 na Sociedade Portuguesa de RM. Validar o IL e a sua correlação com o tempo de evolução da doença e a presença de sintomas afásicos.

**Metodologia:** Cálculo do LI na base de mapas de activação do paradigma de geração de verbos. Comparação não-paramétrica dos índices de lateralidade entre grupos com/sem sintomas afásicos e correlação linear entre LI e tempo de evolução da doença.

**Resultados:** Foram avaliados 46 pacientes dextros (33 masculinos), com uma idade média de 40,9 anos, com patologia do hemisfério esquerdo (etiologia tumoral (n=42) e vascular (n=4)). O IL atinge valores positivos (média 0,47), indicando um processamento de linguagem predominantemente no HE. Os casos com maior tempo de evolução têm tendencialmente um IL mais baixo, contudo a correlação linear não atinge significância estatística. Quanto à presença ou ausência de sintomas afásicos, a comparação do IL nos dois grupos não revelou uma diferença estatisticamente significativa.

**Conclusões:** Na presença de lesões do HE no cérebro adulto, o processamento de linguagem permanece na maioria dos casos nesse hemisfério.

Para estimar o risco de lesão das áreas de linguagem associado a um procedimento cirúrgico do HE, a realização de RMf e o respectivo cálculo do IL constituem procedimentos úteis.

## C0003. Mapeamento intra-operatório das áreas da linguagem: Experiência do HSM

José Fonseca<sup>1</sup>, Carolina Maruta<sup>1</sup>, João Paulo Farias<sup>2</sup>, Alexandre Rainha Campos<sup>2</sup>, Helena Santos<sup>3</sup>, Isabel Pavão Martins<sup>1</sup>, João Lobo Antunes<sup>2</sup>

1-Laboratório de Estudos de Linguagem, Faculdade de Medicina de Lisboa; 2-Serviço de Neurocirurgia, 3-Serviço de Anestesiologia, CHLN-HSM.  
jfonseca@fm.ul.pt

Os gliomas invadem estruturas corticais e subcorticais com infiltração da substância branca, incluindo com frequência áreas eloquentes, nomeadamente de linguagem no hemisfério dominante

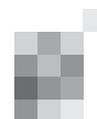
Existe uma clara evidência de quanto maior for a remoção cirúrgica, melhor é o prognóstico.

A RMf fornece-nos informação exclusivamente das áreas corticais e de forma grosseira, não podendo por isso ser utilizada isoladamente para guiar a remoção.

A cirurgia de gliomas em áreas de linguagem com o doente acordado, criou uma mudança de paradigma cirúrgico de limites anatómicos para limites funcionais.

O mapeamento funcional cortical e subcortical da linguagem com o doente acordado exige uma avaliação neuropsicológica criteriosa extra e intra-operatória e permite a delimitação funcional da remoção.

São analisados os resultados da avaliação neuropsicológica pré, intra e pós-operatória de 10 doentes (8 homens e 2



mulheres), dextros, em que o hemisfério esquerdo é dominante para a linguagem, comprovado por RMf.

Os tumores tinham uma localização fronto-temporo-insular em 3, fronto-insular em 3, frontal em 2 e temporal posterior em 2 casos.

Globalmente não se observaram diferenças significativas no desempenho das provas cognitivas/linguagem da avaliação pré para a pós-operatória, com excepção da evocação após intervalo curto de interferência no CVLT ( $t=-4.771$ ;  $p=0.002$ ) e no Trail Making Test B ( $t=-2.684$ ;  $p=0.036$ ), no sentido de maior lentificação dos desempenhos.

Na avaliação da linguagem intra-operatória observou-se uma consistência do padrão de erro e algumas diferenças na tipologia de erros da mencionada na literatura.

Foi ainda avaliada a correlação entre as áreas corticais de linguagem identificadas em RMf e as “mapeadas” durante a intervenção cirúrgica. Apesar das limitações da RMf, esta revelou-se útil para guiar o mapeamento.

A avaliação de linguagem intra-operatória tem uma importância extrema nesta técnica cirúrgica permitindo uma optimização da remoção tumoral com uma diminuição das sequelas.

#### **C0004. Micofenolato de Mofetil em Doenças Desmielinizantes do Sistema Nervoso Central**

**Inês Brás Marques, Carmo Macário, Fernando Matias, Lúvia Sousa**  
Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra.  
inesmbmarques@gmail.com; livia.sousa@netcabo.pt

**Introdução:** O micofenolato de mofetil (MM), potente imunossupressor inibidor da proliferação de linfócitos B e T, aprovado na prevenção da rejeição de transplantes, tem-se revelado útil em doenças imunomediadas como lúpus, miastenia gravis, miopatias inflamatórias, neuromielite óptica e mesmo esclerose múltipla (EM).

**Objectivos:** Reportar experiência clínica da utilização do MM em doenças desmielinizantes do SNC.

**Métodos:** Revisão retrospectiva de processos clínicos de doentes com doenças desmielinizantes, tratados com MM. Considerando critérios de ordem clínica, definiram-se três categorias: melhoria, estabilização ou agravamento. Avaliada segurança e tolerabilidade. Análise estatística recorrendo ao programa SPSS.

**Resultados:** O MM foi utilizado em 32 doentes, após falência dos fármacos aprovados para a EM ou em situações sem indicação formal para estes. 50% mulheres, 46.9% (EM) surto-remissão, 31.3% EM secundária progressiva, 15.6% EM primária progressiva, 3.1% neuromielite óptica e 3.1% mielites recorrentes. Idade média no início da doença  $34 \pm 12.4$  anos e média de duração da doença  $8.6 \pm 6.9$  anos. 71.9% com imunomodulação prévia e 81.3% imunossupressão prévia. 93% MM em monoterapia e 6.3% em combinação com imunomodulador. Duração média do tratamento  $3.9 \pm 2.8$  anos.

Relatada melhoria clínica em 28.1% dos doentes, estabilização em 46.8% e agravamento em 21.9%. Efeitos secundários em 21.9%, mais frequentemente infecções benignas (12.5%). Suspensão do tratamento em 31.3% por efeitos adversos ou ineficácia. A melhor resposta relacionou-se à menor idade de início da doença ( $p=0.018$ ). Apesar da ausência de significância estatística, diminuição da progressão da doença (estabilização/melhoria) em 93.3% dos doentes com EMSR, 66.7%

com EMSP, 40% com EMPP, e em ambos os doentes com NMO e mielites recorrentes.

**Conclusão:** O MM foi útil, seguro e bem tolerado num número significativo de doentes com vantagem de um baixo custo. É uma alternativa a considerar na EM refractária e em formas atípicas, como a NMO e as mielites recorrentes, para as quais não existem tratamentos aprovados.

#### **C0005. Preditores de resposta terapêutica à plasmaferese no tratamento de surtos graves de Esclerose Múltipla**

**Luís Isidoro<sup>1</sup>, João Sargento-Freitas<sup>1</sup>, Catarina Borges<sup>2</sup>, Jorge Tomaz<sup>2</sup>, Maria do Carmo Macário<sup>1</sup>, Fernando Matias<sup>1</sup>, Lúvia Sousa<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Imunohemoterapia, dos Hospitais da Universidade de Coimbra.  
luis\_isidoro@yahoo.com

**Introdução:** A plasmaferese tem sido usada na terapêutica dos surtos de esclerose múltipla (EM) refractários aos corticosteróides desde 1980.

Segundo as recomendações actuais da European Federation of Neurological Societies (EFNS), a plasmaferese poderá ser benéfica em patologia inflamatória desmielinizante (incluindo EM) quando não há resposta aos corticóides em 1/3 dos casos, devendo ser restrita a doentes com surtos graves (recomendação de categoria B).

**Objectivos:** Avaliar a eficácia da plasmaferese na terapêutica de surtos de EM e detectar eventuais factores preditivos de resposta.

**Metodologia:** Análise retrospectiva dos doentes que efectuaram plasmaferese para surtos de EM de Janeiro de 2001 até Novembro 2011.

Análise estatística em software SPSS®, assumindo-se como significância estatística  $p < 0.05$ .

**Resultados:** No período de tempo referido, foram encontrados 30 doentes com EM que realizaram plasmaferese em surto.

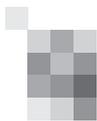
Análise descritiva: sexo feminino 63%; idade média: 38.8 anos (DP: 9.6); taxa de surto no ano prévio: 2.0 (AIQ: 1.0-3.0); formas clínicas: EMSR (77.7%), EMSP (13.3%), EMPP (6.7%) e SCI (3.3%).

A maioria das lesões sintomáticas encontravam-se a nível medular ( $n=11$ , 39.3%), supratentorial (28.6%), cerebelo e tronco cerebral (10.7% cada). O EDSS mediano no surto tratado foi de 4.0 (AIQ de 3.0-4.5).

Verificámos uma redução  $\geq 1$  ponto na escala EDSS em 43.3% dos doentes ( $n=13$ ), sendo a variação mediana de EDSS após final da plasmaferese  $-1.0$  (AIQ:  $-2.0$  a  $-0.5$ ;  $p=0.001$ ).

Foi comprovada diferença estatisticamente significativa na resposta terapêutica em relação a aspectos imagiológicos como captação de contraste ( $p=0.001$ ) e realce em anel ( $p=0.046$ ), assim como face à precocidade de instituição da plasmaferese (“respondedores” 26 dias, DP: 15.0 Vs “não-respondedores” 49 dias, DP 29.6,  $p=0.048$ ).

**Conclusões:** A plasmaferese foi útil no tratamento de surtos refractários aos corticóides, (eficácia superior à descrita na literatura), relacionando-se a resposta encontrada com a actividade inflamatória das lesões na RMN e a precocidade do tratamento.



## C0006. Manifestações neurológicas na síndrome de Sjögren primária

Isabel Moreira<sup>1</sup>, Filipa Teixeira<sup>3</sup>, Ana Matins Silva<sup>1</sup>, Carlos Vasconcelos<sup>2</sup>, Fatima Farinha<sup>2</sup>, Ernestina Santos<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Unidade de Imunologia Clínica, Hospital Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 3-Serviço de Reumatologia, Hospital de Ponte de Lima, Unidade Local de Saúde do Alto Minho.  
isabelmoreira@gmail.com

**Introdução:** A síndrome de Sjögren primário (SSp) é uma doença auto-imune caracterizada por infiltração linfocitária crónica das glândulas exócrinas e por alterações extraglandulares que podem envolver o sistema nervoso periférico (SNP) e o sistema nervoso central (SNC).

**Objectivos:** Estudo caso-controlo, observacional retrospectivo e transversal, para avaliar a prevalência, clínica e evolução do envolvimento neurológico num grupo de doentes com SSp seguidos num único centro.

**Métodos:** Avaliaram-se 91 doentes com SSp (88 mulheres, 3 homens; idade média de 47,6 anos) e compararam-se dados demográficos, clínicos e imunológicos entre o grupo de doentes com envolvimento neurológico e aqueles sem envolvimento neurológico.

**Resultados:** 24 doentes (26,4%) tinham envolvimento neurológico: todos mulheres com idade média do início da doença e do envolvimento neurológico de 41,8 e 47,9 anos, respectivamente. 50% tinham envolvimento do SNP, 46% do CNS e 4% de ambos. No SNP registaram-se 5 casos de neuropatia sensitiva pura, 4 alterações de nervos cranianos, 1 mononeuropatia múltipla, 1 polineuropatia sensitivomotora, 1 neuropatia autonómica e 1 miastenia gravis. No CNS registaram-se 3 casos de cefaleias com alterações imagiológicas compatíveis com doença inflamatória, 2 com envolvimento da medula espinal, 2 epilepsias, 2 défices motores e sensitivos, 2 distúrbios do movimento e 1 meningite asséptica. A associação entre cefaleias e fenómeno de Raynaud foi estatisticamente significativa ( $p=0,04$ ). Os sintomas constitucionais e o envolvimento pulmonar foram mais frequentes e os sintomas articulares menos frequentes nos doentes com SSp com envolvimento neurológico ( $p<0,05$ ). A evolução neurológica foi favorável em 58% dos doentes.

**Conclusão:** Nesta série a prevalência de complicações neurológicas (26,4%) foi superior à de outras séries o que se poderá dever a diferentes sensibilidades e/ou metodologias de diagnóstico. O envolvimento do SNC foi semelhante ao envolvimento do SNP o que também difere de outros estudos prévios em que foi descrito um envolvimento mais frequente do SNP.

## C0007. Redução da Demora Pré-Operatória Média com Lean Seis Sigma

Lia Pappamikail, Bernardo Ratilal, Carlos Vara Luiz, Ricardo Castro, Agnelo Fernandes

Hospital de S. José, Centro Hospitalar Lisboa Central, EPE.  
Pappamikail@gmail.com

Com o objectivo de reduzir a demora média pré-operatória no serviço de Neurocirurgia, criou-se uma parceria com engenheiros credenciados em Lean Seis Sigma, um conjunto de práticas originalmente desenvolvidas pela Motorola para melhorar sistematicamente os processos ao eliminar defeitos.

Lean Seis Sigma constitui uma estratégia gerencial para promover mudanças nas organizações, fazendo com que se chegue a melhorias nos processos, produtos e serviços para a satisfação dos clientes.

Define-se demora pré-operatória como o período de tempo decorrido desde o momento em que o doente é administrativamente internado, até à admissão no bloco operatório, estando excluídos deste projecto os doentes emergentes.

Ao longo do período de um ano, foram analisados os vários passos do internamento de doentes para cirurgia electiva, caracterizado sem termos de tempo decorrido na sua execução e entre passos, por forma a identificar o constrangimento em termos de produção.

Foi definida uma estratégia de redução dos tempos de execução, bem como implementadas alterações nos protocolos de actuação interna por forma a obviar os efeitos de constrangimentos intransponíveis (p.e. disponibilidade de tempo operatório), na normal produção do serviço e desta forma na redução da demora média pré-operatória.

## C0008. Análise da ocupação do Bloco operatório 2008-2011

Lia Pappamikail, Lino Fonseca, Pedro Branco, Gonçalo Novais, Nuno Reis

Centro Hospitalar Lisboa Central EPE.  
Pappamikail@gmail.com

Procedeu-se a uma revisão dos registos de utilização do bloco operatório, com enfoque nos tempos registados de turn-over entre doentes, tempos consignados à anestesia e tempos cirúrgicos, taxas de cancelamento de cirurgias e a análise dos motivos registados.

Foram avaliadas as cirurgias por grupo de patologia, a sua distribuição de frequência mensal, bem como a taxa de cancelamento por grupo de patologia.

Pretende-se com esta análise, veicular o retrato da actividade operatória do Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar Lisboa Central EPE, Pólo H. S. José, ao longo dos 4 anos de actividade contemplados, tendo em linha de conta as variações de estrutura organizacional do mesmo: utilização subtotal do espaço físico de bloco por défice de Anestesiastas assignados ao BO de 2008 a Maio de 2010; fusão dos blocos do Serviço de Neurocirurgia (pólo H. S. José e pólo H. S. A. Capuchos) a partir de Junho 2010 permitindo o funcionamento semanal de 2 salas em regime de prolongamento.

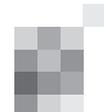
## C0009. Estudo anatómico em cadáver da região temporal

Bruno Lourenço Costa, António Miguéis

Centro Hospitalar Universitário de Coimbra / Centro Hospitalar de Coimbra.  
brunolourencocosta@gmail.com

A dissecação do músculo temporal e das fascias e elementos vasculares e nervosos da região temporal é um passo importante em algumas das abordagens neurocirúrgicas mais utilizadas e versáteis.

Os autores apresentam os resultados da microdissecção de oito regiões temporais de cadáveres fixados e congelados, visando rever e clarificar anatomia do músculo temporal e das fascias e elementos vasculares e nervosos relacionados. O



estudo anatómico é complementado com uma revisão da literatura relevante.

O conhecimento da anatomia da região temporal é indispensável na prevenção de importantes complicações estéticas e funcionais. A literatura disponível sobre este tópico é abundante mas confusa devido à ausência de uniformidade nos termos anatómicos utilizados.

## COO10. Análise do perfil de tratamento com vancomicina de doentes com infecções nosocomiais em Neurocirurgia

J. Amaral<sup>1</sup>, J. Rijo<sup>1</sup>, C. Marques<sup>2</sup>, H. Farinha<sup>1</sup>, F. Falcão<sup>3</sup>, M. Domínguez<sup>2</sup>

1-Serviços Farmacêuticos, 2-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz - CHLO; 3-Serviços Farmacêuticos do CHLO. jsmfpereira@chlo.min-saude.pt

**Introdução:** A infecção nosocomial em Neurocirurgia pode resultar de diferentes procedimentos neurocirúrgicos. Os agentes etiológicos são diferentes dos da meningite da comunidade e o tratamento empírico baseia-se na associação de vancomicina a antimicrobiano de largo espectro.

**Objectivo:** Analisar a utilização de vancomicina no tratamento de doentes neurocirúrgicos com infecções nosocomiais nomeadamente os parâmetros farmacocinéticos e o perfil de segurança do fármaco. Avaliar a evolução do grupo de doentes infectados com microorganismos susceptíveis à vancomicina.

**Método:** Estudo observacional retrospectivo (Agosto 2010 a Dezembro 2011). Consulta de registos clínicos de doentes neurocirúrgicos com infecções nosocomiais sob terapêutica com vancomicina em perfusão intermitente (>4 dias).

**Resultados:** 42 doentes (45,2% sexo feminino, 54,8% masculino) com idades entre 17-93 anos.

A vancomicina foi iniciada empiricamente em 69% dos doentes e em 31% após documentação por antibiograma. 38,1% dos doentes apresentavam infecções associadas a derivações de líquor.

A média da dose de carga foi 17mg/Kg e a média da concentração em vale 15,1mg/dl. Os doentes com infecções associadas a derivação de líquor apresentaram valores médios mais elevados de Clearance (Cl = 0,076 vs 0,054 L/h).

8/42 doentes evidenciaram nefrotoxicidade sendo que 25% estavam em tratamento com outros fármacos nefrotóxicos.

Dos 25/42 doentes infectados com microorganismos susceptíveis à vancomicina, 21 (84%) foram considerados curados (média duração de tratamento de 27 dias). A mortalidade destes doentes foi 0.04% (1/25).

**Conclusão:** A vancomicina continua a ser um dos fármacos de eleição para o tratamento de infecções subsequentes a procedimentos neurocirúrgicos.

A média da concentração em vale de vancomicina obtida poderá explicar a elevada % de cura nos doentes infectados com microorganismos susceptíveis ao fármaco.

A presença de derivação de líquor parece afectar a farmacocinética com aumento da *clearance* do fármaco, exigindo uma monitorização apertada para evitar níveis sub-terapêuticos.

O tratamento com vancomicina revelou-se seguro e com baixa nefrotoxicidade.

## COO11. Quistos justafacetários vertebrais - casuística do serviço de neurocirurgia do CHC

Bruno Lourenço Costa, António Peliz, Armando Lopes  
Centro Hospitalar Universitário de Coimbra/Centro Hospitalar de Coimbra.  
brunolourencocosta@gmail.com

**Introdução:** O conceito de quistos justafacetários vertebrais inclui os quistos sinoviais, os quistos pseudosinoviais e os quistos gangliónicos. Estas lesões de difícil distinção são raras e localizam-se quase exclusivamente na coluna lombar.

**Material e métodos:** Os autores estudaram retrospectivamente os doentes com quistos justafacetários da coluna lombar submetidos a tratamento cirúrgico no CHC no período 1995-2010 quanto a: género, idade, antecedentes traumáticos e ocupacionais, clínica de apresentação, exames imagiológicos, tratamento e seu resultado funcional.

**Resultados:** No CHC, no período 1995-2010, foram submetidos a tratamento cirúrgico 10 doentes com quistos justafacetários da coluna lombar, 7 do sexo masculino e 3 do sexo feminino, com uma idade média de 55 anos. Em 9 casos, os quistos justafacetários estão documentados imagiológicamente com TC e/ou RMN e, frequentemente, o diagnóstico foi confirmado histologicamente em 7 casos. A lombalgia mecânica e a ciatálgia foram as queixas iniciais mais frequentes. Após 3 meses de seguimento médio, a maior parte dos doentes mantém a lombalgia residual.

**Conclusão:** Os quistos justafacetários surgem, preferencialmente, em doentes com alterações degenerativas marcadas da coluna lombar.

## COO12. Revisão de técnicas cirúrgicas para remoção de hérnias foraminais e extraforaminais

Lia Pappamikail, Paulo Fernandes, Casimiro Gonçalves  
Hospital de S. José, Centro Hospitalar Lisboa Central, EPE.  
Pappamikail@gmail.com

A abordagem da coluna lombar, por via posterior, reúne ainda na comunidade Neurocirúrgica alguma controvérsia. No caso particular das hérnias lombares foraminais ou extraforaminais, a problemática é especialmente evidente, uma vez que implica a utilização de uma abordagem com a qual a maioria dos cirurgiões estará menos familiarizada.

As hérnias discais lombares foraminais ou extraforaminais constituem 7 a 12% de todas as herniações discais, podendo ser puramente extraforaminais ou com componente intraforaminal ou intra-canal associado.

A abordagem clássica, mediana, da coluna lombar posterior, não oferece uma adequada solução para estas situações, não permitindo uma adequada descompressão radicular com remoção do fragmento herniário sem com isso implicar uma extensa remoção facetária, que poderá resultar na instabilização da coluna a esse nível, com conseqüente necessidade de fixação.

De forma a responder a esta problemática, procedeu-se a uma revisão da literatura das técnicas cirúrgicas de remoção facetária utilizadas na exérese de herniações discais extracanales, bem como apresentados casos clínicos ilustrativos do racional de decisão da abordagem cirúrgica.

### COO13. Queixas Subjectivas de Memória Específicas e Procura de Cuidados de Saúde

Carolina Pires<sup>1</sup>, Dina Silva<sup>2</sup>, João Maroco<sup>3</sup>, Sandra Ginó<sup>2,4</sup>, Tiago Mendes<sup>2,5</sup>, Ben A. Schmand<sup>6</sup>, Manuela Guerreiro<sup>2</sup>, Alexandre de Mendonça<sup>2</sup>

1-Hospital do Divino Espírito Santo, Ponta Delgada; 2-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina de Lisboa, Lisboa; 3-Instituto Superior de Psicologia Aplicada, Lisboa; 4-Santa Casa da Misericórdia de Lisboa; 5-Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar de Lisboa Norte, Lisboa; 6-Faculty of Social and Behavioural Sciences, University of Amsterdam, The Netherlands.  
mcarolinapires@gmail.com

**Introdução:** O diagnóstico de Defeito Cognitivo Ligeiro baseia-se na presença de queixas de memória. Em revisão recente dos critérios de diagnóstico de Pródromo de Doença de Alzheimer, a presença de declínio cognitivo reportada pelo doente ou pelo informante mantém-se uma característica fundamental. Contudo, as queixas de memória são sintomas muito frequentes mesmo em indivíduos saudáveis.

**Objectivos:** Neste estudo clínico pretendemos determinar a gravidade e o tipo específico das queixas de memória apresentadas por doentes que activamente procuram cuidados de saúde, comparando-as com as queixas de memória de controlos da comunidade da mesma faixa etária.

**Metodologia:** Avaliação de queixas subjectivas de memória realizada com recurso à Escala de Queixas Subjectivas de Memória (QSM). Utilização do Mini-Mental State Examination para avaliação cognitiva geral e da Escala de Depressão Geriátrica para avaliação de sintomas depressivos. Análise estatística das diferenças entre o score total do QSM bem como entre os itens individuais do QSM.

**Resultados:** Foram incluídos 871 participantes, com idade superior a 50 anos, não demenciados. Os participantes recrutados do ambiente clínico apresentaram um score total de QSM mais elevado (10.3±4.2) que os participantes recrutados da comunidade (5.1±3.0). Especificamente, o item 3 do QSM, “Alguma fez se esqueceu de nomes de familiares ou de amigos?”, contribuiu significativamente mais para a variância do score total do QSM entre as duas amostras (18% na amostra clínica e 11% na amostra da comunidade).

**Conclusões:** Tal como em estudos anteriores, os doentes que activamente procuram ajuda médica reportam queixas de memória mais pronunciadas. Este estudo demonstrou que o esquecimento nomes de familiares ou de amigos parece ser particularmente importante e frequente na amostra clínica. Possivelmente este sintoma é reconhecido como especialmente preocupante, podendo influenciar decisivamente a procura de ajuda clínica neste grupo.

### COO14. Montreal Cognitive Assessment (MoCA): Pontos de corte no Défice Cognitivo Ligeiro, Doença de Alzheimer, Demência Frontotemporal e Demência Vasculare

Sandra Freitas<sup>1,4</sup>, Mário R. Simões<sup>1,4</sup>, Isabel Santana<sup>2,3</sup>

1-Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação; 2-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra; 3-Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra; 4-Centro de Investigação do Núcleo de Estudos e Intervenção Cognitivo Comportamental (CINEICC), Coimbra.  
sandrafreitas0209@gmail.com

**Introdução:** O Montreal Cognitive Assessment (MoCA; Nasreddine et al., 2005) é um instrumento de rastreio cognitivo breve desenvolvido especificamente para a avaliação das formas mais ligeiras de declínio cognitivo, superando as limitações apontadas ao conhecido Mini Mental State Examination (MMSE; Folstein, Folstein, & McHugh, 1975).

**Objectivos:** O presente trabalho tem como objectivo a validação do MoCA para a avaliação cognitiva breve de pacientes com Défice Cognitivo Ligeiro (DCL), Doença de Alzheimer (DA), Demência Frontotemporal (DFT) e Demência Vasculare (DV), sendo analisadas as propriedades psicométricas do teste, estabelecidos os pontos de corte óptimos para cada um dos grupos clínicos e avaliada a respectiva precisão diagnóstica e valores preditivos.

**Método:** O estudo contempla 4 grupos clínicos: i) DCL (n = 90), ii) DA (n = 90), iii) DFT (n = 50), e iv) DV (n = 34), recrutados na Consulta de Demência do Hospital da Universidade de Coimbra. Cada grupo clínico foi emparelhado (quanto ao género, idade e escolaridade) com um grupo controlo. Todos os participantes foram avaliados com o MoCA e o MMSE.

**Resultados:** O MoCA revelou boas propriedades psicométricas em todos os grupos analisados. Com um ponto de corte óptimo de 22 pontos para o DCL e de 17 pontos para a DA, DFT e DV, o MoCA apresentou excelentes valores de sensibilidade, especificidade, valor preditivo positivo e negativo, e precisão diagnóstica, consistentemente superiores ao MMSE.

**Conclusão:** O MoCA constitui um método eficaz na distinção entre as alterações cognitivas devidas ao envelhecimento e os défices cognitivos patológicos, revelando-se um instrumento significativamente mais sensível e preciso do que o amplamente utilizado MMSE.

### COO15. Prevalência de sintomas psicóticos num grupo de doentes com demência fronto-temporal

Sofia Rocha<sup>1</sup>, João Pinho<sup>1</sup>, Silvério Macedo<sup>2</sup>, Isabel Santana<sup>3,4</sup>, Álvaro Machado<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Psiquiatria, Centro Hospitalar Tâmega e Sousa; 3-Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra; 4-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra.  
sofiarocha99@hotmail.com

**Introdução:** Os delírios e alucinações são considerados infrequentes na demência fronto-temporal (DFT) e têm sido associados a idade de início precoce e doença do neurónio motor (DNM). Pretende-se determinar a prevalência de sintomas psicóticos numa população de doentes com DFT e avaliar a relação com idade de início da doença e DNM.

**Métodos:** Caracterização transversal dos doentes seguidos em consulta externa com o diagnóstico de DFT comportamental.

**Resultados:** Incluíram-se 64 doentes (36 mulheres), com idade média actual de 71 anos [46-88], idade média no início da doença de 66 anos [44-87], tempo médio de seguimento de 2 anos e GDS média de 5. Antecedentes familiares de demência estavam presentes em 34% e antecedentes pessoais de distúrbios psiquiátricos em 44%, sendo o mais comum a depressão e registando-se prevalência de 30% de sintomas depressivos actuais (15% com ideação suicida e 8% com tentativa de suicídio prévia). As alterações de comportamento/personalidade representaram a primeira queixa em 66% dos casos e as

frequências de falsas identificações, clockwacching, coleccionismo, desinibição sexual e hiperfagia foram respectivamente 13%, 15%, 22%, 19% e 49%. Sinais de parkinsonismo verificavam-se em 15% e em 3% existiam sinais de DNM. A prevalência global de sintomas psicóticos foi 42% (delírios 20%, alucinações 12%, ambos 10%), sem predomínio do tipo de delírio, mas as alucinações eram sobretudo visuais. Não se encontrou associação entre ocorrência de delírio e idade de início precoce, padrão específico de atrofia/hipofunção ou presença de sinais de DNM.

**Conclusões:** A prevalência de delírios e/ou alucinações na nossa amostra é superior à previamente descrita e, ao contrário do que é classicamente aceite, não se associou a idade de início mais precoce ou DNM. São necessários estudos prospectivos para determinar com maior exactidão a prevalência de sintomas psicóticos na DFT, pois esta parece ser claramente superior ao que é hoje conhecido.

### C0016. Suporte do Estudo Electroencefalograma (EEG)/Single-Photon Emission Computed Tomography (SPECT) no Diagnóstico Clínico de Demência

**Pedro Guimarães<sup>1</sup>, João Ramalheira<sup>2</sup>**

1-Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Hospital de Vila Real; 2-Centro Hospitalar do Porto, Hospital Geral de Santo António, Porto.  
guimaraes.pedro.s@gmail.com

**Introdução:** A avaliação paraclínica dos síndromes demenciais inclui uma vasta gama de estudos onde se inclui o EEG, ao qual se reconhece valor limitado, e o SPECT que marca áreas de hipoperfusão, potencialmente disfuncionais no síndrome clínico identificada.

**Objectivo:** Verificar o valor do EEG/SPECT no auxílio ao diagnóstico clínico do síndrome demencial.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo de doentes com hipótese clínica para um subtipo de demência estudados com EEG/SPECT.

**Resultados:** Obteve-se um total de 65 doentes, 63% do sexo masculino e uma média de idades de 63 anos. Identificaram-se oito subgrupos clínicos discriminados de seguida. O EEG foi anormal em metade dos casos com diagnóstico de Demência Frontotemporal (n=32) e o SPECT localizou padrões de hipoperfusão às regiões anteriores em 70%. Nos casos de Degenerescência Corticobasal (n=12) o EEG anormal revelou assimetria interhemisférica em 38%, os achados de perfusão foram localizadas apenas a um hemisfério em 75%. Em 67% dos indivíduos com Demência de Alzheimer (n=6) o EEG foi anormal e o SPECT mostrou padrão de hipoperfusão que incluiu a região temporoparietal. No subgrupo Demência com Parkinsonismo Inespecificada (n=5) a maioria obteve hipoperfusão frontotemporal (60%), na Afasia Primária Progressiva (n=5) hipoperfusão hemisférica esquerda (80%) e na Demência com Corpos de Lewy (n=2) padrões de hipoperfusão posterior no SPECT. Nestes últimos 3 subgrupos a actividade lenta difusa foi o achado disfuncional mais frequente. Apenas um dos dois casos de Paralisia Supranuclear Progressiva mostrou anormalidades no EEG/SPECT, no entanto não correlacionáveis. No caso de Demência Semântica o SPECT revelou hipoperfusão anterior esquerda com EEG normal. A máxima correlação positiva EEG/SPECT, 50%, foi obtida nos subgrupos de Demência de Alzheimer e Degenerescência Corticobasal.

**Conclusões:** Na maioria dos casos o estudo por SPECT suportou a possibilidade clínica. A avaliação electroencefalográfica ainda que maioritariamente anormal mostrou-se inespecífica, carecendo de correlação com os padrões de hipoperfusão.

### C0017. Processamento emocional na Demência Frontotemporal, Doença de Alzheimer e controlos normais: estudo preliminar

**Diana Duro<sup>1</sup>, Catarina Cunha<sup>2</sup>, Ricardo Morais<sup>3</sup>, Beatriz Santiago<sup>2</sup>, Isabel Santana<sup>1,2</sup>**

1-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, 3-Serviço de Neurorradiologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra.  
diana.duro@gmail.com; catarina.cnh@gmail.com; isabeljsantana@gmail.com

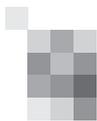
**Introdução:** A variante frontal/comportamento da Degenerescência Frontotemporal (DFTvc) é uma das causas mais prevalentes de demência degenerativa e caracteriza-se, entre outros sintomas, por compromisso no tratamento das emoções e do julgamento. Estudos com estes pacientes têm demonstrado compromissos no reconhecimento de expressões emocionais faciais e vocais, com preservação do reconhecimento da identidade facial. O Comprehensive Affect Testing System (CATS-A; Froming et al., 2006) é uma bateria de avaliação da percepção emocional através do reconhecimento emocional por expressões faciais, conteúdo semântico e prosódia emocional.

**Objetivos:** Analisar o desempenho de doentes com DFTvc numa bateria de percepção emocional e compará-lo com um grupo de pacientes com Doença de Alzheimer (DA) e um grupo de controlos saudáveis.

**Metodologia:** 89 participantes, distribuídos em três grupos – 50 doentes com DFTvc e 19 com DA, em fase ligeira, e 20 controlos cognitivamente normais (CN) – foram submetidos a avaliação clínica e neuropsicológica compreensiva que incluiu o CATS para avaliação do processamento emocional.

**Resultados:** Uma vez que o CATS ainda não se encontra validado para a população portuguesa, foram analisados os resultados brutos dos sujeitos nos 13 subtestes, Escalas e Quocientes Primários (EQP) – avaliam directamente expressões emocionais em faces, prosódia emocional e correspondência emocional face/prosódia – e em Escalas Emocionais Suplementares (EES) – alegria, surpresa, medo, tristeza, raiva e nojo. Os doentes com DFTvc apresentaram um desempenho significativamente inferior ao grupo de controlo e DA nos quocientes emocionais e percepção da surpresa. DFTvc e CN diferem ainda na percepção da alegria, tristeza, raiva e nojo. O grupo DA demonstrou um desempenho significativamente inferior ao grupo CN apenas a nível do estabelecimento de correspondência entre face e prosódia emocional, não se verificando diferenças a nível da percepção das emoções básicas.

**Conclusões:** Os resultados preliminares parecem suportar a hipótese de que o défice no processamento emocional seja uma característica específica da DFTvc.



## C0018. Frequency of the C9ORF72 hexanucleotide repeat expansion in sporadic and familial Frontotemporal lobar degeneration

Maria Rosário Almeida<sup>1</sup>, Beatriz Santiago<sup>2</sup>, João Massano<sup>3</sup>, Carolina Garrett<sup>3</sup>, Paula Pires<sup>4</sup>, Maria Helena Ribeiro<sup>5</sup>, Catarina Resende Oliveira<sup>1</sup>, Julie van der Zee<sup>6,7</sup>, Christine Van Broeckhoven<sup>6,7</sup>, Isabel Santana<sup>2,5</sup>

1-Center for Neuroscience and Cell Biology (CNC), University of Coimbra; 2-Neurology Department, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC); 3-Department of Neurology, Centro Hospitalar de São João and Department of Clinical Neuroscience and Mental Health, Faculty of Medicine University of Porto; 4-Neurology Department, Hospital de Angra do Heroísmo; 5-Medicine Faculty, University of Coimbra; 6-Neurodegenerative Brain Diseases Group, Department of Molecular Genetics, VIB, Antwerpen, Belgium; 7-Institute Born-Bunge, University of Antwerp, Antwerpen, Belgium. mralmeida2008@gmail.com

**Introduction:** Frontotemporal lobar degeneration (FTLD) is a neurodegenerative condition characterized by extensive clinical, pathological and genetic heterogeneity. Positive family history is observed in 25-50% of the cases with an autosomal dominant inheritance. In some FTLD families, mutations in MAPT and PGRN genes have been identified and were associated to tau and TDP43 pathology, respectively. Interestingly, some relatives of these families also developed MND with TDP43 pathology. Recently a pathological hexanucleotide repeat expansion in C9ORF72 on chromosome 9p21 has been identified as the major cause of these FTLD/MND forms.

**Aims:** To assess the frequency of the C9ORF72 repeat expansion (GGGGCC) in a series of Portuguese FTLD individuals and their associated phenotypic characteristics.

**Methodology:** Eighty three patients with clinical diagnosis of FTLD assisted in the Dementia outpatient clinic of CHUC or with genetic investigation at the CNC have been enrolled in the study. Of these, 42 sporadic FTLD and 37 familial and 4 with concomitant FTLD and MND patients were tested for the C9ORF72 hexanucleotide repeat expansion in the framework of the Early-Onset Dementia (EOD)-Consortium.

**Results:** The expansion has been identified in 7 patients, one (2%) of 42 sporadic FTLD, four (18%) of 37 familial FTLD and two (50%) of 4 with FTLD/MND. All these patients have been previously tested for MAPT and PGRN genes with no mutations found.

**Conclusions:** The pathogenic expansion in C9ORF72 was present in a significant proportion of cases, unexplained by the available recognized genetic causative defects. Although few patients with FTLD and MND were analyzed, the expansion accounts for half of the cases and 18% of familial FTLD. Detailed phenotypic evaluation of the seven C9ORF72 expansion carriers revealed a high clinical heterogeneity, intra and inter-familial. The location of this expansion within C9ORF72 intronic region suggests the pathogenic involvement of the mutant RNA in the underlying FTLD mechanism.

## C0019. Cavernoma dos núcleos basais antero-inferiores/hipotálamo: craniotomia supraorbitária e abordagem infracarotídea infrafrontal assistida por endoscopia.

Amets Sagarrabay, Miguel Correia, Mário Matos, António Baptista, Carla Conceição

Unidade de Neurocirurgia Pediátrica H. Dona Estefânia, CHLC-EPE. ametssaga@yahoo.es

**Introdução:** Os cavernomas dos núcleos basais antero-inferiores e hipotálamo são raros e de difícil tratamento cirúrgico pela sua relação com as estruturas envolventes. Foram descritas várias abordagens cirúrgicas para esta área: transcalosa, transcortical, transinsular-transilvíca e a través do triângulo supracarotídeo. Os autores descrevem uma abordagem cirúrgica alternativa.

**Material e métodos:** A abordagem infracarotídea infrafrontal assistida por endoscopia incorpora uma craniotomia supraorbitária por uma incisão na sobrelanceira, uma via subfrontal às cisternas basais, a exposição dos triângulos supracarotídeo e "optocarotídeo". Permite desta forma a excisão completa de cavernomas localizados no hipotálamo ou na região antero-inferior dos núcleos basais, trabalhando medial e inferiormente ao triângulo supracarotídeo, evitando a cortisectomia e a manipulação das artérias perforantes. Com a ajuda do endoscópio é possível visualizar a parte superior da lesão e remove-la em segurança. Os autores descrevem esta técnica cirúrgica e revisam a literatura em Pubmed/Medline.

**Resultados:** Neste trabalho mostra-se o caso de um rapaz de 15 anos, seguido após o diagnóstico de um cavernoma subpalidal/hipotalâmico à direita sem sinais de hemorragia recente. Meses depois sofreu um episódio de cefaleia súbita acompanhada de uma quadrantanopsia homónima e a TAC-CE mostrou um hematoma nos núcleos basais à direita sem extensão intraventricular ou cisternal. Foi abordado cirurgicamente por craniotomia supraorbitária, abordagem infracarotídea infrafrontal microscópica e assistida por endoscopia com excisão completa da lesão. Teve um pós-operatório sem intercorrências. Mostram-se as imagens operatórias da abordagem microcirúrgica assim como as imagens obtidas da abordagem endoscópica com o endoscópio rígido de 0° e 30°, comparando a visão entre ambas.

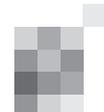
**Conclusões:** A abordagem descrita é uma boa alternativa na terapêutica cirúrgica dos cavernomas localizados na região antero-inferior dos núcleos basais/hipotálamo. Permite um acesso directo aos triângulo supracarotídeo e "optocarotídeo", evita a necessidade de manipulação das artérias perforantes e, com o apoio do endoscópio, torna a excisão do cavernoma mais segura.

## C0020. Abordagem trans-lamina terminalis para remoção de tumores do terceiro ventrículo

Josué Pereira, Pedro Santos Silva, António Cerejo, Patrícia Polónia, Rui Vaz

Serviço de Neurocirurgia, Hospital S. João, Porto. pedrodossantossilva@gmail.com

**Introdução:** O acesso subfrontal trans-lamina terminalis para remoção de tumores do terceiro ventrículo é utilizado



com o objectivo de permitir remoções completas ou alargadas das lesões. No entanto, as complicações e morbilidade inerentes a este acesso têm sido raramente avaliadas. Neste trabalho revemos a experiência do nosso serviço nessa abordagem, entre 2000 e 2011.

**Métodos:** O acesso trans-lamina terminalis foi utilizado em 28 doentes (17 craniofaringiomas, 5 astrocitomas, 4 germinomas, 1 ganglioglioma, 1 adenoma da hipófise). Foi revista a mortalidade, estudadas a morbilidade visual e endocrinológica e avaliadas as possibilidades em termos de extensão das remoções

**Resultados:** Foi possível a remoção completa em 14 casos (11 craniofaringiomas, 1 germinoma, 1 astrocitoma e 1 adenoma hipofisário) e remoções subtotaís extensas em 14 casos. Verificou-se mortalidade em 1 caso. O hipopituitarismo pós-cirúrgico foi universal, excepto num doente, verificando-se diabetes insípida persistente em 15 doentes. Um agravamento de défice de campo visual foi verificado em 4 doentes, não se podendo excluir relação com abertura da lamina terminalis.

**Conclusão:** Existe risco de agravamento de défice visual na abordagem trans-lamina terminalis. No entanto, esta abordagem pode facilitar a remoção completa ou permitir uma remoção alargada das lesões do terceiro ventrículo.

## C0021. Gliomas grau II (WHO) occipitais: considerações oncológicas, cirúrgicas e funcionais.

Catarina Viegas<sup>1</sup>, Sylvie Moritz-Gasser<sup>2</sup>, Valérie Rigau<sup>3</sup>, Hugues Duffau<sup>4</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Garcia de Orta; 2-Hôpital Gui de Chauliac, Montpellier, França; 3-Serviço de Neuropatologia, Hôpital Gui de Chauliac, Montpellier, França; 4-Serviço de Neurocirurgia, Hôpital Gui de Chauliac, Montpellier, França. cata\_pv@hotmail.com

**Introdução:** O envolvimento do lobo occipital por gliomas difusos grau II (WHO) constitui uma entidade rara. A sua ressecção cirúrgica permanece controversa, uma vez que implica a indução de um défice visual permanente. Pela primeira vez na literatura, os autores reportam uma série cirúrgica de doentes submetidos a uma lobectomia occipital para remoção de gliomas de baixo grau envolvendo as estruturas visuais.

**Material e Métodos:** Seis doentes dextros com gliomas grau II de localização occipital foram submetidos a intervenção cirúrgica. Antes de tomar esta decisão foi extensamente discutido, com o doente e sua família, o risco-benefício da cirurgia, principalmente no que concerne à indução voluntária de uma hemianópsia permanente. Todos os procedimentos foram realizados com o doente acordado, com electro-estimulação intra-operatória, de modo a maximizar a ressecção até às estruturas funcionais (sensitivo-motoras ou de linguagem).

**Resultados:** Foi realizada uma lobectomia occipital extensa nos 6 doentes, com identificação das estruturas funcionais, que se preservaram. O grau de ressecção médio foi de 93%. Todos os doentes apresentaram um défice do campo visual pós-operatório. No entanto, todos os doentes, mantiveram uma vida social e profissional normais, com um follow-up médio de 58 meses.

**Conclusões:** Os nossos achados sugerem que, apesar da indução de uma hemianópsia definitiva, uma ressecção cirúrgica extensa deve ser considerada nos raros casos de gliomas grau II occipitais envolvendo as estruturas visuais, mantendo os doentes uma vida normal.

## C0022. Cirurgia de meningiomas do foramen magnum

Pedro Monteiro, Paulo Pereira, António Cerejo, Rui Vaz  
Centro Hospitalar de São João - Serviço de Neurocirurgia;  
Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.  
pedrommon@gmail.com

**Introdução:** Os meningiomas do foramen magnum constituem 3% de todos os meningiomas, o mais frequente dos tumores nesta localização. São lesões de difícil remoção pela relação com o neuro-eixo, os pares cranianos baixos e a artéria vertebral e suas colaterais.

**Materiais e Métodos:** Análise retrospectiva dos casos interencionados no Hospital de São João entre 2007 e 2012, com descrição das lesões (localização, inserção e relação com a artéria vertebral) e abordagens cirúrgicas (posicionamento, via de abordagem e utilização de neuromonitorização), com especial enfoque nas intercorrências e complicações. São revistos 10 doentes, 9 do sexo feminino, de idade média de 54 anos, com lesões intra-durais, a maioria antero-laterais. A maioria dos doentes foi operada em decúbito ventral (n=7); na maioria dos casos utilizou-se um acesso “far-lateral” (n=7).

**Resultados:** Em todos os casos a remoção foi total. No pós-operatório, 2 doentes apresentaram ligeira ataxia transitória da marcha e 1 doente apresentou agravamento, igualmente transitório, de tetraparésia, com recuperação praticamente completa após reabilitação. 1 doente apresentou hemi-hipostesia termo-álgica esquerda, com recuperação em cerca de 6 meses. Em 2 casos, surgiram alterações transitórias de pares baixos, sem necessidade de traqueostomia. Ainda de referir 1 caso de epilepsia secundária, 1 meningite purulenta e 1 fistula de líquido, resolvida com drenagem lombar contínua. Sem recidivas num follow-up médio de 22,5 meses.

**Discussão e conclusão:** Os meningiomas do foramen magnum são lesões de apresentação clínica geralmente insidiosa, e relativamente raras. Nesta série, a localização predominantemente anterior condicionou uma abordagem preferencial far-lateral, com exposição da artéria vertebral e preservando o cõndilo occipital. A taxa de complicações cirúrgicas foi significativa, mas com recuperação ao longo do tempo em todos os casos. Apesar da complexidade do procedimento, a experiência microcirúrgica é fundamental para a segurança do procedimento, possibilitando a remoção completa das lesões na maior parte dos casos.

## C0023. Técnica cirúrgica no tratamento de endimomas da coluna vertebral

Vítor Gonçalves, Carina Fernandes, Vítor Ferreira, Flávia Dias, Bruno Santiago, Manuel Cunha e Sá  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital Garcia de Orta.  
vg81@sapo.pt

**Introdução:** Os endimomas da coluna vertebral são tumores intramedulares raros.

Têm origem nas células endimárias dos ventrículos cerebrais ou do canal central medular. Contabilizam 4 a 6%

dos tumores primários do sistema nervoso central, sendo um terço dos casos, intramedulares. São lesões não capsuladas, mas geralmente bem circunscritas da medula adjacente e com margens regulares. A Organização Mundial de Saúde classifica-os emependimoma mixopapilar (grau I), confinados quase exclusivamente à região do cone medular e filum terminale, ependimoma (grau II) ou ependimoma anaplásico (grau III). O tratamento de primeira linha consiste na ressecção total visando a preservação da função neurológica. A radioterapia está reservada para os grau III independentemente do grau de ressecção, ou para os ependimomas com ressecção sub-total independentemente do grau. O papel da quimioterapia ainda está por definir.

**Material e métodos:** Apresentamos o caso de uma doente de 52 anos a quem foi diagnosticado uma volumosa lesão intramedular (holomedular) com 2 quistos polares que se estendia de C3 a C7. O diagnóstico foi feito por ressonância magnética cervical realizada em contexto de diminuição insidiosa com agravamento progressivo, da força muscular nos membros inferiores, concionando incapacidade para a marcha sem apoio. Apresenta tetraparésia simétrica grau 4, nível de hipostesia álgica por C4, clónus esgotável do pé esquerdo, reflexos osteotendinosos vivos com área reflexogénea aumentada e babinski blateral.

**Resultados:** A doente foi submetida a laminoplastia, durotomia e mielotomia permitindo a exérese microcirúrgica da lesão intramedular com coagulação bipolar e aspirador. A lesão apresentava coloração acinzentada, sem plano de clivagem definido, mas bem circunscrita da medula sã subjacente. É descrita a técnica cirúrgica com auxílio de um vídeo demonstrativo. A cirurgia decorreu sem intercorrências. Não houve deterioração neurológica no pós operatório. Não foi usada monitorização electrofisiológica intraoperatória (potenciais evocados motores ou sensitivos).

**Conclusões:** O tratamento dos ependimomas é complexo. A ressecção agressiva está associada a uma maior taxa de morbiliade, no entanto, quando a ressecção total é atingida, o resultado funcional é excelente e a taxa de recorrência é baixa.

## C0024. Anastomose hipoglosso facial. Técnica cirúrgica com secção parcial do nervo hipoglosso.

António Vilarinho, Pedro Alberto Silva, Pedro Santos Silva, Rui Vaz  
Hospital de S. João, Porto.  
aagvilarinho@sapo.pt

Para tratamento da paralisia facial completa o Serviço de Neurocirurgia do Hospital de S. João disponibiliza a possibilidade de uma anastomose hipoglosso facial topo a topo, o que implica uma conseqüente hemiatrofia da língua.

Nos últimos 3 doentes aos quais efectuamos a anastomose hipoglosso facial, efectuamos apenas uma secção parcial do nervo hipoglosso, mantendo uma inervação parcial da hemilíngua. Com o auxílio de um vídeo descreve-se a técnica cirúrgica utilizada.

## C0025. Epilepsia na Paralisia Cerebral. Resultados do Programa de Vigilância Nacional da Paralisia Cerebral aos 5 anos de idade

Eulália Calado<sup>1</sup>, Daniel Virella<sup>2</sup>, Teresa Folha<sup>3</sup>, Rosa Gouveia<sup>4</sup>, Ana Cadete<sup>5</sup>, Joaquim Alvarelhão<sup>6</sup>, Maria da Graça Andrada<sup>7</sup>  
1-Serviço de Neurologia Pediátrica, 2-Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa; 3-Centro de Reabilitação de Lisboa Calouste Gulbenkian, Santa Casa da Misericórdia de Lisboa; 4-Sociedade Portuguesa de Pediatria do Neurodesenvolvimento, Sociedade Portuguesa de Pediatria, Lisboa; 5-Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Hospital Fernando Fonseca, EPE, Amadora; 6-Escola Superior de Saúde de Aveiro, Universidade de Aveiro, Aveiro; 7-Federação das Associações Portuguesas de Paralisia Cerebral.  
eulaliacalado@hdestefania.min-saude.pt

**Introdução:** Os programas de vigilância nacionais são fontes de informação potentes para caracterização das crianças com paralisia cerebral (PC).

**Objectivo:** Determinar o risco de epilepsia nas crianças com PC; a prevalência nos subtipos clínicos de PC, a comorbiliade apresentada e a associação com a inclusão na educação.

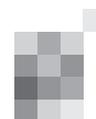
**Métodos:** Estudo transversal com análise de caso-controlo anichada, de crianças nascidas em Portugal (2001-2005), registadas aos 5 anos de idade num Programa de Vigilância Nacional da PC. Usaram-se as definições e classificações funcionais da SCPE (GMFCS, BMFM, MACS, QI, visão, audição), e escalas próprias de função oromotora. Considerou-se epilepsia se ocorreram convulsões pós-neonatais. Identificação dos factores de risco de epilepsia por regressão logística.

**Resultados:** Obteve-se informação sobre epilepsia em 565 de 649 crianças com PC (87,1%). Tinham epilepsia 238 crianças (42,1%), mais frequente nas crianças com PC espástica (42,7%, mas 63,5% se 4 membros afectados) ou PC disquinética (40,8%). A proporção de crianças níveis IV-V do GMFCS é maior naquelas com epilepsia (64,6% vs. 26,6%), tal como do BMFM, MACS e das escalas de função oromotora. QI<50 foi mais frequente (68% vs. 32%), tal como os deficits visuais e auditivos. A não inclusão educativa foi mais frequente nas crianças com epilepsia (61,5% vs. 38,5%). A epilepsia era mais frequente nas raparigas, nas crianças nascidas a termo e na presença de malformações cerebrais. Identificaram-se como os mais potentes preditivos de epilepsia as convulsões neonatais precoces em crianças com PC nascidas a termo (OR 4,1; IC95% 2,0-8,15) e a gemelaridade nas nascidas de grande prematuridade (OR 0,39; 95%CI 0,16-0,97).

**Conclusão:** A epilepsia é determinante da gravidade da PC. Atinge principalmente crianças de termo com convulsões neonatais precoces e agrava a condição das crianças com compromisso motor funcional mais grave. Confirma-se a tendência de aumento da prevalência de epilepsia em crianças com PC disquinética.

## C0026. A Bateria de Avaliação Neuropsicológica de Coimbra (BANC) na avaliação para Cirurgia da Epilepsia - potencial e limitações.

Ricardo Lopes<sup>1,2</sup>, Mário R. Simões<sup>1</sup>, Alberto Leal<sup>2,3</sup>  
1-Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação – Universidade de Coimbra, Coimbra; 2-Programa de Cirurgia da Epilepsia do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental (CHLO), Lisboa; 3-Centro de Investigação e Intervenção Social – CIS-IUL, Lisboa.  
r.lopes@clix.pt



**Introdução:** A avaliação neuropsicológica é um dos componentes importantes do estudo para Cirurgia da Epilepsia. Ganha particular relevância na idade pediátrica, onde ocorrem múltiplas epilepsias neocorticais com implicações importantes na esfera cognitiva e desenvolvimento. O protocolo de avaliação neuropsicológica de crianças do Programa de Cirurgia da Epilepsia do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental (CHLO) inclui de forma sistemática a Bateria de Avaliação Neuropsicológica de Coimbra (BANC), desde 2010.

**Objectivos:** Avaliar os contributos e limitações da BANC numa série de doentes pediátricos avaliados no Programa de Cirurgia de Epilepsia do CHLO.

**Metodologia:** Trinta doentes com idades entre os 5 e 15 anos (média 11,2; 19 rapazes) foram seleccionados e classificados quanto à origem lobar da epilepsia. A origem da actividade epiléptica baseou-se nos resultados pós cirúrgicos (12/30), lesão detectada em Ressonância Magnética (24/30) e registo vídeo-eeg ictal (30/30). A avaliação neuropsicológica incluiu as Escalas de Inteligência de Wechsler (WPPSI e WISC-III), BANC e outras provas de avaliação dirigida.

**Resultados:** Dos 30 doentes estudados, 10 apresentavam foco epileptogénico no lobo frontal, 4 temporal, 7 parietal e 9 occipital. Globalmente, 27/30 apresentaram algum tipo de défice cognitivo, tendo a BANC evidenciado défices significativos em 21 dos 27 doentes. Em mais de 80% dos casos, os défices eram compatíveis com a localização lobar do foco. Cinco dos 6 doentes em que BANC não detectou défices, foram doentes com foco epiléptico nos lobos parietais e occipitais.

**Conclusões:** A BANC é uma ferramenta eficaz na detecção de défices neurocognitivos sendo mais sensível a défices associados a epilepsias frontais e temporais. No caso das epilepsias parieto-occipitais, beneficia da complementaridade de outras provas.

## C0027. O papel da Single Photon Emission Computed Tomography como auxiliar do EEG no diagnóstico e tratamento do Estado de Mal Epiléptico não Convulsivo

Joana Meireles<sup>1,3</sup>, Marlene Campos<sup>2</sup>, Daniel Oliveira<sup>2</sup>, José Augusto Mendes-Ribeiro<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar S. João; 3-Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto.  
joanaritam@hotmail.com

**Introdução:** No diagnóstico e monitorização EEG contínua, emergem padrões que se revelam equívocos quanto à sua segura correlação com o diagnóstico de Estado de Mal Não Convulsivo (EMNC). Um exemplo paradigmático e recorrente é o padrão de PLEDs, particularmente PLEDs-plus ou SIRPIDs. O recurso a SPECT sob monitorização EEG visa determinar a correspondência destes fenómenos ictais (hiperperfusão cerebral) ou interictais (hipoperfusão cerebral). A solução deste dilema assume relevância clínica na decisão terapêutica, especialmente nos casos de estado de mal prolongado (super-refratário), em que se equaciona a necessidade de retirar ou intensificar o tratamento.

**Objectivos:** Avaliar a correlação SPECT dos achados EEG em doentes em cuidados intensivos.

**Metodologia:** Foram incluídos nesta série cinco doentes (4 mulheres, 1 homem) com idade média de 63 anos, com diag-

nóstico de EMNC. Em todos os doentes, foi realizado SPECT em fase avançada do EMNC.

**Resultados:** Dois casos, numa fase muito avançada do tratamento, apresentaram áreas de hipocaptação de radiofármaco concordantes com os achados EEG (PLEDs hemisféricos direitos em ambos os casos), o que serviu de base para retirada de terapêutica anestésica, verificando-se recuperação neurológica para GOS 4 e GOS 3. Os restantes, apresentaram áreas de hiperperfusão concordantes com os achados EEG (BiPLEDs, com evolução recorrente para crises electrográficas e PLEDs hemisféricas direitas, com máximo frontotemporal direito, respectivamente). No terceiro caso, 30 segundos após injeção do radiofármaco, verificou-se uma crise focal motora dos membros esquerdos, com generalização secundária; tendo-se intensificado o tratamento anestésico. Destes doentes, dois sobreviveram (GOS 5) e um faleceu após uma semana.

**Conclusões:** Este estudo sugere, em linha com a literatura actual, que SPECT sob monitorização EEG contínua pode ser uma mais-valia na definição da natureza ictal ou interictal dos achados EEG, quando usados como auxiliares no tratamento do EMNC super-refratário, fornecendo bases racionais para a terapêutica.

## C0028. Alterações da via glutamatérgica na epilepsia do lobo temporal mesial com esclerose do hipocampo

Raquel Castelo Branco<sup>1</sup>, Bárbara Leal<sup>1</sup>, Rui Rangel<sup>2</sup>, João Chaves<sup>2</sup>, Andreia Bettencourt<sup>1</sup>, Cláudia Carvalho<sup>1</sup>, João Ramalheira<sup>2</sup>, João Lopes<sup>2</sup>, Mrinalini Honavar<sup>3</sup>, Manuel Melo Pires<sup>2</sup>, Agostinho Santos<sup>4</sup>, Teresa Magalhães<sup>4</sup>, António Martins da Silva<sup>1,2</sup>, Paulo P Costa<sup>1,5</sup>, Berta Martins da Silva<sup>1</sup>

1-UMIB – Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS-UP), Porto; 2-Centro Hospitalar do Porto – Hospital de Santo António, Porto; 3-Unidade Local de Saúde de Matosinhos, EPE, Matosinhos; 4-Instituto Nacional de Medicina Legal – Delegação do Porto, Porto; 5-Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge (INSA), Porto.  
baguerraleal@gmail.com

**Introdução:** O glutamato é o principal neurotransmissor excitatório do Sistema Nervoso Central. Elevados níveis extracelulares deste aminoácido podem causar excitotoxicidade e consequente morte celular. Estes níveis são controlados pela acção dos transportadores gliais EAATs (Excitatory Amino-Acid Transporter), e pela enzima Glutamina-Sintetase (GS), responsável pelo metabolismo do glutamato nos astrócitos. A desregulação desta via de sinalização tem sido associada ao início e desenvolvimento de várias doenças neurológicas entre as quais a MTLE-HS (Mesial Temporal Lobe Epilepsy - Hippocampal Sclerosis – Epilepsia do Lobo Temporal Mesial com Esclerose do Hipocampo). Foi descrito que alterações, funcionais ou a nível de expressão, quer dos transportadores EAAT1 e EAAT2 quer da enzima GS estão associadas ao desenvolvimento de MTLE-HS.

**Objectivo:** Avaliar a expressão dos genes EAAT1, EAAT2 e GS em doentes com MTLE-HS.

**Métodos:** Estudaram-se 22 doentes com MTLE-HS do programa de cirurgia da epilepsia do CHP/Porto e 9 controlos sem história de epilepsia. A partir do córtex e hipocampo foi extraído RNA e quantificou-se expressão génica por PCR (Polymerase Chain Reaction) em Tempo Real.

**Resultados:** Observou-se sobre-expressão do transportador EAAT1 no Hipocampo (p=0,008) e Córtex temporal

( $p=0,018$ ) dos doentes MTLE-HS quando comparados com os controlos. Os níveis de expressão do transportador EAAT2 e da enzima GS foram idênticos entre doentes e controlos.

**Conclusão:** Este estudo demonstra a existência, na MTLE-HS, de uma alteração da via glutamatérgica caracterizada por sobre-expressão do EAAT1 quer no hipocampo (local da lesão) quer no córtex temporal contíguo, região considerada normal com base em critérios morfológicos. Este facto pode ser consequência de um mecanismo compensatório da perda celular que existe no hipocampo. Embora não se tenha observado alterações nos níveis de expressão do EAAT2 da GS, não se pode excluir a existência de alterações pós-transcricionais com repercussões a nível proteico e funcional.

**Financiamento:** Bolsa FCT PIC/IC/83297/2007.

### C0029. Displasia cortical focal e epilepsia refractária: características electroclínicas, imagiológicas e resultado cirúrgico

Paulo Rego Sousa<sup>1</sup>, Catarina Luís<sup>1</sup>, Eulália Calado<sup>1</sup>, José Pedro Vieira<sup>1</sup>, Alberto Leal<sup>2</sup>, Ana Isabel Dias<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Laboratório de EEG, Serviço de Neurologia, Hospital D. Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

pauloregodesousa@portugalmail.pt

**Introdução:** A displasia cortical focal expressa uma anomalia da migração neuronal com sintomatologia caracterizada principalmente por crises epiléticas parciais fármaco-resistentes, alterações imagiológicas típicas e resposta ao tratamento cirúrgico eficaz na maioria dos casos.

**Objectivos:** Descrever as características electroclínicas, imagiológicas e resultado cirúrgico num grupo de 10 crianças com displasia cortical focal e epilepsia refractária tratadas cirurgicamente.

**Metodologia:** Revisão retrospectiva de uma série de casos com o diagnóstico de displasia cortical focal e epilepsia parcial refractária seguidos no Serviço de Neurologia Pediátrica do Hospital de Dona Estefânia, tratados cirurgicamente entre Janeiro de 1999 e Dezembro de 2011. Foram analisadas as variáveis demográficas, características electroclínicas, imagiológicas, terapêutica medicamentosa pré e pós-operatória e resultados cirúrgicos utilizando a escala de Engel.

**Resultados:** No período de estudo foram identificadas 36 casos submetidos a cirurgia da epilepsia. Destas, 10 apresentavam displasia focal cortical. A média das idades de ocorrência das primeiras crises foi aos 2,3 anos (1 mês – 6 anos). O traçado electroencefalográfico na maioria dos casos apresentava actividade focal rítmica de grande amplitude, sendo a localização da displasia mais frequente a nível temporal em 50% dos casos. Nove casos estavam sob politerapia na altura da cirurgia. A cirurgia ocorreu em média aos 6,5 anos de idade (4 meses – 14 anos). Foram submetidas a uma segunda cirurgia 4 casos. Foi possível a redução da terapêutica antiepilética em 7 casos. Nove casos foram classificados na classe I da classificação de Engel.

**Conclusões:** A cirurgia da epilepsia mostrou-se eficaz no tratamento da epilepsia refractária associada a displasia cortical focal. A resistência das crises ao tratamento farmacológico e a evidência de displasia cortical na imagiologia cerebral são critérios decisivos para a referência cirúrgica.

### C0030. Validação de protocolo de mapeamento do córtex motor por Estimulação Magnética Transcraniana Neuronavegada

Luís Ferraz<sup>1</sup>, Ricardo Lopes<sup>2,3</sup>, Alberto Leal<sup>3,4</sup>

1-Instituto Superior de Ciências do Trabalho e da Empresa – Instituto Universitário de Lisboa; 2-Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação – Universidade de Coimbra, Coimbra; 3-Programa de Cirurgia da Epilepsia do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental (CHLO), Lisboa; 4-Centro de Investigação e Intervenção Social – CIS-IUL, Lisboa.  
lctferraz@gmail.com

**Introdução:** O mapeamento das zonas corticais eloquentes é fundamental para minimizar défices funcionais no contexto da Cirurgia da Epilepsia. As áreas motoras são umas dessas zonas, sendo o “gold standard” actual o mapeamento invasivo recorrendo a estimulação eléctrica cortical. Para além dos riscos associados, esta técnica limita a zona passível de ser mapeada à extensão da grelha ou ao córtex exposto pela craniotomia. A estimulação magnética transcraniana (EMT) é uma técnica não invasiva que quando aplicada sobre o córtex motor produz movimentos segmentares permitindo o mapeamento das zonas motoras. A conjugação recente de neuronavegação e EMT aumentou significativamente o poder focalizador do método.

**Objectivos:** Validação de protocolo de mapeamento motor por EMT.

**Metodologia:** Dez voluntários normais efectuaram RM anatómica e funcional motora. As imagens foram processadas para obter uma reconstrução da superfície pial, com as activações RMf associadas. Recorrendo ao sistema de neuronavegação digitalizaram-se os pontos anatómicos na cabeça que foram co-registados com o modelo. Foram definidos pontos de interesse ao longo do gyros pré e pós central e “área anterior ao gyros motor” do modelo 3D que foram alvo de EMT. A análise dos movimentos foi visual, à semelhança do procedimento de estimulação eléctrica invasiva.

**Resultados:** Em todos os voluntários obtivemos mapas corticais motores da face e membros superiores, sem morbidade significativa. As áreas activadas mostraram bom acordo com a anatomia cortical esperada, tendo as sessões de mapeamento durado entre 1-2 horas. A correlação espacial entre as áreas motoras demonstradas na EMTn e RMf foi elevada, existindo pouca discrepância entre os dois tipos de mapas, ao nível do gyros cortical.

**Conclusões:** O protocolo de mapeamento por EMTn proposto identifica de forma robusta as áreas corticais da mão e face, com eficiência e baixa morbidade.

O mapeamento motor recorrendo a EMTn fornece mapas globalmente concordantes com os fornecidos por RMf.

**Agradecimentos:** O presente trabalho foi suportado pela bolsa de Investigação BIAL n.º 157/10.

### C0031. Aneurismas múltiplos numa série de 792 doentes

Ana Matos Machado, Eduardo Procaci, Mário Gomes, Valdemar Martins, Ernesto Carvalho

Serviço Neurocirurgia, Hospital Geral de Santo António – CHP.  
ana\_amm@hotmail.com

**Objectivo:** Pretende-se com este trabalho caracterizar o grupo de doentes com aneurismas múltiplos tratados cirurgicamente no nosso Serviço.

**Métodos:** O nosso Serviço iniciou em 19 de Julho de 1999 o tratamento precoce de doentes com HSA espontânea por rotura de aneurisma cerebral.

Até Julho de 2011 foram submetidos a tratamento cirúrgico 792 doentes.

Analisaram-se, retrospectivamente, os casos entre Jul/1999 e Jul/2011.

Foram analisadas as idades médias do grupo total e dos casos com aneurismas múltiplos. Neste subgrupo de doentes foram analisadas as co-morbilidades, distribuição geográfica, localização dos aneurismas e timing do tratamento.

**Resultados:** Foram operados 792 doentes (268 ♂:♀ 524) no período referido. Estes doentes representam 924 aneurismas. A idade média destes doentes é de 55 anos.

Neste período foram operados 120 doentes com aneurismas múltiplos, tendo apenas 5 história familiar descrita.

A idade média no grupo sem história familiar foi de 53 anos, nos restantes foi de 48 anos.

55 doentes eram hipertensos, 22 fumadores activos e 3 tinham Doença Renal Poliquística.

Os doentes distribuíam-se pelos Distritos do Porto, Aveiro, Vila Real, Bragança, Viseu e Braga. Em função do número total de doentes operados daqueles Concelhos e da população total, encontrou-se uma discreta representatividade nos Concelhos de Boticas, Sabrosa, Carrazeda Ansiães e Mogadouro.

Em 52% dos casos os aneurismas tinham lateralização diferente. Em 14 casos não ocorreu HSA. Encontrou-se um ligeiro predomínio da associação CoA+CM. Nos aneurismas com a mesma lateralização 90% foram operados no mesmo tempo cirúrgico.

**Conclusões:** Encontramos uma idade mais jovem nos doentes com história familiar. Admitimos também que a história familiar está provavelmente subestimada.

Encaramos o aparente foco nalguns Concelhos com precaução face ao pequeno número de casos disponível para análise, o que não permite afirmar um predomínio geográfico em determinada área.

## C0032. Cirurgia em Hunt e Hess grau 4 e 5: a experiência de 12 anos de tratamento precoce

**Ana Matos Machado, Eduardo Procaci, Ana Zão, Mário Gomes, Valdemar Martins, Ernesto Carvalho**  
Serviço Neurocirurgia, Hospital Geral de Santo António, CHP.  
ana\_amm@hotmail.com

**Objectivo:** Em continuação com o trabalho do ano passado, pretende-se avaliar qual o resultado funcional dos casos de doentes com hemorragia sub-aracnóideia (HSA) espontânea, por rotura de aneurisma cerebral, com grau 4 ou 5 de Hunt e Hess (HH) na admissão, tratados cirurgicamente.

Como objectivo secundário pretende-se avaliar a influência, ou não, da localização do aneurisma nos resultados.

**Métodos:** O nosso Serviço iniciou em 19 de Julho de 1999 o tratamento precoce de doentes com HSA espontânea por rotura de aneurisma cerebral.

Até Julho de 2011 foram submetidos a tratamento cirúrgico 792 doentes.

Analisaram-se, retrospectivamente, os casos entre Jul/1999 e Jul/2011.

Foram analisadas as idades médias do grupo total, dos casos com HH  $\geq$  4, as várias localizações dos aneurismas e,

dentro de cada localização, dos casos de HH grau 4 ou 5.

Para cada localização foram avaliados o GOS e Karnofsky, na data de alta, para os casos de HH  $\geq$  4.

No grupo de casos com HH  $\geq$  4 foi também avaliado o tempo que mediou entre o diagnóstico e a cirurgia.

**Resultados:** Foram operados 792 doentes (268 ♂:♀ 524) no período referido. Estes doentes representam 924 aneurismas. A idade média destes doentes é 55 anos.

À semelhança do encontrado no estudo realizado até Out/2007, no grupo de doentes com HH  $\geq$  4: a idade média foi semelhante à do grupo total, o tempo entre o diagnóstico do aneurisma e a cirurgia foi, na esmagadora maioria, inferior ou igual a 24h e uma percentagem significativa dos doentes tinham GOS  $\geq$  4 e Karnofsky  $\geq$  70 na data de alta.

**Conclusões:** Obtivemos um bom resultado funcional em doentes vítimas de HSA espontânea com mau estado neurológico na admissão, pelo que consideramos que, apesar da sua má situação clínica inicial, tais casos devem ser submetidos a tratamento cirúrgico precoce.

## C0033. Tratamento microcirúrgico de aneurismas do complexo artéria vertebral - artéria cerebelosa pósterio-inferior: experiência de 12 anos de um único centro

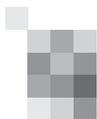
**Miguel Carvalho, Tiago Lima, Gonçalo Guerreiro, Ricardo Pereira, Gonçalo Costa, Jorge Gonçalves, Raimundo Fernandes, Marcos Barbosa**  
Hospitais da Universidade de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.  
miguel.t.carvalho@gmail.com

**Introdução:** Apesar do crescimento contínuo da terapêutica endovascular para aneurismas da circulação posterior, a microcirurgia continua a ter um papel primário competitivo no tratamento dos aneurismas da artéria cerebelosa pósterio-inferior (PICA) e um papel secundário no caso dos aneurismas da artéria vertebral (AV), quando o tratamento endovascular não é possível ou favorável.

**Pacientes e Métodos:** Os processos clínicos e imagiologia de 20 doentes com aneurismas do complexo AV-PICA identificados num período de 12 anos foram revistos retrospectivamente. 13 doentes foram operados (12 com aneurismas da PICA e 1 com aneurisma da AV).

**Resultados:** Dos doentes operados, 12 eram do sexo feminino e apresentavam uma média de idades de 65,6 (44-76) anos. Todos os doentes se apresentaram com hemorragia subaracnóideia. 53,8% dos aneurismas apresentavam 6 a 10 mm de maior dimensão, 30,8% apresentavam tamanho inferior a 6 mm e 15,4% apresentavam tamanho entre 10 e 25 mm. Sete doentes (53,8%) apresentavam grau 3 na escala de Hunt e Hess pré-operatória, 30,8% apresentavam grau 1 e 15,4 grau 2. Todos os aneurismas da PICA foram clipados 16,1 (5-34) dias após a hemorragia subaracnóideia e foi realizado 'trapping' do aneurisma da AV ao décimo-terceiro dia. Um doente (7,7%) faleceu no pós-operatório na sequência de complicações infecciosas. 38,5% dos doentes apresentaram complicações pós operatórias, sobretudo parésia de pares cranianos. 46,2% dos doentes apresentavam GOS 1 e 23,1% GOS 2 com follow-up médio de 8,5 meses (1-12).

**Conclusões:** Apesar do diminuto número de doentes com aneurismas do complexo AV-PICA referenciados a este Centro, a microcirurgia continua a ter um papel primário no tratamento destas lesões com resultados cirúrgicos favoráveis.



## C0034. Vasospasmo cerebral após hemorragia subaracnoideia

Miguel Carvalho, Ricardo Pereira, Francisco Cabrita, Guerreiro Costa, Luis Pedro Freitas, Tiago Parreira, Gonçalo Santos, Marcos Daniel Barbosa

Hospitais da Universidade de Coimbra (CHUC).  
marcosbarbosa@netcabo.pt

**Introdução:** A hemorragia subaracnoideia causada por rotura aneurismática determina elevada morbidade e mortalidade. O vasospasmo cerebral é um mecanismo lesional importante, mas insuficientemente conhecido e que não tem sido possível tratar de forma satisfatória. Decorre presentemente um estudo que pretende caracterizar a população de doentes com HSA tratados nos HUC, determinar o papel da imagiologia na identificação de vasospasmo, avaliar a utilidade de DLE na prevenção do vasospasmo e das suas consequências e definir a relação entre os níveis IL6 no LCR e a evolução clínica dos doentes com vasospasmo. Pretende-se publicar o protocolo de estudo e os resultados parcelares.

**Métodos:** Até agora foram recrutados 25 doentes (idade média 49.1 anos,  $\pm$  9.3; 36% género masculino e 54% do género feminino) admitidos por HSA por rotura recente (<24h) de aneurisma cerebral. São aleatorizados para DLE, que é colocada no primeiro dia e mantida durante 10 dias. No LCR evacuado é diariamente quantificada a IL6. Do estudo inicial incluiu-se sempre Angio TC e TC de perfusão, sendo realizada Angiografia apenas se necessária. Realiza-se Doppler transcraniano quotidianamente. Entre o 6º e o 8º dias são realizadas novas AngioTC, TC de perfusão e Angiografia. Todos os doentes são observados em internamento no mínimo até ao 14º dia pós-HSA. Os estudos imagiológicos serão revistos depois de anonimizados para medir o seu valor preditivo.

**Resultados e conclusão:** Foram identificado 8 doentes com vasospasmo, metade dos quais tinha DLE. Dado que o pool de doentes é ainda reduzido, não é possível identificar diferenças de outcome nem de perfil de IL6 entre os dois braços do estudo, mantendo-se a relevância da continuidade do estudo.

**Abreviaturas:** HSA hemorragia subaracnoideia; HUC Hospitais da Universidade de Coimbra; IL6 interleucina 6; LCR líquido cefalorraquídeo; DLE drenagem lombar externa; TC Tomografia Computorizada.

## C0035. Avaliação de outcome em doentes idosos com hemorragia subaracnoideia por rotura de aneurisma tratados cirurgicamente e por abordagem endovascular

Carla Reizinho, Miguel Casimiro, Ricardo Pestana, Sandra Pimenta, Sérgio Figueiredo, Joaquim Pedro Correia, José Cabral, Manuel Dominguez

Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz.  
creizinho@hotmail.com

**Introdução:** A HSA por rotura de aneurisma em doente idoso é cada vez mais frequente na prática clínica. Isto implica um desafio terapêutico cujo melhor manejo ainda não está definido. Os autores analisam o outcome de doentes tratados por embolização ou clipagem. Pretende-se verificar a utilidade do tratamento comparativamente com o grupo mais jovem e identificar qual destas modalidades teve melhores resultados. Pretende-se ainda identificar características próprias

deste grupo que possam influenciar o outcome.

**Material e Métodos:** Procedeu-se à revisão retrospectiva de todos os casos de HSA por rotura de aneurisma tratados no Hospital Egas Moniz nos últimos 11 anos. Considerou-se idoso o doente com mais de 69 anos. Os doentes foram divididos de acordo com a modalidade de tratamento (clipagem e embolização). O outcome foi avaliado através da Glasgow Outcome Scale. WFNS, Fisher à entrada, ocorrência de vasoespamo ou hidrocefalia tardia foram correlacionados com o desfecho clínico. Os testes estatísticos usados foram o c2 e t-student, com recurso ao SPSS®.

**Resultados:** Foram tratados no total 308 doentes, 41 dos quais idosos e destes, 28 foram operados e 13 embolizados. O outcome clínico foi pior no grupo dos idosos ( $p=0.002$ ). O WFNS e Fisher não foram estatisticamente diferentes em ambos os grupos etários. A hidrocefalia tardia foi mais comum nos idosos ( $p=0.019$ ) e não houve diferença estatística na ocorrência de vasoespamo. Não se verificaram diferenças estatisticamente significativas no outcome, ocorrência de hidrocefalia tardia ou vasoespamo entre idosos operados ou embolizados.

**Conclusões:** Apesar de globalmente apresentarem um pior resultado que os doentes jovens, é possível manter um bom resultado funcional na maioria dos idosos tratados. Não houve diferença estatística no resultado de doentes operados ou submetidos a embolização. Nos idosos a suspeição clínica de hidrocefalia tardia deve ser maior, de forma a promover o diagnóstico e tratamento precoces.

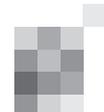
## C0036. Tratamento endovascular de aneurismas cerebrais - a experiência do Hospital de Santo António

José Pedro Rocha Pereira, Ângelo Carneiro, Tiago Rodrigues, Sofia Pina, Pedro Nunnes, Viriato Alves, João Xavier  
Centro Hospitalar do Porto.  
jprochapereira@gmail.com

**Introdução:** O tratamento endovascular de aneurismas cerebrais evoluiu de forma significativa nas últimas duas décadas, representando atualmente uma alternativa à abordagem cirúrgica ou tratamento de primeira linha em grande parte das situações.

**Método:** Análise retrospectiva dos processos clínicos e dos estudos angiográficos dos doentes submetidos a tratamento endovascular de aneurismas cerebrais entre 2008 e 2011, no CHP.

**Resultados:** Foram tratados 41 aneurismas, em 38 doentes, com idade média de 59 anos (28-88anos). Vinte e oito doentes foram referenciados de outros hospitais. O diâmetro máximo variou entre 2 e 30mm; dezoito situavam-se na circulação anterior e 23 na posterior. Doze aneurismas eram rotos e 29 não-rotos. Vinte e seis aneurismas foram tratados com coils, 9 casos por técnicas de remodelagem (2 com balão e 7 com stent), e 6 casos com divisores de fluxo (SILK®). A taxa de complicações maior periprocedimento foi de 7% (2 mortes e 1 enfarte cerebral). Conseguiu-se uma oclusão imediata total (100%) em 11 casos, subtotal (90-99%) em 17 casos e parcial (<90%) em 13 casos. Três doentes foram submetidos a mais de uma sessão terapêutica e um foi submetido a tratamento cirúrgico. Foram realizados controlos a 23 doentes, com intervalo médio de 7 meses (1-18meses). Em 5 aneurismas totalmente ocluídos submetidos a controlo, não houve reperfusão em qualquer caso. Dos 17 aneurismas com oclusão inicial subtotal, 9 foram



controlados, apresentando-se 2 totalmente ocluídos, 6 com oclusão subtotal e 1 com oclusão parcial. Foram ainda controlados 9 casos com oclusão inicial parcial, verificando-se oclusão total em 2, subtotal em 1 e parcial em 6.

**Conclusão:** Esta série vem reafirmar as diversas abordagens endovasculares como uma opção segura e eficaz no tratamento de aneurismas cerebrais, mesmo num centro com poucos casos.

## C0037. Fibroma solitário do sistema nervoso central

Edson Oliveira, Herculano Carvalho, José Pimentel, João Paulo Farias

Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte. edsoliveira@gmail.com

**Introdução:** O fibroma solitário foi inicialmente descrito em 1931 na pleura visceral, e pela primeira vez identificado no sistema nervoso central em 1996. Até hoje cerca de 220 casos foram publicados, a maioria numa localização supratentorial. Segundo a OMS são classificados como uma neoplasia de origem mesenquimatosa constituída por células fusiformes, a maior parte apresentando uma inserção dural. Apesar de descritos como tumores benignos de crescimento lento, o comportamento clínico e o prognóstico permanece pouco esclarecido.

**Objectivo:** Estudo retrospectivo de 6 doentes operados com o diagnóstico de fibroma solitário do sistema nervoso central, focalizando no diagnóstico histológico, abordagem terapêutica realizada e “outcome” clínico.

**Métodos:** Os autores descrevem 6 casos (4 homens e 2 mulheres) de fibroma solitário operados entre 1996 e 2011. Com idades compreendidas entre 19 e 71 anos, com uma média de 49,17 anos. Quatro casos eram intra-orbitários, um da grande asa do esfenoide e outro da região temporal.

**Resultados:** Ressecção cirúrgica macroscopicamente total foi conseguida em 4 casos. Recidiva foi observada em 3 casos com necessidade de re-intervenção cirúrgica (um destes submetido previamente a radioterapia adjuvante). Um caso de recidiva realizou radiocirurgia, mantendo-se a lesão estável. Tivemos um caso de metastização sistémica. Houve um caso de hematoma da loca no pós-operatório com hemiparesia esquerda sequelar. Histologicamente diagnosticou-se um caso de fibroma maligno, havendo dois com padrão de hemangiopericitoma. Até agora não há registos de mortes por progressão da doença.

**Conclusão:** Apesar de tipicamente apresentar características histológicas benignas, foram reportados casos de recidiva, transformação maligna e metastização sistémica.

A análise imunohistoquímica é essencial para o diagnóstico pois os achados pré e intra-operatórios podem sugerir meningioma, neurinoma ou hemangiopericitoma.

A excisão cirúrgica total é o principal factor prognóstico, sendo o tratamento de escolha. Apesar de não haver muitos casos publicados, a radiocirurgia parece ser uma alternativa nas ressecções subtotais.

## C0038. Apoplexia pituitária - análise retrospectiva de 25 doentes

Bruno Carvalho, Rui Barreto, Patrícia Polónia, Osvaldo Sousa, Eduardo Vinha, Davide Carvalho, Josué Pereira, Rui Vaz  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital de São João, Porto. bmfcarvalho@gmail.com

**Objectivo:** A apoplexia pituitária é uma síndrome clínica rara associada em mais de 80 % dos casos a adenomas hipofisários, resultante de hemorragia, enfarte ou enfarte hemorrágico hipofisário. O objectivo deste estudo foi rever retrospectivamente a apresentação clínica, abordagem terapêutica e outcome de uma série de 25 doentes com o diagnóstico de apoplexia clínica e subclínica.

**Material e métodos:** Foram estudados retrospectivamente todos os doentes com apoplexia pituitária tratados no nosso hospital entre 2002-2012. Avaliaram-se factores demográficos, antecedentes patológicos e factores precipitantes, défices neuro-oftalmológicos e endocrinológicos, grau de Wilson-Hardy, histologia tumoral e a natureza da apoplexia, timing cirúrgico, complicações cirúrgicas, taxa de recidiva tumoral, outcome clínico e endocrinológico e a necessidade de terapêutica de substituição hormonal.

**Resultados:** Vinte cinco doentes (16 homens, 9 mulheres; idade média de 56 anos) foram identificados, dos quais 19 apresentaram critérios de apoplexia clínica e 6 de apoplexia subclínica (76 vs 24%). Vinte e três destes foram operados, representando 11.6% de todas as cirurgias endoscópicas transfenoidais nesse período (23/198). 28% (7/25) dos doentes apresentaram défice da acuidade visual, 24% (6/25) tiveram alterações campimétricas e 48% (12/25) oftalmoparésias, com melhoria em 71%, 67% e 92%, respectivamente. Identificaram-se 21 macroadenomas não funcionantes, 3 gonadotrofinomas e 1 doença de Cushing. O estudo histopatológico revelou hemorragia em 11 casos (44%), enfarte hemorrágico num doente (4%) e necrose intratumoral extensa em 13 doentes (52%). Durante o seguimento 56% desenvolveram hipocortisolismo e hipotiroidismo central, 8% hipogonadismo hipogonadotrófico e 8% diabetes insípida permanente. Os 2 doentes tratados conservadoramente apresentaram défice visual transitório mantendo, porém, hipopituitarismo residual.

**Conclusões:** Apesar da evidência recente de resultados favoráveis com a abordagem conservadora, nos casos de apoplexia com deterioração neurológica é mandatória a descompressão cirúrgica precoce, permitindo melhoria oftalmológica e, em menor extensão, dos défices hormonais.

## C0039. Apoplexia hipofisária - estudo retrospectivo dos casos assistidos no Hospital Santo António nos últimos 10 anos

Sérgio Moreira<sup>1</sup>, Marta Almeida Ferreira<sup>2</sup>, Ana Rita Caldas<sup>2</sup>, Márcia Tizziani<sup>1</sup>, Isabel Ribeiro<sup>1</sup>, Isabel Palma<sup>2</sup>, Fátima Borges<sup>2</sup>, Ernesto Carvalho<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia, 2-Serviço de Endocrinologia, Centro Hospitalar do Porto, Hospital Santo António, Porto, Portugal. sergio.jlmoreira@gmail.com

**Introdução:** Apoplexia hipofisária é definida como cefaleia início súbito acompanhada por deterioração neuro ou endocrinológica, causada por expansão súbita de massa na sela turca resultante de hemorragia e/ou necrose ou enfarte da própria hipófise e/ou, mais frequentemente, de tumor hipofisário.

Neste trabalho tivemos como objectivo caracterização clínica, tratamento e evolução doentes com apoplexia hipofisária admitidos no Hospital entre Janeiro 2001 e Dezembro 2011.

**Materiais e métodos:** Pesquisa retrospectiva dos processos clínicos.

**Resultados:** Analisamos treze doentes, nove sexo masculino e quatro sexo feminino, idade média 49.8 +/- 16.1 anos. Sintomas mais comuns foram cefaleia (por definição 100%), défices visuais (76.9%), náuseas / vômitos (61.5%). Não foram identificados factores precipitantes.

Realizados TAC e/ou RM cerebral 0.7 ± 0.8 dias após admissão (intervalo 0-3 dias). Todos doentes tinham macroadenomas (19.3 ± 4.9mm), 84.5% compressão imagiológica quiasma óptico e desvio haste hipofisária. A sensibilidade RM para identificar apoplexia hipofisária foi de 100% (TAC 77%). Onze doentes foram submetidos a cirurgia para remoção tumoral, abordagem transfenoidal em todos, realizada 4.8 ± 4.2 dias após admissão (intervalo 1-13 dias); dois doentes foram tratados “conservadoramente”.

Nove doentes (75%) apresentaram hipopituitarismo pós-operatório, sendo que apenas 1 apresentava pré-operatória. 6 desses mantêm défice de pelo menos 1 hormona hipofisária. O estudo imunohistoquímico revelou 6 tumores secretores (3 GH, 2 FSH, 1 misto com prolactina e GH). Toda a sintomatologia foi resolvida após tratamento, sem recorrência (6.2 ± 2.3 anos de *follow-up*).

**Conclusões:** Neste grupo de doentes, a apoplexia hipofisária foi mais comum em homens. O sintoma mais comum (após cefaleia), foi défice visual. A RM é o exame imagiológico de eleição. Todos os doentes da série tinham macroadenomas. A cirurgia (transfenoidal nesta série) é forma de tratamento segura e eficaz.

## COO40. Neoplasia da mama versus neoplasia do pulmão: série de doentes avaliados em internamento no serviço de neurocirurgia do Hospital de Santa Maria de 2005-2010

José Pedro Lavrador<sup>1</sup>, Edson Oliveira<sup>1</sup>, Beatriz Nunes<sup>2</sup>, Rita Dias<sup>3</sup>, José Miguéns<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia, 2-Serviço de Radioterapia, 3-Serviço Social e Gabinete do Utente, Hospital de Santa Maria. jose.pedro.lavrador@gmail.com

**Introdução:** As metástases são tumores cerebrais comuns, surgindo em 15-30% dos doentes com neoplasias sistémicas, sendo o pulmão e a mama os primários mais frequentes.

**Objetivos:** Caracterizar a população com metastização do sistema nervoso central secundária a neoplasias da mama e pulmão; Estudar a abordagem terapêutica para as lesões do sistema nervoso central e impacto na sobrevida.

**Métodos:** Pesquisa dos doentes admitidos no Serviço de Neurocirurgia do Hospital de Santa Maria entre 2005-2010; consulta dos processos dos doentes com diagnóstico de metástase do sistema nervoso central de neoplasia primária de mama e pulmão; contacto telefónico com os doentes ou familiares.

**Resultados:** Foram avaliados 43 doentes com metástases de mama e 39 do pulmão. A localização supra-tentorial das metástases foi predominante (44% mama e 72% pulmão) e as formas de apresentação mais frequentes foram as cefaleias no grupo de mama (32%) e a hemiparésia no grupo de pulmão (19.7%). A remoção de todas as lesões e radioterapia foi a opção dominante em ambos os grupos (62% e 64%) em praticamente todas as localizações. No grupo de pulmão, 5 doentes foram reoperados (recidiva - 3 e complicações - 2); no

grupo de mama, 7 doentes (recidiva - 5 e complicações - 2). A taxa de mortalidade foi de 9% a 1 mês e 18% a 6 meses no grupo de mama, e 35% a 1 mês e 55% a 6 meses no grupo de pulmão, sendo esta diferença mais significativa quando considerados os doentes apenas com lesão supra-tentorial (1 mês - 0% versus 25%, 6 meses - 0% versus 45% e 12 meses - 38% versus 75%).

**Conclusões:** Embora as abordagens terapêuticas sejam semelhantes, o prognóstico dos doentes com metástases de mama e pulmão é diferente, parecendo dependente da história natural do tumor primário e não da doença do sistema nervoso central.

## COO41. O tratamento cirúrgico dos meningiomas parassagittais

Vítor Gonçalves, Bruno Santiago, Manuel Cunha e Sá  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital Garcia de Orta.  
vg81@sapo.pt

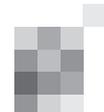
**Introdução:** Os meningiomas parassagittais foram definidos por Cushing e Eisenhardt como meningiomas confinados ao ângulo parassagittal, sem tecido cerebral entre o tumor e o seio longitudinal superior (SLS). O tumor pode ter origem na parede do seio, foice do cérebro ou na dura-máter da convexidade. Correspondem a cerca de 17 a 31 % do total de meningiomas intracranianos. Podem ser classificados de acordo com a localização em relação ao SLS, como meningiomas do terço anterior, médio ou posterior. O sistema de classificação de Sindou engloba 6 tipos de acordo com o grau de envolvimento do SLS.

**Material e métodos:** Os autores apresentam uma série retrospectiva de 12 doentes submetidos a tratamento cirúrgico de meningiomas parassagittais no Serviço de Neurocirurgia do Hospital Garcia de Orta. Dos 12 doentes em estudo, 7 são homens e 5 mulheres. A idade média dos doentes é de 65,7 anos. A apresentação clínica incluiu crises convulsivas (11 doentes), défice motor (11 doentes), cefaleias, alterações do comportamento e da visão. Cinco dos meningiomas diagnosticados são do 1/3 anterior, 6 do 1/3 médio e 1 do 1/3 posterior. Segundo a classificação de Sindou 8 dos meningiomas são grau I, 2 grau II, um grau V e outro VI.

São descritas considerações anatómicas topográficas e a técnica cirúrgica utilizada na ressecção tumoral. São enumerados alguns desafios cirúrgicos.

**Resultados:** Um doente apresentou enfarte venoso com transformação hemorrágica com necessidade de reintervenção e recuperação parcial do défice motor. Nos restantes a evolução foi favorável, sem défice de novo e com melhoria do défice motor pré-operatório em 10 casos. Não houve mortalidade associada.

**Conclusões:** Os principais desafios na cirurgia dos meningiomas parassagittais são a abordagem do seio longitudinal superior, a anatomia venosa adjacente ao tumor, a sua funcionalidade e a preservação das áreas cerebrais funcionais relevantes durante a manipulação tumoral. A decisão cirúrgica deverá ter em conta múltiplos factores, sendo cada caso avaliado individualmente.



## C0042. Revisão dos casos de tumores da região pineal operados no serviço de neurocirurgia do Hospital Garcia de Orta

Rui Manilha, Cátia Gradil, Catarina Viegas, Andreia Amorim, Bruno Santiago, Manuel Cunha e Sá  
Hospital Garcia de Orta.  
rui.manilha@gmail.com

**Introdução:** Os tumores da região da pineal são raros, estimando-se que a sua incidência seja de cerca de 1% de todos os tumores intracranianos sendo mais comuns nas crianças (3-8%) do que nos adultos (<1%).

Estes tumores podem ter diferentes histologias sendo os mais comuns os da série germinativa (~60%), seguidos dos tumores do parênquima (glandulares; ~30%), tecido de suporte (glia, aracnóide, vascular; ~10%), outros tumores benignos (p. ex.: quistos pineais; <1%) e, por fim, as metástases (<0,1%).

Nos tumores benignos a cirurgia é, frequentemente, curativa. A cirurgia é recomendada na maioria dos tumores malignos do adulto e em casos seleccionados na idade pediátrica, uma vez que uma ressecção radical tem uma influência positiva no prognóstico.

Localizado no centro geométrico do crânio os tumores desta região são alvo de variados tipos de abordagem cirúrgica: supracerebelosa infratentorial, occipital transtentorial, transcalosa posterior e transventricular.

**Objectivo:** Rever os casos de tumores da região pineal operados no HGO entre Março de 1996 e Janeiro de 2012.

**Material e Métodos:** Foram recolhidos os processos clínicos de todos os doentes operados a tumores da região da pineal no período acima referido bem como os dados relativos à idade, sexo, histologia, modo de apresentação destes tumores, a via de abordagem cirúrgica e outcome clínico.

**Conclusão:** A hidrocefalia aguda foi o modo de apresentação numa grande percentagem destes doentes. A abordagem supracerebelosa infratentorial foi a técnica cirúrgica de eleição nestes doentes verificando uma baixa taxa de morbilidade e mortalidade. A histologia da lesão é fundamental na escolha do tratamento, bem como na abordagem multidisciplinar.

## C0043. Intervenção do Serviço Social num Serviço de Neurologia

Mafalda Leão Sampaio<sup>1</sup>, Conceição Figueiras<sup>2</sup>, Adriana Rua<sup>2</sup>, Joana Domingos<sup>2</sup>, Gabriela Lopes<sup>2</sup>, Carlos Correia<sup>2</sup>, Manuel Correia<sup>2</sup>  
1-Serviço Social, 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto.  
mafaldalsampaio@gmail.com

**Introdução:** O aumento da esperança média de vida tem vindo a incrementar a probabilidade de ocorrência de Acidentes Vasculares Cerebrais os quais podem desencadear efeitos negativos na qualidade de vida dos doentes e seus familiares, verificando-se a necessidade de um maior número de respostas sociais direccionadas para estas situações.

**Objectivo:** Identificar e caracterizar o Apoio Social como medida de promoção de saúde e de minimização de riscos de exclusão social.

**Metodologia:** Doentes admitidos no internamento do Serviço de Neurologia do Hospital de Santo António em 2011 e sinalizados ao Serviço Social. Recolha de dados realizada

através de entrevistas de caracterização socioeconómica e o grau de dependência definido segundo o Artº 4º do Decreto-Lei nº 265/99, de 14 de Julho.

**Resultados:** Dos 504 doentes saídos do internamento, 220 foram alvo de intervenção do Serviço Social, com uma média de 72,5 anos, sendo que 55% eram do sexo masculino.

Previamente ao internamento 38% vivia sozinho, 23% com o cônjuge e 20% com o cônjuge e filho(s).

53% dos doentes foram caracterizados como dependentes de grau I (apoio nas actividades básicas) e 42% como dependentes de grau II (apoio nas actividades instrumentais).

Quanto às necessidades sociais verificou-se que 72% diziam respeito a apoio nas actividades de vida diária, 19% a apoio logístico, 5% a apoio para a compra de medicação e 4% para aquisição de ajudas técnicas,

À data da alta 36,5% dos doentes foram integrados na Rede Nacional de Cuidados Continuados, 28,5% orientados para serviço de apoio domiciliário, 13% para centro de dia e 22% integrados em lar. O apoio informal em 92% foi prestado pela família e em 8% por amigos e/ou vizinhos.

**Conclusões:** Mais de 40% dos doentes necessitaram da intervenção do Serviço Social e pela avaliação da situação prévia ao internamento verificou-se que essa necessidade já se verificava anteriormente em grande parte dos doentes.

## C0044. Localização clínica e anatómica da lesão vascular isquémica: implicações etiológicas

Liliana Pereira, Miguel Rodrigues  
Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.  
lipereira@yahoo.com

**Introdução:** O subtipo de AVC isquémico influencia as suas manifestações clínicas e prognóstico, pelos mecanismos fisiopatológicos envolvidos. Uma classificação exclusivamente clínica não discrimina enfartes lacunares de pequenos enfartes corticais, podendo informação neuroimagiológica sugerir um mecanismo causal.

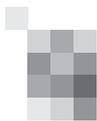
Os autores correlacionam a localização do AVC isquémico segundo critérios clínicos e anatómicos com o subgrupo etiológico das classificações TOAST e A-S-C-O, em doentes internados em Neurologia.

**Metodologia:** Em doentes internados ao longo de 16 meses consecutivos com diagnóstico de AVC isquémico recolhemos retrospectivamente elementos demográficos e clínicos e subtipos de AVC pelas classificações OCSP (clínica), OCSP modificada (anatómica), TOAST e A-S-C-O. Apresentam-se estatísticas descritivas e análíticas utilizando testes qui2.

**Resultados:** Incluímos 275 doentes (69,1% homens), com idade média de 63,51 anos.

Para o enfarte total da circulação anterior (TACI) a etiologia TOAST mais frequente foi cardioembolismo (47,7%, p<0,001) em comparação com todas as outras. Nas lesões parciais da circulação anterior (PACI) houve mais doença de grandes vasos (DGV) (25,3%, p=0,016) e menos doença de pequenos vasos (DPV) (3,0%; p<0,001). Não existem diferenças significativas nas etiologias do enfarte da circulação posterior. O enfarte lacunar (LACI) está positivamente associado a DPV (43,8%; p<0,001) e negativamente a DGV (4,7%, p=0,002) e cardioembolismo (10,9%, p=0,006).

Aplicando a A-S-C-O o cardioembolismo permanece associado a lesões maiores (TACI 77,8%; p=0,007) e há menor pro-



porção de DPV nos PACI (4,0%;  $p=0,001$ ).

A utilização da OCSP modificada identifica o cardioembolismo como principal etiologia do PACI (TOAST 37,1%;  $p<0,001$  e ASCO 70%;  $p=0,002$ ). Os territórios barreira e centro semioval não se associam a etiologias segundo a TOAST ( $p=0,346$  e  $p=0,190$ , respetivamente), mas as lesões no centro semioval associam-se a menos cardioembolismo (8,3%;  $p=0,001$ ) na A-S-C-O.

**Conclusões:** O padrão clínico e imagiológico da lesão vascular permitiu prever algumas etiologias. A mudança da classificação OCSP clínica para anatómica só foi útil para antever cardioembolismo.

### C0045. Concordância entre subtipos de Acidente Vascular Cerebral isquémico segundo a classificação etiológica TOAST e a classificação fenotípica A-S-C-O

Liliana Pereira, Miguel Rodrigues

Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada. lipereira@yahoo.com

**Introdução:** A classificação do AVC isquémico em subtipos com características clínicas semelhantes permite otimizar a terapêutica e reduzir a recorrência. Pela classificação TOAST mais de 30% dos AVCs podem ser indeterminados.

Os autores descrevem as etiologias, a concordância entre as classificações TOAST e A-S-C-O e os benefícios da aplicação desta última em doentes num serviço de Neurologia.

**Metodologia:** Em doentes com AVC isquémico internados ao longo de 16 meses consecutivos recolhemos retrospectivamente dados demográficos, fatores de risco e subtipos de AVC pelas classificações TOAST e A-S-C-O. Apresentam-se estatísticas descritivas e concordância pelo valor kappa de Cohen ( $\kappa$ ) com intervalos de confiança de 95% (IC95%).

**Resultados:** Foram incluídos 275 doentes (69,1% homens), com idade média de 63,5 anos (31-87 anos).

Pela TOAST as etiologias foram: 17,8% 'aterosclerose de grandes vasos', 23,6% 'cardioembolismo', 13,1% 'oclusão de pequenos vasos', 4,4% 'outra causa determinada' e 41,0% 'indeterminada'. Aplicando a A-S-C-O, considerando etiologias definitivas (grau 1), a 'aterotrombose' foi identificada em 18,2%, 'cardioembolismo' em 24,7%, 'doença de pequenos vasos' em 7,6% e 'outras causas' em 5,8%.

A concordância entre as classificações foi substancial ou quase perfeita na aterotrombose ( $\kappa=0,72$ ; IC95% 0,61-0,84), doença de pequenos vasos ( $\kappa=0,63$ ; IC95% 0,47-0,79) e cardioembolismo ( $\kappa=0,84$ ; IC95% 0,74-0,93), sendo moderada para outras causas ( $\kappa=0,48$ ; IC95% 0,15-0,81). Considerando os graus 1 e 2 da A-S-C-O, a concordância só melhorou para doença de pequenos vasos ( $\kappa=0,82$ ; IC95% 0,72-0,93).

Para várias etiologias (TOAST5a), a A-S-C-O identificou aterotrombose em 61,5%, doença de pequenos vasos em 15,4%, cardioembolismo em 46,2% e outras causas em 38,5%. Nos doentes com etiologia indeterminada, a A-S-C-O reclassificou apenas 3% dos casos.

**Conclusões:** A presença de múltiplas etiologias foi o principal fator de discordância entre classificações. A A-S-C-O reconhece várias causas e doenças concomitantes, havendo menor perda de informação. A A-S-C-O não reduziu a proporção de doentes com etiologia indeterminada.

### C0046. Análise da sustentabilidade económica da reperfusão intra-arterial no Acidente Vascular Cerebral isquémico agudo

José Manuel Amorim<sup>1</sup>, João Pinho<sup>2</sup>, Ricardo Maré<sup>2</sup>, Carla Ferreira<sup>2</sup>, João Fernandes<sup>1</sup>, Raquel Carvalho<sup>1</sup>, Manuel Ribeiro<sup>1</sup>, Jaime Rocha<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurorradiologia, 2- Serviço de Neurologia, Hospital de Braga.  
josemvamorim@gmail.com

**Introdução:** A reperfusão intra-arterial no AVC isquémico agudo provou ser benéfica em doentes selecionados. No entanto, a necessidade de equipa multi-disciplinar e o custo deste tratamento são consideradas desvantagens.

**Objetivos:** Determinar os custos directos e indirectos da reperfusão intra-arterial, estimar os custos decorrentes da ausência de tratamento e verificar a sustentabilidade económica do mesmo num grupo de doentes com AVC isquémico agudo.

**Material e métodos:** Estudo retrospectivo, entre 2008 e 2012, dos doentes submetidos a reperfusão intra-arterial. Registaram-se características demográficas, NIHSS à admissão, parâmetros imagiológicos, tipo de tratamento, tempo de internamento, mRankinS aos 3 meses, situação profissional e residência. Calcularam-se os custos indirectos estimando valores para o grau de incapacidade e para o absentismo laboral. Em contraponto, estimou-se o custo da ausência de tratamento, com base no outcome esperado.

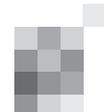
**Resultados:** Tratamos 14 doentes, idade média 51 anos, 5 homens, NIHSS médio à admissão de 21. Sete com AVC em território anterior (estes submetidos a trombólise endovenosa prévia). A reperfusão intra-arterial foi química num doente, mecânica em 5 e mista em 8. Quando mecânica, utilizaram-se dispositivos de trombectomia em 7 (MERCY em 5 e TREVO em 2). Foram colocados stents a 6 doentes. Obteve-se recanalização total em 7, num não foi possível reperfundir e em 6 a reperfusão foi parcial (TICI de 1 a 2b). Aos três meses, 3 doentes faleceram, 2 tiveram recuperação total e 5 apresentavam-se independentes. Um manteve-se profissionalmente activo. Em 6 doentes (todos eles independentes aos 3 meses), os custos associados ao tratamento foram menores que os que seriam esperados na ausência do mesmo.

**Conclusão:** Apesar dos custos inerentes à reperfusão intra-arterial, esta pode ser economicamente viável considerando o outcome aos 3 meses. Para persuadir as autoridades de saúde deste facto, é necessário um registo prospectivo multicêntrico nacional. Os dados obtidos poderão ser integrados no estudo SITS.

### C0047. Neurosonologia cerebrovascular no síndrome vestibular agudo isolado

João Sargento-Freitas, Fernando Silva, Nuno Mendonça, Cristina Machado, Gustavo Cordeiro, Luis Cunha  
Unidade de AVC, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra – H.U.C.  
jsargentof@hotmail.com

**Introdução:** A abordagem do síndrome vestibular agudo é frequentemente complexa e perturbadora para o neurologista assistente pela significativa heterogeneidade etiológica implicada e particularmente na ausência de sinais de disfunção



romboencefálica. A RMN-CE apesar de fiável para lesão isquémica não é de fácil acesso em fase aguda. O estudo neurosonológico cerebrovascular, um exame não invasivo e facilmente acessível, é recorrentemente utilizado para estudo destes doentes sendo a sua validade neste contexto ainda desconhecida.

**Objectivos:** determinar o valor diagnóstico da neurosonologia cerebrovascular na investigação complementar de síndrome vestibular agudo isolado.

**Metodologia:** Incluímos todos os doentes que realizaram estudo neurosonológico durante o ano de 2011 para estudo de síndrome vestibular agudo e isolado (não apresentando sinais localizadores de lesão no sistema nervoso central ao exame neurológico). Os doentes foram submetidos a exame de neuroimagem (TC-CE ou RMN-CE quando a primeira era inconclusiva) e acompanhamento neurológico, sendo a etiologia final definida pelo clínico assistente. O estudo neurosonológico envolveu avaliação de todos os segmentos da circulação vertebrobasilar intra e extracraniana. A presença de alterações ao exame foi definida pela observação de patologia estenótica ou oclusiva em qualquer desses segmentos.

**Resultados:** Foram incluídos 49 doentes, 21 (42.9%) do sexo masculino, idade média: 60.0 anos (DP:13.6). O diagnóstico final foi vertigem posicional paroxística benigna em 34 (69.4%), nevríte vestibular em 8 (16.3%), cerebrovascular em 4 (8.2%) e canalopatia genética em um doente (2.0%). Dois doentes (4.1%) foram classificados como vertigem periférica não especificada. Avaliando os resultados dos exames neurosonológicos para a detecção de etiologia cerebrovascular identificou-se sensibilidade de 50%, especificidade: 100%, valor preditivo positivo: 100% e valor preditivo negativo: 95.7%.

**Conclusões:** Os nossos resultados indicam que o estudo neurosonológico é muito específico para patologia cerebrovascular nestes doentes. Contudo, é um exame de baixa sensibilidade, não podendo ser indicado como método de rastreio a síndromes vestibulares agudos isolados.

## C0048. Factores de risco vascular, etiologia e resultado funcional nos doentes com AVC isquémico agudo e neoplasia: estudo nested case-control

Ana Margarida Carrilho Romeiro, Paulo Santos, Marisa Brum, Anabela Valadas, Rui Guerreiro, José Pinto Marques  
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal, EPE.  
ana\_carrilho@msn.com

**Introdução:** Dados recentes sugerem semelhanças no perfil vascular de doentes com e sem neoplasia. Contudo, nos doentes com neoplasia e AVC isquémico agudo parecem existir factores adicionais na etiologia e gravidade do AVC.

**Objectivos:** Avaliar os factores de risco vascular, a etiologia e o resultado funcional em doentes com AVC isquémico agudo e neoplasia.

**Métodos:** Estudo retrospectivo, caso-controlo, em doentes admitidos na Unidade de AVC do CHS, entre Janeiro de 2007 e Novembro de 2011. Comparação de casos (AVC isquémico agudo e neoplasia) e controlos (doentes com AVC isquémico agudo sem neoplasia), emparelhados no género e idade, quanto aos factores de risco vascular, etiologia (critérios TOAST), gravidade na admissão (pontuação NIHSS), estadió funcional na alta e após o primeiro ano (escala de Rankin modificada-mRS).

**Resultados:** Identificados 46 casos, 60.9% homens, com mediana de idade de 72 anos (31-87 anos). Comparação dos factores de risco vascular, entre casos e controlos, não revelou diferenças significativas: hipertensão arterial (69.57% vs 80.17%,  $p=0.21$ ), dislipidémia (41.30% vs 53.72%,  $p=0.21$ ), fibrilhação auricular (28.26% vs 25.62%,  $p=0.88$ ) e diabetes mellitus (17.40% vs 30.58%,  $p=0.13$ ). Eventos trombóticos prévios (8.70% vs 0%,  $p<0.01$ ) e o subtipo TOAST outra etiologia determinada foram significativamente mais frequente nos casos (13.04% vs 0.83%,  $p<0.01$ ). Na admissão hospitalar, a pontuação mediana na NIHSS para os casos e controlos foi 9 vs 8 ( $p=0.53$ ). Na alta, casos e controlos apresentavam uma pontuação mediana na NIHSS de 6 e na mRS 3 vs 4 ( $p=0.71$ ). Os casos com internamento mais prolongado (5.5 vs 4 dias,  $p<0.01$ ), maior mortalidade à data de alta (15.22% vs 3.31%,  $p=0.02$ ) e no primeiro ano (17.40% vs 4.96%,  $p=0.02$ ).

**Conclusões:** Apesar das semelhanças no perfil vascular clássico, o AVC isquémico agudo em doentes com neoplasia parece estar mais frequentemente associado a eventos trombóticos e apresentar um pior resultado funcional.

## C0049. Those were the days

Lia Pappamikail, Bernardo Ratilal, Carlos Vara Luiz, João Oliveira Antunes  
Centro Hospitalar Lisboa Central, EPE.  
Pappamikail@gmail.com

Numa perspectiva de reavaliação das técnicas auxiliares de diagnóstico pré-TAC, foi feita uma recolha de exames arquivados do serviço de Neurocirurgia do H. S. José, datando de 1953 a 1956, feita uma revisão teórica dos princípios teóricos nos quais se baseiam esses exames, com o intuito de trazer a uma geração de neurocirurgiões um pedaço da história da Neurocirurgia no mundo e em Portugal.

Apresenta-se uma sucessão de ventriculografias, mielografias e angiografias, bem como algumas fotografias intraoperatórias, pretendendo-se a discussão diagnóstica aberta à audiência e a relevância clínica dos achados encontrados nesses exames.

## C0050. Awake craniotomies - instituição de protocolo e experiência inicial no serviço de neurocirurgia do Hospital Garcia de Orta

Catarina Viegas<sup>1</sup>, Bruno Santiago<sup>1</sup>, Andreia Amorim<sup>1</sup>, Antonio Pérez-Hick<sup>2</sup>, Joana Carvalho<sup>2</sup>, Ana Silvestre<sup>3</sup>, Manuel Cunha e Sá<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurocirurgia, 2-Serviço de Anestesiologia, 3-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.  
cata\_pv@hotmail.com

**Introdução:** A cirurgia com o doente acordado, realizando o mapeamento cerebral com electro-estimulação intraoperatória, tanto a nível cortical como subcortical, constitui um método seguro para minimizar o risco de défices neurológicos definitivos aquando da ressecção de lesões nas chamadas áreas eloquentes. Ao realizar esta técnica é essencial o conhecimento da anatomia funcional, que conjugado com a variabilidade interindividual, permite estabelecer os limites funcionais para maximizar a área de ressecção cirúrgica.

**Material e Métodos:** Os autores descrevem o protocolo anestésico e cirúrgico para a realização de cirurgias com o

doente acordado, implementado no serviço de Neurocirurgia do Hospital Garcia de Orta em Julho de 2011. É revista a experiência inicial nos últimos 10 meses.

**Conclusões:** A cirurgia com o doente acordado é uma técnica segura quando correctamente aplicada, revelando-se essencial a organização de um protocolo de todos os procedimentos a realizar, quer na preparação do doente, quer no peri-operatório, quer no seu seguimento pós-operatório, integrada numa equipa multidisciplinar.

### C0051. Eficácia da associação bevacizumab / irinotecano no tratamento do glioblastoma recorrente

**Bruno Carvalho, Paulo Linhares, Cláudia Caeiro, Andreia Costa, Rui Vaz**

Serviço de Neurocirurgia, Hospital de São João, Porto.  
bmfcarvalho@gmail.com

**Objectivos:** Avaliar a eficácia e segurança do bevacizumab (BEV) e irinotecano no tratamento do glioblastoma (GBM) recorrente.

**Desenho:** Estudo observacional retrospectivo comparativo

**Material e métodos:** Foram avaliados retrospectivamente todos os doentes com GBM e evidência de recidiva ou progressão sob protocolo de Stupp, que realizaram quimioterapia de segunda linha com bevacizumab (10 mg/Kg) + irinotecano (125 mg/m<sup>2</sup>) a cada 14 dias ou PCV (procarbazina 100 mg/m<sup>2</sup>, CCNU 100 mg/m<sup>2</sup>, vincristina 2 mg) a cada 6 semanas, entre 2004 e 2011. Avaliou-se a taxa e tipo de resposta imagiológica, o estado neurológico, a necessidade de corticoterapia, o perfil de segurança, os padrões de progressão, a sobrevivência global e a sobrevivência livre de progressão.

**Resultados:** Vinte doentes foram submetidos a tratamento com BEV e 12 com PCV. O tempo médio para progressão inicial sob temozolomida foi de 7 e 5 meses, respectivamente. Houve resposta imagiológica em 13 (65 %) doentes submetidos a BEV, 4 (30.8%) dos quais obtiveram uma resposta completa. O tempo para a progressão foi significativamente diferente entre o grupo do BEV (4 meses) e o grupo do PCV (2 meses) (p=0.01). A sobrevivência global foi de 22 meses no grupo de BEV e 18 meses no grupo PCV, não alcançando significância estatística (p=0.244). Os principais efeitos adversos encontrados no grupo a fazer BEV foram a trombocitopenia/leucopenia/pancitopenia em 8 (40%) doentes, proteinúria em 9 (45%) e HTA em 3 (15%). Dois doentes (10%) tiveram hemorragia intratumoral, um teve trombose do seio cavernoso e outro trombose venosa profunda.

**Conclusões:** O tratamento com BEV confere uma melhoria da sobrevivência livre de progressão em relação ao esquema PCV (2 meses), apesar de não ter influenciado de forma significativa a sobrevivência mediana global.

### C0052. Índice prognóstico gpa na avaliação para tratamento com gamma knife das metástases cerebrais

**M<sup>a</sup> Begoña Cattoni, M<sup>a</sup> Julieta Silva, J. M. Brás, L. Madureira, A. Luis, S. Ikbali, A. Soares, M. J. Rosa, A. Fernandes, A. Rato**  
Centro Gamma Knife Hospital CUF Infante Santo (Lisboa).  
becattoni@clicx.pt

**Objectivo:** Dar a conhecer a utilidade do novo índice prognóstico para a doença metastática cerebral *Graded Prognostic Assessment Score* – GPA – e correlacionar a sua validade com a série de doentes tratados a metástases cerebrais com radioci-

urgia Gamma Knife

O melhor prognóstico vem determinado por um GPA de 4.0 e de 0.0 para o pior. O GPA inclui diversos factores prognósticos (FP) que variam dependendo do tumor primário, e incluem idade, KPS, nº metástases cerebrais e a existência de doença extracraniana.

**Material e Métodos:** Entre Outubro de 2007 e Fevereiro de 2012 foram tratados 92 doentes com GK. Os tumores primitivos tinham origem no pulmão NSCLC e SCLC (42%), mama (32%), melanoma (6%), rim (3%), GI (4%) e outros (13%).

O GPA foi calculado para cada doente e cada tumor primitivo (*primary diagnosis specific GPA indices: DS-GPA*) e correlacionado com a sua expectativa de sobrevida. O tempo de sobrevida foi calculado a partir da data da GK, e incluía doentes operados, com ou sem radioterapia holocraniana prévia, tratamento apenas com GK ou combinação destes.

**Resultados:** O tempo de sobrevida médio verificado na série apresentada, coincide com as expectativas marcadas na DS-GPA.

Assim, verificamos uma sobrevida média (meses) de 11.9 na mama, 7.0 no NSCLC, 4.9 no SCLC, 6.7 no melanoma, 9.6 no rim e 5.4 no GI.

**Conclusões:** A população de doentes com metastização cerebral é muito heterogénea. Por isso, é cada vez mais habitual o uso do GPA e DS-GPA nos centros radiocirúrgicos, para estabelecer o seu prognóstico vital.

Trata-se dum excelente índice prognóstico, tanto quanto a tradicional classificação RPA. No entanto, é menos subjectivo e mais quantitativo e fácil de usar.

É por esta razão, que a DS-GPA é habitualmente usada no Centro Gamma Knife como guia para decisão terapêutica em cada caso oncológico.

### C0053. Use of intraoperative indocyanine green fluorescence quantitative flow analysis: preliminary results of a new technology for neurovascular surgery

**Miguel Casimiro, Carla Reizinho, Alexandra Santos, Manuel Dominguez**

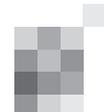
Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz, Lisboa.  
miguelcasimiro@netcabo.pt

**Background:** Near-infrared indocyanine green videoangiography (ICG) allows intraoperative assessment of vessel patency with widespread use in neurovascular surgery. The new upgraded microscope based integrated software allows a semiquantitative intraoperative analysis of the cerebral blood flow. The practical usefulness of this new technology is however yet to be confirmed.

**Objective:** To report our preliminary experience with a microscope equipped with integrated dynamic ICG fluorescence analysis system.

**Methods:** ICG fluorescence curves of cerebral surface and vessels were obtained using software integrated into the surgical microscope (Flow 800 software; Zeiss Pentero) in 16 neurovascular surgeries that included carotid endarterectomy, cerebral EC-IC bypass, AVM treatment and cerebral aneurysm clipping. The following hemodynamic parameters were assessed before and after treatment: average maximum fluorescence intensity; rise time; time to peak; time to half-maximal fluorescence and cerebral blood flow index. Flow color charts were compared.

**Results:** Average maximal intensity was 412.4 arbitrary intensity units (AI; range 150-710 units for 5mg ICG bolus); mean cerebral blood flow index was 38.6 AI/s (range, 14.2-39.1 AI/s). A relative improvement of distal blood flow of 268% (55,9to150 AI/s) was found after perfusion restoration in the



endarterectomy case and of 32,5% (400to530 AI/s) in the EC-IC by-pass case. In this cases the initial time to peak, rise time, and transit time between arteries and cortex were delayed. In aneurism cases the flow pattern within the aneurismatic dilatation could be characterized but didn't result in any practical benefit for the surgeon.

**Conclusion:** Quantification of flow by ICG-based fluorescence angiography appears to be useful for intraoperative monitoring of arterial patency and regional assessment of cerebral blood flow especially in reperfusion procedures. In EC-IC by-pass surgeries it can help surgeon to choose the number and flow capacity of the donor vessels. Usefulness in simple aneurisms surgical treatment could not be demonstrated comparing to standard ICG.

## C0054. Neuroendoscopia - para lá da ventriculostomia e cirurgia endonasal

Joana Maria Silva, Patrícia Polónia, Josué Pereira, Sérgio Salvador, Joana Oliveira, Rui Vaz  
Serviço Neurocirurgia, Hospital São João, Porto.  
joana.msilva@gmail.com

**Introdução:** Neuroendoscopia vem a afirmar-se como técnica minimamente invasiva com utilidade crescente nos diferentes campos Neurocirurgia no tratamento num leque de patologias mais abrangente. Excluindo as indicações mais frequentes (ventriculocisternostomia do 3º ventrículo e cirurgia transesfenoidal), revê-se a experiência do Serviço na utilização da endoscopia no diagnóstico e/ou tratamento de diferentes patologias.

**Material e Métodos:** Avaliados retrospectivamente 50 doentes, operados entre 1998 e 2012 com idades compreendidas entre os 2 meses e os 71 anos (25 adultos e 25 em idade pediátrica). 28 apresentavam patologia intraventricular não tumoral, 9 quistos da aracnóide (extra-ventriculares) e 13 patologia tumoral.

**Resultados:** Detectou-se obstrução ao fluxo LCR em 38 doentes (23 a nível do buraco Monro ou a montante, 6 no aqueduto ou a montante, 1 no 4º ventrículo, 2 em mais que um dos anteriores e 6 noutra localização). Efectuou-se 40 fenestrações endoscópicas (25 por quistos/aderências; 3 foramino-plastias; 10 septostomias e 2 aquedutoplastias – a septostomia e foramino-plastia foram os procedimentos adicionais em 3 e 1 casos, respectivamente); 9 colocações de shunt guiadas por endoscopia; 6 biópsias; 4 remoções de cateter e outros procedimentos em 6 doentes. Dos 50 doentes, 12 necessitaram de reintervenção, sendo 5 destas durante o mesmo internamento. Dos 40 doentes que se encontram, à data, clinicamente bem, em 31 o(s) procedimento(s) endoscópico(s) foram suficientes; os restantes 9 têm concomitantemente sistemas de derivação de LCR. Cinco doentes faleceram em relação com a doença de base e 4 de outras causas (1 doente perdido para follow-up).

**Conclusão:** Apesar de nesta série estarem incluídas situações clínicas distintas, realça-se a importância da cirurgia endoscópica e a possibilidade de num procedimento realizar mais do que um acto cirúrgico.

## C0055. Linfomas Primários do SNC - a experiência de um hospital oncológico

Joana Marques<sup>1</sup>, João Passos<sup>1</sup>, Vanessa Silva<sup>2</sup>, Ana Azevedo<sup>1</sup>, Ilda Costa<sup>1</sup>, João Nunes<sup>1</sup>, Duarte Salgado<sup>1</sup>, Teresa Pimentel<sup>1</sup>, JM Bravo Marques<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa, Francisco Gentil; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo.  
joanarlmrmarques@gmail.com

**Introdução:** O Linfoma Primário do SNC (LPSNC) é uma variante rara do Linfoma Não Hodgkin de células B. Não existe actualmente consenso relativo ao tratamento destes doentes, quer pela sua raridade quer pela ausência de ensaios randomizados com número representativo de doentes.

**Metodologia:** Caracterização demográfica, clínica, do tratamento e sobrevida dos doentes com LPSNC seguidos em consulta de Neurologia de um Hospital Oncológico entre 2003-2011, mediante revisão dos processos clínicos.

**Resultados:** Identificados 46 doentes, 28 do sexo feminino, média de idades 55.0±17.7 anos, 17 doentes com mais de 60 anos; uma doente imunossuprimida, pós transplante renal. A localização inicial do tumor era multifocal em 19 doentes, exclusivamente infratentorial em 7 doentes, exclusivamente leptomenígeo em 2, com envolvimento ocular adicional em 4 doentes. O tempo de sintomatologia até diagnóstico foi em média 2.7 meses (2semanas-1.5anos). Seis doentes foram tratados segundo o protocolo do artigo de DeAngelis 1990, 33 segundo o artigo de DeAngelis 2000, 3 realizaram outros esquemas com metotrexato e 2 apenas radioterapia. Doze doentes apresentaram 1 a 3 recidivas no SNC (incluindo 2 com recidiva leptomenígea) e 2 doentes recidiva sistémica. Os doentes com recidiva no SNC foram tratados com rituximab e temozolomida (5), metotrexato/intensificação de metotrexato (4), outros esquemas de quimioterapia (4) e radioterapia (1). Ocorreram 17 óbitos: 1 prévio ao tratamento, 7 durante tratamento inicial, 6 em recidiva e 3 de outras causas. Houve perda de seguimento em 9 doentes. Os doentes em seguimento actual têm uma sobrevida média após diagnóstico de 7.79 anos (0.09-18.21 anos). Doze doentes apresentaram evidência clínica e/ou imagiológica de encefalopatia (iatrogénica) tardia.

**Conclusões:** Os protocolos de terapêuticas combinadas melhoraram consideravelmente o prognóstico do LPSNC, mas o tratamento na recidiva permanece um desafio. O grau de toxicidades dos tratamentos disponíveis não é desprezável, sendo uma limitação importante na qualidade de vida dos sobreviventes.

## C0056. Gangliogliomas: revisão de casos num serviço de Neuropatologia

Camila Nóbrega<sup>1</sup>, Miguel Grunho<sup>2</sup>, Rafael Roque<sup>1</sup>, Pedro Pereira<sup>3</sup>, Cândida Barroso<sup>3</sup>, José Pimentel<sup>3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE; 2-Serviço de Neurologia do Hospital Garcia de Orta, Almada; 3-Serviço de Neuropatologia, Hospital de Santa Maria – Centro Hospitalar de Lisboa Norte, EPE.  
camila.r.nobrega@gmail.com

**Introdução:** Os gangliogliomas são tumores caracterizados pela presença de células ganglionares e gliais e representam 1,3% dos tumores do sistema nervoso central. Têm tipicamente baixo grau de malignidade, preferência pelo lobo temporal e afectam crianças e adultos jovens com história de epilepsia focal. Fora desde quadro, encontram-se aqueles com localizações atípicas e formas anaplásicas, com apresentações clínicas e prognóstico distintos.

**Objectivos:** Rever os casos de gangliogliomas atendendo à sua apresentação clínica, localização, grau histológico e evolução.

**Métodos:** Estudo retrospectivo dos gangliogliomas diagnosticados entre 1989 e 2011. Foram revistas as lâminas e registos clínicos.

**Resultados:** Foram encontrados 32 casos, dos quais 18,8% (n=6) com grau III da OMS. Os doentes têm em média 25,6

anos e 56,3% são mulheres. A localização lobar foi mais frequente (71,9%, n=23), sendo temporal em 59,1% destas. Outras localizações foram intraventricular (n=4), tronco cerebral (n=2), cerebelo (n=1), medula (n=1) e nervo óptico (n=1). As crises epilépticas foram a forma de apresentação mais frequente (51,6%), seguindo-se défices focais, cefaleias e hipertensão intracraniana. Os sintomas estavam presentes há 11 meses em média, mas com grande dispersão desde sintomas inaugurais até 48 anos de evolução. Imagiologicamente, encontramos tumores sólidos puros em 56,7% (n=17), componente quístico em 40,6% (n=13), realce após contraste em 91,7% (n=22) e edema perilesional em 40% (n=12). A remoção cirúrgica foi total em 73,3% (n=22). Os doentes foram seguidos em média durante 3 anos. Houve recidiva tumoral em 27,6% (n=8) e 36% (n=9) fizeram algum tipo de terapêutica adjuvante. 46,2% (n=12) dos doentes ficaram assintomáticos após tratamento, 34,6% (n=9) com sequelas e 19,2% (n=5) faleceram. As localizações atípicas não condicionam um pior prognóstico nem maior risco de recidiva ( $\chi^2=1,0$  e  $\chi^2=0,07$ ), ao contrário do grau de malignidade da OMS ( $\chi^2<0,001$  e  $\chi^2=0,012$ ).

**Conclusões:** Esta revisão mostra a variabilidade de expressão clínica associada aos gangliogliomas.

### C0057. Paquimeningite hipertrófica: um processo contínuo?

Ana Patrícia Antunes<sup>1</sup>, Carolina Santos<sup>2</sup>, Sofia Quintas<sup>3</sup>, José Pimentel<sup>1,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, 3-Serviço de Pediatria, 4-Laboratório de Neuropatologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte – Hospital de Santa Maria. anappantunes@gmail.com; josepimentel@fm.ul.pt

**Introdução:** A paquimeningite hipertrófica (PH) é um processo inflamatório fibrosante inespecífico da dura-máter craniana e/ou espinhal, designada por idiopática quando a etiologia é desconhecida.

**Objectivo:** Reportar os aspectos clínicos, imagiológicos e neuropatológicos de uma série de biópsias meníngeas com diagnóstico de PH.

**Metodologia:** Análise retrospectiva dos casos de PH diagnosticados no laboratório de neuropatologia do Hospital Santa Maria, entre Agosto de 2003 e Fevereiro de 2012.

**Resultados:** Seis casos com diagnóstico neuropatológico de PH. Caso 1: Sexo masculino, cefaleia inaugural aos 69 anos, evoluindo com hidrocefalia e hipoacusia. Caso 2: Sexo feminino, diplopia transitória aos 59 anos e, posteriormente, cefaleia, cervicalgia, vertigens, desequilíbrio, meningismo e marcha atáxica. Caso 3: Sexo masculino, 70 anos, cefaleia fronto-orbitária, papiledema e parésia do III e VI pares à direita. Caso 4: Sexo feminino, 28 anos, parestesias da hemiface esquerda. Caso 5: Sexo masculino, cefaleias e diplopia horizontal aos 12 anos seguidas de amaurose do olho direito. Caso 6: Sexo feminino, início dos sintomas aos 32 anos e agravamento neurológico progressivo em 11 anos, caracterizado por cefaleia, vertigem, parésia VI par, papiledema, hipoacusia, ataxia, tetraparésia e incontinência urinária. As biópsias durais revelaram um processo inflamatório linfo-plasmocitário inespecífico e, num caso, granulomas com necrose focal. A RM-CE revelou um espessamento e realce dural, difuso ou focal. O caso 6 distinguiu-se dos restantes pela apresentação imagiológica (espessamento e realce paquí e leptomeníngeo e lesão pseudo-tumoral) e evolução desfavorável, refractária à corticoterapia

e imunossupressão. Em nenhum doente foi encontrada uma etiologia específica.

**Conclusões:** Apesar das diferenças clínicas e imagiológicas, todos os casos partilham o mesmo diagnóstico neuropatológico, alertando que esta entidade pode representar uma reacção tecidular comum a vários processos patogénicos e sugerindo uma possível continuidade com outras síndromes fibróticas cranianas.

### C0058. Defeitos do tubo neural e medula ancorada na criança e adolescente. Um olhar neurológico.

Eulália Calado<sup>1,2</sup>, Humberto Marreiros<sup>2,4</sup>, Clara Loff<sup>3,2</sup>

1-Serviço de Neurologia Pediátrica, 2-Núcleo de Spina Bífida, 3-Serviço de Medicina Física e Reabilitação, Hospital de Dona Estefânia, CHLC; 4-Serviço de Medicina Física e Reabilitação, Hospital de Santo António dos Capuchos, CHLC. Eulaliacalado@hdestefania.min-saude.pt

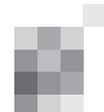
**Introdução:** A medula ancorada (medula presa na sua porção terminal com limitação da mobilidade, estiramento e possibilidade de deterioração progressiva) pode ser um fator contributivo importante na morbilidade dos disrafismos, como o mielomeningocele e lipomielomeningocele. A medula ancorada sintomática revela-se por dor radicular, escoliose, atrofias musculares, déficits motores e sensitivos, espasticidade e hiperreflexia nos membros inferiores, incontinência e lesões renais graves, complicações que o desancoramento cirúrgico por vezes já não resolve.

**Objectivos:** Divulgar a experiência que o Núcleo de Spina Bífida (SB) do Hospital de Dona Estefânia (HDE) acumulou durante 25 anos sobre a problemática da medula ancorada nos disrafismos espinhais. Contribuir para um melhor reconhecimento e orientação do síndrome de medula ancorada na criança e adulto.

**Metodologia:** Análise casuística da base de dados e processos clínicos dos doentes com mielo e lipomielomeningocele, entre os 0 e os 18 anos, actualmente seguidos na consulta de SB do HDE e submetidos a desancoramento da medula.

**Resultados:** Dos 88 mielomeningocelos e 8 lipomielomeningocelos, num total de 96 disrafismos, 34 (35%) doentes sofreram desancoramento, 5 deles 2 vezes e um 3 vezes, sendo as reintervenções mais frequentes nos lipomielomeningocelos. A idade do desancoramento variou entre os 15 meses e os 15,5 anos com uma mediana de 7,5 anos. A sintomatologia mais frequente foi a dor radicular, deterioração da marcha e agravamento da bexiga neurogénica com repercussão nefrourológica. Só em 3 doentes não foi referida melhoria com a intervenção cirúrgica.

**Conclusões:** A medula ancorada, frequentemente presente nas formas abertas e fechadas de SB, pode constituir, quando sintomática, um fator importante de morbilidade em mais de um terço destes doentes. A monitorização, ao longo da vida, da evolução dos sinais neurológicos nos doentes com SB permitirá evitar/atenuar muitas complicações duma medula ancorada sintomática, com referenciação atempada para cirurgia.



## C0059. Vasculopatia do Sistema Nervoso Central: Experiência de um centro pediátrico

Andréia Gomes Pereira<sup>3</sup>, Bruno Cruz Maia<sup>2</sup>, Manuel Manita<sup>1</sup>, Carla Ribeiro Conceição<sup>4</sup>, Rita Lopes da Silva<sup>5</sup>, José Pedro Vieira<sup>5</sup>

1-Serviço de Neurologia, Laboratório de Neurosonologia, 2-Serviço de Neurologia, Hospital de São José, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE; 3-Serviço Neurologia Pediátrica, 4-Serviço de Neuroradiologia, 5-Serviço de Neurologia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE. andgpereira@gmail.com

**Introdução:** O AVC nas crianças surge frequentemente associado a anomalias vasculares, cardiopatias congénitas e anemia das células falciformes (ACF). A especificidade etiológica, dificuldade no diagnóstico, terapêutica e seguimento prolongado destes doentes, constituem um desafio para neuropediatras e neurocirurgiões.

**Objectivos:** Caracterizar os doentes seguidos na Consulta de Neurologia Pediátrica, do Hospital Dona Estefânia (HDE), com vasculopatia no sistema nervoso central (SNC).

**Metodologia:** Estudo retrospectivo dos processos clínicos das crianças com vasculopatia, seguidas na Consulta de Neurologia Pediátrica do HDE. As variáveis analisadas foram o género e idade das crianças, a etiologia e classificação da vasculopatia, a ocorrência e recorrência de AVC, as características clínicas e imagiológicas dos mesmos, a terapêutica instituída e as sequelas neurológicas.

**Resultados:** Entre 2008 e 2011, foram seguidas 19 crianças com vasculopatia do SNC, 8 do sexo feminino e 11 masculino, com idades compreendidas entre 2 e 17 anos. Quanto à etiologia identificou-se: ACF (4 casos), infecção (3 pós-varicela, 2 VIH), dissecação arterial (3), estenose arterial de etiologia desconhecida (2), doença Moya-Moya (1), neurofibromatose (1) malformação venosa (1), síndrome de Williams (1) e pós-traumatismo (1). Em 2 das 19 crianças, o diagnóstico foi feito no seguimento de doenças com risco aumentado de vasculopatia (1 caso de ACF e 1 de neurofibromatose). Nas restantes 17, o diagnóstico surgiu após ocorrência de AVC isquémico e todas as crianças fizeram terapêutica médica (antiagregação, anticoagulação ou regime transfusional regular). Uma criança necessitou de colocação urgente de SDVP após AVC, 2 realizaram cirurgia de revascularização e 1 necessitou de reconstrução vascular. Em 5 crianças, verificou-se recorrência dos AVC. Treze (76%) apresentam sequelas neurológicas.

**Conclusões:** A diversidade etiológica das vasculopatias do SNC na criança, justifica a sua investigação sistemática. O diagnóstico precoce permite instituir as medidas terapêuticas necessárias para a prevenção primária ou secundária do AVC, de forma a reduzir as sequelas neurológicas.

## C0060. Alterações neurológicas na infecção por Vírus da Imunodeficiência Humana - Serviço de Medicina do Hospital Agostinho Neto últimos 6 anos

Albertina Lima, Jorge Barreto, Helder Tavares, Maria Emilia Fortes, Vanusa Oliveira, Ofelia Monteiro, Soraia Fonseca, Luzia Spencer

Hospital Dr. Agostinho Neto, Praia, Cabo Verde. betylimacv@hotmail.com

**Introdução:** As alterações neurológicas ocorrem com frequência nos doentes infectados por vírus da imunodeficiência humana (VIH), em qualquer topografia do neuroeixo, podendo ser resultado do efeito neurotrópico directo do próprio vírus, ou da imunodeficiência progressiva, ou ainda da terapêutica anti-retroviral (TARV). Por vezes, são a primeira manifestação de síndrome da imunodeficiência humana (Sida). As complicações neurológicas relacionadas com a infecção por VIH são classificadas em primárias e secundárias. As primárias, habitualmente, são aquelas em que não parece existir agente patogénico ou processo patológico além do próprio VIH, enquanto as secundárias reflectem doenças oportunistas, ou ainda complicações relacionadas com a TARV. Em Cabo Verde, apesar da limitação de exames complementares na área da Neurologia, consegue-se identificar uma variedade razoável dessas alterações, cuja divulgação pensa-se ser importante no sentido de promover o diagnóstico e o tratamento precoces para evitar sequelas graves e incapacitantes.

**Objectivos:** Apresentar exemplos de alterações neurológicas graves ou pouco frequentes nos doentes infectados por VIH que foram internados no Serviço de Medicina ou atendidos na consulta externa de neurologia e infecciologia do Hospital Dr. Agostinho Neto (HAN) nos últimos 6 anos.

**Metodologia:** Foram avaliados retrospectivamente os processos clínicos dos doentes internados ou atendidos nas consultas externas de neurologia e infecciologia nos últimos 6 anos no HAN com infecção pelo VIH.

**Resultados:** De 370 doentes VIH positivos identificamos 52 (14%) com patologias neurológicas assim distribuídas: meningite tuberculosa 20 (5,4%) casos, neurotoxoplasmose 15 (4%), criptococose cerebral 10 (3,7%), síndrome extrapiramidal 3 (0,8%), síndrome medular 3 (0,8%) e neurocisticercose 1 (0,2%).

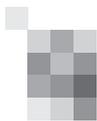
**Conclusão:** A abordagem precoce das manifestações neurológicas da infecção por VIH é crucial para identificar causas reversíveis e minimizar potenciais complicações graves e incapacitantes. O neurologista ocupa uma posição privilegiada na identificação precoce das alterações neurológicas associada ao VIH.

## C0061. Impacto da colocação de cage mais curtas na restauração da lordose segmentar na fusão lombar transforaminal (TLIF)

Eduardo Procaci da Cunha, Sérgio Moreira, Ana Matos Machado, Mário Gomes, Joaquim Reis  
Centro Hospitalar do Porto.  
eduardopcunha@gmail.com

**Introdução:** A técnica de fusão lombar transforaminal (TLIF) permite a possibilidade da restauração da lordose segmentar, o que por sua vez está associado a um melhor prognóstico funcional no tratamento da dor lombar crónica. Dentro desta técnica, a fusão intersomática pode ser realizada com cages curtas (22mm) noutra tentativa de aumentar a lordose segmentar e evitar doença discal do segmento adjacente. O objectivo deste estudo retrospectivo é avaliar a variação da lordose lombar e segmentar de acordo com o tamanho da cage utilizada.

**Material e Métodos:** Foram avaliados 13 pacientes submetidos a TLIF no serviço de Neurocirurgia do Hospital de Santo António durante o período de janeiro de 2011 até março de 2012. Exames complementares (radiografia, tomografia axial



computadorizada ou ressonância magnética lombar) foram obtidos no período pré e pós-operatório. As variações da lordose lombar (medido pelo ângulo de Cobb) e da lordose segmentar foram calculadas e os resultados comparados.

**Resultados:** De oito casos operados (resultado de 5 casos ainda pendente), houve aumento médio de 8,32° (IC ± 5,76 °) da lordose lombar, e um aumento de 7,4 ° (IC ± 5,99 °) da lordose segmentar. As maiores variações da lordose segmentar foram observadas nos doentes com cages mais curtas (22mm) (27,3°, 11,8°, 9,4° e 5,9°) quando comparados a doentes com cages maiores (30 e 26mm) (5,4° e 0,3°) ou sem colocação de cage (-0,3° e -0,6°).

**Conclusões:** Nessa pequena amostra verificou-se maior aumento da lordose segmentar nos doentes com colocação de cages menores quando comparados aos doentes com cage maiores ou sem cages.

### C0062. Intervenções percutâneas diagnósticas e terapêuticas em patologia raquidiana degenerativa: uma revisão de 142 procedimentos

**Pedro Alberto Silva, Pedro Monteiro, Patrícia Polónia, Paulo Pereira, Rui Vaz**

Serviço de Neurocirurgia, Hospital de S. João, Porto.  
pietroaps@yahoo.com

O espectro de modalidades disponíveis para as abordagens diagnóstica e terapêutica da doença degenerativa da coluna vertebral, em particular nos casos de tratamento cirúrgico com benefício discutível ou inexistente por comorbilidades, mantém-se em crescimento.

Foi efectuada uma análise retrospectiva dos procedimentos diagnósticos e terapêuticos percutâneos efectuados no Serviço de Neurocirurgia num período de 18 meses, num total de 142 em 133 doentes. Além de dados biográficos, foi colhida informação relativa à história cirúrgica prévia ao procedimento, resultado pós-intervenção, complicações e orientação definitiva posterior à intervenção. Foram também avaliadas a satisfação do paciente com o tratamento e a reintegração laboral onde adequado.

Nos doentes submetidos a infiltração epidural transforaminal lombosagrada (n=97), verificou-se em média uma resposta clínica em melhoria (75% dos casos), variável de acordo com a existência de antecedente cirúrgico no mesmo nível do procedimento. Nos doentes submetidos a infiltração epidural interlaminar (n=14), os resultados clínicos foram menos duradouros e verificou-se uma pior resposta algica cervical vs. lombar. Os pacientes submetidos a ruptura percutânea de quisto sinovial interapofisário lombosagrado (n=6) apresentaram uma excelente resposta clínica ao procedimento quando confirmada por controlo fluoroscópico.

Em relação aos 25 procedimentos diagnósticos (discografia, bloqueios de ramos mediais e de raízes nervosas lombares), apresenta-se e discute-se a relevância da técnica em termos de orientação terapêutica, cirúrgica ou não, e dos seus resultados a posteriori.

Como complicações destes procedimentos, foram registados um caso de bloqueio motor completo transitório de membro inferior, um evento de síndrome vagal com bradicardia autolimitada e um caso de reacção alérgica retardada (total de n=3, 2.1%), sem consequências a longo prazo.

Os autores concluem que, no âmbito da patologia degenerativa

da coluna vertebral, os procedimentos diagnósticos e terapêuticos percutâneos efectuados sob controlo fluoroscópico são uma ferramenta segura, versátil e eficaz que aumentam o leque de opções do cirurgião raquidiano.

### C0063. Resultado funcional após TLIF minimamente invasiva em 1-2 níveis

**Pedro dos Santos Silva, Pedro Alberto Silva, Bruno Carvalho, Paulo Pereira, Rui Vaz**

Serviço de Neurocirurgia, Hospital S. João, Porto.  
pedrodossantossilva@gmail.com

**Introdução:** De entre as vantagens da TLIF (transforaminal lumbar interbody fusion) por técnica minimamente invasiva são referidas: redução das perdas hemáticas intra-operatórias, melhora das queixas do doente no pós-operatório precoce, menor tempo de internamento.

**Métodos:** Foram avaliados transversalmente os dados clínicos de 85 doentes submetidos a esta técnica em 1 ou 2 níveis nos últimos 5 anos no Hospital S. João, para tratamento de patologia degenerativa, incluindo medidas de resultado funcional [Escala Visual Analógica de dor (VAS), Índice de Incapacidade de Oswestry (ODI), Critérios de Odom, actividade laboral].

**Resultados:** Foram intervencionados 26 homens e 59 mulheres com 58 anos de idade média e 27 de IMC médio. Nos últimos 2 anos foram operados 55% dos doentes da série. A principal indicação foi espondilolistese degenerativa (70%). Foram submetidos 2 níveis a artrodese em 13 casos. Assinalaram-se complicações em 8% dos casos: 3 fistulas de LCR corrigidas intra-operatoriamente sem outras consequências; 1 quadro algico pós-operatório importante no membro inferior; 2 doentes reintervencionados (um por hematoma extradural, outro para remoção de material de instrumentação mal posicionado). Em nenhum doente foi necessária transfusão de sangue no perioperatório. A duração mediana de internamento foi 3 dias. Actualmente estes doentes referem: VAS médio lombar: 4,3; VAS médio no membro inferior: 2,6; ODI médio 28,7. Segundo os Critérios de Odom observa-se um resultado Mau apenas em 6% dos casos. Estão satisfeitos com a cirurgia 88% dos doentes. O sexo feminino relatou valores mais elevados de ODI. Não se encontrou associação entre idade, IMC, número de níveis e o resultado funcional (ODI).

**Conclusões:** A TLIF minimamente invasiva é uma opção válida no tratamento da patologia degenerativa da coluna lombar; apresentam-se como principais vantagens uma baixa taxa de complicações e internamentos curtos; os resultados funcionais são favoráveis com elevados índices de satisfação dos doentes.

### C0064. Transição cervico-dorsal em cirurgia de raquis - considerações técnicas

**Sérgio Moreira, Eduardo Cunha, Joaquim Reis, Mário Gomes, Ernesto Carvalho**

Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar do Porto – Hospital Santo António, Porto, Portugal.  
sergio.jlmoreira@gmail.com

**Introdução:** A abordagem cirúrgica da zona de transição cervico-dorsal é considerada delicada, sobretudo pela com-

plexidade da anatomia cirúrgica e proximidade de estruturas neurovasculares.

Neste trabalho fazemos uma análise das opções cirúrgicas para fixação da coluna vertebral nesta região, partindo da apresentação de 4 casos clínicos.

**Materiais e métodos:** Análise crítica retrospectiva de 4 casos clínicos com destaque para o tipo de abordagem - anterior *versus* posterior ou até combinada.

Confrontação com os dados da literatura sobre abordagem cirúrgica e fixação da coluna vertebral na transição cervico-dorsal.

**Resultados:** Os quatro casos incluem dois doentes sexo masculino e dois do sexo feminino, três deles com 61 e o outro com 77 anos. Todos os doentes apresentaram paraparésia, com diferentes tipos de alterações de sensibilidades superficiais e profundas. A investigação veio a revelar lesão na região cervico-dorsal, com compressão medular. Em dois casos as lesões eram únicas (plasmocitoma e lesão infecciosa/espondilodiscite) e nos outros dois havia várias lesões raquidianas dispersas (metástase de carcinoma da mama e mieloma múltiplo).

No caso da lesão infecciosa, foi efectuada uma primeira cirurgia por via posterior para descompressão com laminectomia; por agravamento dos défices, foi efectuada corporectomia por via anterior; para estabilização, foi realizada uma terceira abordagem, para fixação com parafusos transpediculares por via posterior. No doente com mieloma múltiplo foi efectuada fixação com parafusos transpediculares por via posterior, seguida de laminectomia no nível atingido. Nos que tinham metástase e plasmocitoma, foi efectuada abordagem anterior, com corporectomia, exérese parcial da lesão e fixação com placa anterior.

O doente com plasmocitoma não melhorou dos défices. Os restantes três doentes melhoraram da paraparesia. Em todos os doentes o tratamento cirúrgico foi seguido do tratamento médico complementar indicado.

**Conclusões:** Sobretudo pelas características anatómicas complexas, a descompressão e fixação da coluna vertebral na região de transição cervico-dorsal requer planeamento cuidado da via de abordagem cirúrgica.

Há várias opções técnicas a considerar, devendo as escolhas da via de abordagem e do tipo de fixação ser ponderadas caso a caso.

## C0065. Fixação da coluna torácica e lombar com parafusos transpediculares percutâneos

Vítor Gonçalves, Bruno Santiago, Manuel Cunha e Sá  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital Garcia de Orta.  
vg81@sapo.pt

**Introdução:** Desde que foi inicialmente descrita, em 1977, por Magerl, a cirurgia minimamente invasiva da coluna vertebral através da colocação de parafusos transpediculares percutâneos, tem ganho crescente popularidade. Uma das principais vantagens é a preservação da musculatura paravertebral associada a menores perdas hemáticas, encurtamento do tempo cirúrgico, menos tempo de internamento, menores taxas de infecção e evicção das sequelas miotraumáticas por desnervação muscular, atrofia e dor. Outra vantagem é o efeito cosmético favorável decorrente de incisões cutâneas de menores dimensões.

**Material e métodos:** Os autores apresentam uma série

retrospectiva de 15 doentes submetidos a fixação da coluna torácica e/ou lombar com parafusos transpediculares percutâneos no Serviço de Neurocirurgia do Hospital Garcia de Orta. Dos doentes em estudo 10 são mulheres e 5 são homens com idades compreendidas entre os 34 e os 79 anos. Os diagnósticos que motivaram a cirurgia incluem espondilolistese em 11 casos (tipo 2 - 3 doentes; tipo 3 - 6 doentes; tipo 4 - 3 doentes) e fracturas instáveis em 4 casos (traumática - 2 casos; osteoporótica - 2 casos). As queixas apresentadas incluem lombalgia (VAS médio 7,4), radiculopatia, claudicação neurogênea da marcha e défice sensitivo-motor. É descrita a técnica cirúrgica utilizada.

**Resultados:** Os segmentos vertebrais estabilizados são por ordem decrescente de frequência L5-S1, L4-L5, L3-L4 e transição dorso-lombar. Os resultados pós-cirúrgicos foram favoráveis, com melhoria das queixas álgicas pós-operatórias em todos os doentes (VAS médio 4), sem necessidade de transfusões intra ou pós-operatórias, com recuperação dos défices sensitivo-motores pré-operatórios. Não se registaram complicações pós-operatórias nem mortalidade. O correcto posicionamento dos parafusos transpediculares foi aferido por radiografia e tomografia computadorizada pós-operatória.

**Conclusões:** A fixação da coluna torácica e lombar com parafusos transpediculares percutâneos é uma técnica eficaz e segura, permitindo alcançar bons resultados em termos biomecânicos e funcionais numa ampla variedade de patologias da coluna vertebral. Esta técnica pode ainda ser acoplada a abordagens por via aberta, sempre que necessário, reduzindo substancialmente a invasibilidade cirúrgica.

## C0066. Patologia vértebro-medular metastática - série de doentes avaliados em internamento no serviço de neurocirurgia do Hospital de Santa Maria de 2005-2010

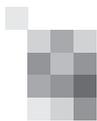
José Pedro Lavrador<sup>1</sup>, Edson Oliveira<sup>1</sup>, Rita Dias<sup>2</sup>, João Dias<sup>3</sup>, João Levy Melancia<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurocirurgia, 2-Serviço Social, Hospital Santa Maria; 3-Serviço de Imagiologia, Hospital de São José.  
jose.pedro.lavrador@gmail.com

**Introdução:** Na avaliação dos tumores vértebro-medulares, as metástases constituem o principal grupo de tumores extra-durais, sendo rara a sua localização extra-medular intradural ou intra-medular.

**Objetivos:** Estudar retrospectivamente a influência das seguintes abordagens terapêuticas - cirurgia descompressiva e estabilização (CDE), cirurgia descompressiva (CD) e radioterapia isolada (RT) - na resolução do quadro neurológico de apresentação e na mortalidade da população de doentes admitidos em internamento no Serviço de Neurocirurgia do Hospital de Santa Maria entre 2005-2010.

**Métodos:** Pesquisa dos diagnósticos dos doentes admitidos em internamento no Serviço de Neurocirurgia do Hospital de Santa Maria entre 2005-2010; consulta dos processos dos doentes com diagnóstico de lesão secundária vértebro-medular; contacto telefónico com os doentes ou familiares.

**Resultados:** Foram incluídos 45 doentes com lesões secundárias vértebro-medulares (26 homens versus 19 mulheres). As etiologias mais frequentes de tumor primário foram: mama (22.2%), próstata (15.6%) e neoplasia oculta (13.3%), apresentando 55.6% dos doentes, patologia disseminada a outros órgãos aquando da avaliação. Os principais sintomas a admis-



são foram defeito motor (77.8%), dor (55.6%) e alteração de esfíncteres (15.6%) e os principais sinais neurológicos foram de mielopatia traduzida por paraparésia (66.7%) e nível de sensibilidade (46.7%). No conjunto dos doentes operados (66.7%), 63.3% foram submetidos a CD e 30% a CDE. Dos restantes, 24.4% foram submetidos a RT. No que respeita aos resultados, a CDE foi responsável pela resolução do quadro algíco na totalidade dos doentes, mostrando diferença estatisticamente significativa comparativamente com CD. As opções cirúrgicas foram superiores, com significância estatística, à RT na resolução do nível de sensibilidade. No que respeita à mortalidade, existe diferença estatisticamente significativa na mortalidade a 1 mês quando comparadas as abordagens cirúrgicas versus RT.

**Conclusões:** As opções cirúrgicas tiveram benefício comparativamente com a radioterapia em termos de sobrevida e resolução de hipostesia e a CDE foi a mais eficaz na resolução do quadro algíco.

### **C0067. Resposta neuropeptídica no traumatismo crânio-encefálico - caracterização e modulação farmacológica**

**José Luís Alves, Sofia Pereira, Filipa Ângelo, Anabela Mota Pinto**  
Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra / Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra.  
jlmonteiroalves@gmail.com

O Traumatismo Crânio-Encefálico (TCE) constitui um desafio clínico, com resultados ainda pouco significativos em termos de impacto na mortalidade e outcome funcional pós-TCE grave, apesar das várias modalidades terapêuticas multimodais. A investigação translacional, procurando traduzir em aplicações clínicas o conhecimento adquirido nas áreas da Bioquímica, Biologia Celular e Fisiopatologia, entre outros, reveste-se de crescente importância. Em termos de dano e resposta cerebral pós-traumatismo, a resposta neuropeptídica foi documentada como um fenómeno constante e complexo, cursando com uma multiplicidade de fenómenos (sinérgicos ou antagónicos, simultâneos ou desfasados), em relação com uma miríade de agentes neuropeptídicos com diferentes perfis estruturais e de acção. Esta resposta é apontada como putativo alvo terapêutico, não havendo de momento resultados que se considerem animadores. O Projecto de investigação em curso visa avaliar, em humanos e modelos animais, 2 neuropeptídeos fundamentais nesta resposta - Substância P e Neuropeptídeo Y. Estas moléculas, com estrutura bioquímica semelhante e localização, nomeadamente no hipocampo (estrutura anatómica implicada nos défices cognitivos e mnésicos pós-TCE), apresentam diferentes timings e intuitos de actuação. A Substância P, elemento basilar da resposta denominada Inflamação Neurogénica, induz hipomagnesémia e incrementa a permeabilidade capilar e o correspondente edema agudo, estando documentado o seu incremento significativo na fase hiperguda pós-agressão traumática. Por outro lado, o Neuropeptídeo Y, o mais abundante ao nível do tecido cerebral, tem a sua expressão aumentada mais tardiamente, estando implicado em fenómenos de neuroprotecção e neuromodulação em vários tipos de agressão cerebral, nomeadamente inibindo a excitotoxicidade celular hipocampal. Procura-se assim caracterizar a resposta neuropeptídica e demonstrar a possibilidade de modular farmacologicamente, a nível hipocampal e cerebral na sua totalidade, com a desejada repercussão na mortalidade/morbilidade aguda e posterior recuperação funcional.

### **C0069. Hematomas epidurais traumáticos cirúrgicos - Casuística do Serviço de Neurocirurgia dos HUC de 2005 a 2011 (6 anos)**

**Pedro Miguel Ribeiro da Cunha Ferreira, Inácio Reis, Ricardo Pereira, Francisco Cabrita, Tiago Lima, Miguel Carvalho, Gonçalo Guerreiro, Gonçalo Costa, Francisco Belo, Marcos Barbosa**  
Hospitais da Universidade de Coimbra.  
pedrorcferreira@gmail.com

**Introdução:** Os hematomas epidurais traumáticos (HET) constituem uma situação de urgência grave, sendo o diagnóstico precoce fundamental, e a evacuação cirúrgica imediata geralmente o tratamento "standard", caso contrário, pode haver uma rápida deterioração neurológica e a consequente morte. Existem vários factores que podem influenciar o prognóstico dos doentes operados.

**Materiais e Métodos:** O objectivo deste trabalho foi estudar as características demográficas e os factores clínicos e imagiológicos que influenciaram o prognóstico dos 102 doentes com HET operados no Serviço de Neurocirurgia dos Hospitais da Universidade de Coimbra durante um período de 6 anos (2005 a 2011). Analisaram-se retrospectivamente vários parâmetros tendo sido feita uma Regressão Logística Multinomial em função do GOS à data de alta.

**Resultados:** A maioria dos doentes operados eram do sexo masculino (83%) e tinham idades inferiores a 60 anos (90%). A EG inicial foi <8 em 37.25% casos e ≥8 em 63,75% casos. As causas dos HET foram queda (68.6%), acidente de viação (26.5%), agressão (3.92%) e acidente de trabalho (0.98%). A localização principal dos HET foi a nível temporal e parietal (54.9% e 40.2% respectivamente) seguida de frontal (33.3%), occipital (9.8%) e infratentorial (2.98%), sendo a espessura dos mesmos superior a 15 mm em todos os casos. Constituíram variáveis independentes para um pior prognóstico a idade >60 anos (GOS 3), uma EG inicial <8 (para GOS 4 e GOS 3) e a presença de outras lesões cerebrais (para GOS 4).

**Conclusões:** Existe um predomínio do sexo masculino nos HET operados. A maioria localiza-se nas regiões temporal e parietal. Os factores mais importantes associados a um mau prognóstico são a idade >60 anos, uma escala de Glasgow inicial reduzida e a presença de outras lesões intracranianas concomitantes.

### **C0070. Avaliação hipotalamo-hipofise na hidrocefalia em modelo animal - apresentação de projecto**

**Joana Oliveira<sup>1</sup>, Rui Vaz<sup>1</sup>, Isaura Tavares<sup>2,3</sup>**  
1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de São João, Porto;  
2-Departamento de Biologia Experimental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto; 3-IBMC - Instituto de Biologia Celular e Molecular, Universidade do Porto, Porto.  
jago79@gmail.com

A Hidrocefalia consiste numa distensão activa do sistema ventricular. Os mecanismos patofisiológicos desencadeados por esta condição levam a importantes alterações encefálicas não só morfológicas como bioquímicas e metabólicas. Os ventrículos dilatados comprimem o parênquima cerebral envolvente condicionando alterações de fluxo sanguíneo

encefálico e do metabolismo, em associação à distorção mecânica. Irregularidades neuronais, como picnose foram descritas em diferentes núcleos hipotalâmicos, podendo estas alterações estarem na base dos distúrbios neuroendócrinos encontrados em alguns doentes. Enquadrado num projecto de doutoramento em Neurociências a realizar na Faculdade de Medicina do Porto, e que inclui uma vertente clínica e uma abordagem experimental, este projecto tem como objectivo geral esclarecer as consequências neurobiológicas e hormonais da hidrocefalia. A parte experimental utiliza um modelo de hidrocefalia validado por publicações prévias: o rato injectado com caolina (silicato de alumínio). Os estudos decorrerão em concordância com as normas éticas de investigação experimental. Irão ser estabelecidos dois grupos (ratos jovens e ratos adultos), havendo em ambos os grupos tempos de sacrifício diferentes (4 dias e 3 semanas) com o objectivo de comparar efeitos da hidrocefalia aguda e crónica. Neste modelo iremos quantificar morfológicamente o grau de dilatação ventricular, procederemos à análise estrutural da hipófise e do hipotálamo e à pesquisa da activação de neuronais e gliais, usando marcadores específicos. Em paralelo irão ser feitos testes comportamentais para avaliar parâmetros do comportamento, como locomoção e ansiedade. Em função dos resultados obtidos nos estudos clínicos paralelos, iremos proceder ao doseamento plasmático de hormonas relevantes na hidrocefalia e direccionaremos os estudos de activação neuronal para os neurónios do eixo hipotálamo-hipofisário envolvidos. O projecto terá financiamento da Sociedade Portuguesa de Neurocirurgia e decorrerá no Departamento de Biologia Experimental da FMUP.

### CO071. Avaliação do benefício clínico a longo prazo do tratamento cirúrgico da hidrocefalia de pressão normal

**Luis Ruano<sup>1</sup>, Ana Zão<sup>2</sup>, Eduardo Alves<sup>3</sup>, Célia Pinheiro<sup>2</sup>**  
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre Douro e Vouga; 2-Serviço de Neurocirurgia, 3-Serviço de Neuroradiologia, Hospital Geral de Santo António, Porto. lmrmano@gmail.com

**Introdução:** A hidrocefalia de pressão normal (HPN) é uma causa potencialmente reversível de declínio cognitivo. Sem cirurgia, a maior parte dos doentes continua a agravar cognitivamente e perde marcha independente. Apesar da boa resposta inicial à derivação ventrículo-peritoneal (DVP), existem poucos estudos que avaliem a persistência deste benefício a longo prazo. O objectivo deste estudo é descrever a recuperação clínica pós-DVP, o tempo que o benefício persiste e identificar factores de má resposta.

**Doentes e Métodos:** Identificaram-se 64 doentes que colocaram DVP por quadro clínico compatível com HPN entre 1999-2011. A informação foi colhida dos processos clínicos e entrevista telefónica com familiares. A melhoria e agravamento da marcha e alterações cognitivas foram medidas pela avaliação subjetiva dos familiares e médicos. Descreveu-se o tempo até suspensão dos benefícios com curvas de Kaplan-Meier. A regressão de Cox foi usada para identificar factores de má-resposta.

**Resultados:** A idade média à colocação da DVP foi 67,9 anos (sd=13,3); 53,1% eram homens. O tempo médio desde o início dos sintomas até referência para Neurocirurgia foi 2,5 anos (sd=3,3). No período pós-DVP a marcha melhorou

em 90% e as alterações cognitivas em 67%. Ao fim de um ano 36% dos que responderam já tinham regressado ao estado pré-DVP. Em metade dos doentes o benefício persistiu por mais de 30 meses. A demência como primeiro sintoma da HPN foi associado a má resposta clínica ( $p<0,001$ ).

**Discussão:** Apesar da recolha de dados retrospectiva e utilizando medidas subjetivas de melhoria e agravamento clínico, observou-se a perda de efeito em muitos doentes. A demência como primeiro sintoma de HPN pode ser um factor de má resposta ao tratamento. Idade avançada não foi associada a pior resposta. É necessário continuar a descrever a evolução a longo prazo dos doentes com HPN que colocaram DVP.

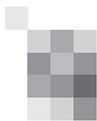
### CO072. Síndrome de Terson associado a hemorragia subaracnoideia aneurismática: diagnóstico e tratamento em quatro casos clínicos

**Guerreiro Costa, Ricardo Pereira, Francisco Cabrita, Jorge Gonçalves, Gonçalo Costa, Tiago Lima, Miguel Carvalho, Pedro Cunha, Marcos Barbosa**  
Hospitais da Universidade de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra. hemoglobinazul@gmail.com

**Introdução:** A hemorragia intra-vítrea associada a hemorragia subaracnoideia (HSA) - Síndrome de Terson - constitui uma potencial causa de perda visual e está associada a pior prognóstico.

**Casos Clínicos:** Nesta apresentação são descritos quatro casos clínicos de doentes com hemorragia do corpo vítreo associada a HSA por rotura aneurismática: três do sexo feminino; idade média 45 anos (31 a 55); Hunt & Hess I (25%), 2 (25%) e 3 (50%); WFNS I (50%) e II (50%); HSA Fisher 3 (75%) e 4 (25%); três doentes com aneurisma da circulação anterior (artéria comunicante anterior em dois casos, artéria cerebral média esquerda num caso) e um da circulação posterior (aneurisma dissecante da artéria vertebral esquerda); submetidos a clipagem do aneurisma em três casos e trapping noutra, sem deterioração neurológica; hemovítreo esquerdo em dois casos (AV OE 10/10 numa situação e apenas vultos noutra) e bilateral nos restantes dois (AV vultos bilateralmente) diagnosticados por fundoscopia e confirmados por ecografia ocular. Em três destes doentes, foi realizada vitrectomia através da pars plana (VPPP) como tratamento desta condição oftalmológica. Baseando-se numa revisão da literatura relevante, são igualmente referidos os mecanismos fisiopatológicos associados, o diagnóstico clínico e complementar e as opções terapêuticas deste síndrome.

**Conclusão:** O Síndrome de Terson constitui uma complicação da HSA aneurismática mais frequente em casos com pior apresentação clínica e imagiológica. A sua detecção precoce, por vezes difícil, é importante para estabelecer o seu seguimento e tratamento. Na maioria dos casos, o tratamento conservador resulta na completa resolução do défice visual. Contudo, em 75% dos casos desta série foi necessário tratamento cirúrgico.



## CO073. Apatia na Doença de Huntington - Prevalência e Correlações Clínicas

Inês Brás Marques, Filipa Júlio, Cristina Januário  
Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra.  
inesbmarques@gmail.com; cristinajanuario@gmail.com

**Introdução:** A apatia, traduzida por falta de iniciativa, motivação e interesse, é uma alteração neuropsiquiátrica comum na Doença de Huntington (DH) que frequentemente precede o início dos sintomas motores e tem importante impacto negativo na capacidade funcional. A sua fisiopatologia envolve disfunção do circuito frontal-subcortical, nomeadamente do circuito do cíngulo anterior.

**Objectivo:** Determinar a prevalência de apatia e suas correlações clínicas numa população de doentes com DH, em vários estádios funcionais da doença.

**Metodologia:** Avaliação de doentes consecutivos com teste genético positivo para DH, seguidos na consulta de Doenças Neurogenéticas. Recolha de informação sócio-demográfica e características clínicas de modo standardizado. Utilizou-se a Escala de Avaliação de Apatia de Marin (Apathy Evaluation Scale, Clinician Version), a escala de Hamilton para avaliação da Depressão; a secção motora da UHDRS (Unified Huntington's Disease Rating Scale) para quantificação das alterações motoras, e a escala MOCA (Montreal Cognitive Assessment) para avaliação cognitiva. Feita a análise estatística com programa SPSS. Considerado  $p < 0.05$  estatisticamente significativo

**Resultados:** Avaliados 30 doentes, 56.7% sexo feminino, idade média  $51.1 \pm 17.8$  anos, escolaridade média  $6.7 \pm 3.6$  anos e tempo médio de doença  $5.5 \pm 5.7$  anos. Score médio motor  $27.6 \pm 19.6$ . Número médio de repetições CAG  $42.97 \pm 2.7$ . Identificada apatia severa em 40% dos doentes. Análise univariável identificou correlação entre apatia e disfunção cognitiva ( $p < 0.001$ ) e entre apatia e gravidade dos sintomas motores ( $p = 0.001$ ), mantendo-se esta relação após exclusão de doentes com depressão e/ou tratamento anti-depressivo. Não identificada correlação significativa entre apatia e idade, sexo, escolaridade, número de repetições CAG, tempo de doença ou depressão. Em análise multivariável apenas se manteve correlação significativa entre disfunção cognitiva e apatia ( $p = 0.047$ ).

**Conclusões:** Identificada elevada prevalência de apatia, presente em 40% dos doentes, e forte correlação entre apatia e disfunção cognitiva. A ausência de correlação entre apatia e depressão sugere tratar-se de entidades independentes.

## CO074. Apraxia Cinética dos membros em doentes com Distonia Cervical

Tânia Lampreia<sup>2</sup>, Panagiotis Kassavetis<sup>1</sup>, Anna Sadnicka<sup>1</sup>, Tabish Saifee<sup>1</sup>, Isabel Parés<sup>1</sup>, Kailash Bhatia<sup>1</sup>, Mark Edwards<sup>1</sup>  
1-Sobell Department of Motor Neuroscience and Movement Disorders, National Hospital for Neurology and Neurosurgery (UCL), London, UK; 2-Department of Neurology, Hospital de Egas Moniz, Lisbon, Portugal.  
tania.lampreia@gmail.com

**Introdução:** Diversos sintomas motores e não motores estão descritos em doentes com distonia, incluindo apraxia dos membros em doentes com distonia cervical. A apraxia cinética dos membros (ACM) caracteriza-se por perda de destreza na execução de movimentos finos dos dedos, sendo atribuída a lesões envolvendo os circuitos anteriores dos sistemas da praxis, nomeadamente fronto-estriatais. Estando já descri-

ta em doenças do movimento, nunca foi avaliada na distonia.

**Objectivo:** Avaliar a existência de ACM em doentes com distonia.

**Metodologia:** ACM foi testada usando a coin rotation task (CRT) em doentes com distonia cervical focal e num grupo-controlo. Os indivíduos rodavam uma moeda 20 vezes consecutivas (3 ensaios por mão) e a duração média (segundos) foi avaliada através de vídeo. Para controlar a velocidade do movimento usou-se um teste de movimentos alternados do dedo indicador (TMADI) em que dois alvos no ecrã de um dispositivo móvel eram alternadamente pressionados, avaliando-se a frequência dos toques em 20 segundos. Usou-se o  $t$ -test e  $\chi^2$  no tratamento estatístico.

**Resultados:** Apresentamos dados preliminares de 6 doentes com distonia cervical sem envolvimento das mãos e 6 controlos idênticos em idade ( $t(11) = -0.30, p = 0.77$ ), sexo ( $\chi^2 = 0.69, p = 0.41$ ) e dominância de mão. Os doentes estavam sob tratamento com toxina botulínica (última sessão há mais de 3 meses). A média de duração de doença era de 23.16 (8-30) anos. Identificou-se diferença estatisticamente significativa na CRT com a mão dominante (MD) ( $t(11) = 2.94, p = 0.01$ ) mas não com a não-dominante (MND) ( $t(11) = 1.15, p = 0.28$ ). Não houve diferenças entre os dois grupos no TMADI (MD  $t(11) = -0.67, p = 0.52$ , MND  $t(11) = -0.64, p = 0.53$ ).

**Conclusões:** O pior desempenho dos doentes na CRT com a MD sem diferenças significativas no teste de controlo sugere a existência de ACM nestes doentes. Disfunção dos gânglios da base, envolvidos nos movimentos sequenciais repetitivos, bem como da área suplementar motora e córtex pré-motor, poderão estar implicados na ACM nestes doentes.

## CO075. Dementia Rating Scale-2 e Doença de Parkinson

Alexandra Gonçalves<sup>1,2</sup>, Inês Moreira<sup>1</sup>, Cláudia Pinto<sup>1,2</sup>, Sara Cavaco<sup>1,2</sup>, Alexandre Mendes<sup>1,3</sup>, Nuno Vila-Chã<sup>1,3</sup>, António Bastos Lima<sup>1,3</sup>

1-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, Universidade do Porto, Porto; 2-Unidade de Neuropsicologia, 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Porto, Hospital Santo António, Porto.  
alexandra.r.goncalves@gmail.com

**Introdução:** A Dementia Rating Scale-2 (DRS-2), aferida para a população portuguesa (Cavaco & Teixeira-Pinto, 2011), é uma das escalas de avaliação geral do estado mental mais utilizadas na avaliação de doentes com Parkinson e é um dos instrumentos mais importantes no processo de avaliação neuropsicológica integrado em programas de tratamento cirúrgico da DP.

**Objectivo:** Caracterizar o desempenho na DRS-2 de doentes com DP não dementes. Explorar possíveis associações entre défices cognitivos e variáveis clínicas.

**Metodologia:** A DRS-2 e a Unified Parkinson's Disease Rating Scale (UPDRS) foram administradas a 88 doentes com DP em estadio 1 a 3 de Hoehn & Yahr da Consulta de Movimento do Centro Hospitalar do Porto (37 mulheres; idade: média=67,24, dp=9,797; escolaridade: média=5,94, dp=4,047; Hoehn & Yahr: média= 2,11, dp=0,52; duração da doença: média= 4,58, dp=4,91; UPDRS-III: média= 26,60, dp=10,9) após 12h sem medicação dopaminérgica. Em contexto de entrevista clínica, o médico neurologista não identificou alterações significativas nas actividades de vida diárias dos doentes. Foi considerado défice quando a pontuação

ajustada (à idade e escolaridade do sujeito) da DRS-2 foi igual ou inferior ao percentil 5 em relação à amostra normativa. O teste de Mann-Whitney foi utilizado para a análise dos resultados.

**Resultados:** Na DRS-2 Total foram registados défices em 33% dos doentes, na subescala Atenção 20,5%, na subescala Iniciação/Perseveração 31,8 %, na subescala Construção 22,7%, na subescala Conceptualização 12,5% e na subescala Memória 25%. Os défices na DRS-2 Total ( $p=0,049$ ), na subescala da Atenção ( $p=0,011$ ), na subescala Construção ( $p=0,024$ ) e na subescala Conceptualização ( $p=0,022$ ) estão significativamente associados à pontuação na UPDRS-III. Os défices na subescala Iniciação/Perseveração estão estatisticamente associados a maior duração da doença.

**Conclusões:** Este estudo demonstrou que a DRS-2 consegue detectar défice cognitivo ligeiro na DP e que estes défices cognitivos estão associados à progressão da doença mesmo em estadios ligeiros a moderados.

## C0076. Estimulação cerebral profunda no tratamento das distonias primárias e secundárias a paralisia cerebral discinética

Miguel Coelho<sup>1,6</sup>, Begoña Cattoni<sup>2</sup>, Patrícia Pita Lobo<sup>1,6</sup>, Herculano Carvalho<sup>2</sup>, Leonor Correia Guedes<sup>1,6</sup>, Paulo Rego Sousa<sup>1,7</sup>, Miguel Grunho<sup>1,5</sup>, Luisa Albuquerque<sup>1</sup>, João Miguel Pereira<sup>3</sup>, Sofia Reimão<sup>4</sup>, Carlos Morgado<sup>3</sup>, Joaquim J Ferreira<sup>1,6</sup>, Mário Miguel Rosa<sup>1,6</sup>, António Gonçalves Ferreira<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, 2-Serviço de Neurocirurgia, Departamento de Neurociências, 3-Serviço de Psiquiatria e Saúde Mental, Departamento de Neurociências, 4-Serviço de Imagiologia Neurológica, Departamento de Neurociências, Hospital de Santa Maria, CHLN, Lisboa; 5-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta-EPE, Almada; 6-Unidade Neurológica de Investigação Clínica, IMM, Lisboa; 7-Serviço de Neurologia, Hospital Dona Estefânia, CHLC, Lisboa.  
miguelcoelho2002@yahoo.es

**Introdução:** A estimulação cerebral profunda (ECP) bilateral no Globus pallidus interno (GPI) é eficaz e segura no tratamento das distonias primárias e generalizadas. No caso das distonias secundárias a paralisia cerebral discinética (PC), a ECP-GPI pode também ser eficaz mas com menor magnitude de efeito.

**Objectivo:** Descrição de uma série de casos de distonia primária e secundária a PC submetidos a ECP.

**Material e Métodos:** Doentes com distonia primária ou secundária a PC discinética refractária à melhor terapêutica médica, submetidos a ECP no Hospital de Santa Maria entre Janeiro de 2010 e Fevereiro de 2012. Os doentes foram avaliados no pré e pós-operatório com um mínimo de 6 meses após o procedimento, usando a escala de Burke-Fahn-Marsden Dystonia Movement and Disability (BFMDMD). Os efeitos adversos foram colectados sistematicamente. Foi feita uma análise descritiva dos dados.

**Resultados:** Foram submetidos a ECP 13 doentes (9 mulheres; idade média 43 anos; duração média de doença 29 anos), 12 implantados bilateralmente no GPI e 1 bilateralmente no núcleo subtalâmico (doente com palidotomia prévia). Não ocorreram complicações cirúrgicas ou da estimulação. Oito foram avaliados 6 meses ou mais após a ECP, 3 destes com PC discinética. A melhoria média da pontuação da parte motora da BFMDMD foi 45.1% (distonias primárias 49.3%; PC

34.5%) e de 46.3% na parte funcional (distonias primárias 57%; PC 27.5%). A medicação foi reduzida em todos os doentes e 2 ficaram em monoterapia com estimulação cerebral.

**Conclusões:** A ECP-GPI é um procedimento seguro e eficaz no curto-termo para o tratamento das distonias. Embora com benefício inferior ao das distonias primárias, a PC discinética pode melhorar motor e funcionalmente com ECP-GPI caso os doentes sejam criteriosamente seleccionados.

## C0077. Reimplantação após infecção em doentes de Parkinson submetidos a Cirurgia Funcional / DBS

Henrique Costa<sup>1,5</sup>, Luísa Sampaio<sup>3</sup>, João Massano<sup>1,4,5</sup>, Paulo Linhares<sup>2,4,5</sup>, Clara Chamadoiro<sup>2,4</sup>, Maria José Rosas<sup>1,4</sup>

1- Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurocirurgia, 3-Serviço de Neurorradiologia, 4-Unidade de Doenças de Movimento e Cirurgia Funcional, Centro Hospitalar de S. João, Porto; 5-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto.  
henriq.costa@gmail.com; lfvsampaio@sapo.pt; rosas.mariajose@gmail.com

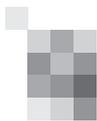
**Introdução:** A cirurgia de estimulação cerebral profunda (DBS) é reconhecida actualmente como um procedimento seguro e eficaz no tratamento de um grande número de doenças neurológicas, incluindo doenças do movimento, dor crónica e epilepsia. A infecção dos componentes ou de todo o sistema de estimulação é uma das complicações mais comuns após a cirurgia (8,5%/doente e 4,2%/procedimento), resultando em frequentes reinternamentos, cursos prolongados de antibioterapia e procedimentos cirúrgicos adicionais, com necessidade de remoção parcial ou completa do hardware em 80% dos casos.

**Objectivo:** Demonstrar o benefício e segurança da reimplantação dos eléctrodos e restante sistema após infecção.

**Metodologia:** Análise retrospectiva de duas doentes com infecções após cirurgia de DBS e que foram submetidas a reimplantação de todo o sistema, com comparação aos 18 meses de 'follow up' do UPDRS parte III, Estadio de Hoehn e Yahr, dose total diária de levodopa (LEDD) e presença de complicações e flutuações motoras.

**Resultados:** O tempo decorrido entre a remoção dos eléctrodos e a cirurgia de reimplantação foi de 12 e 5 meses, mantendo-se como alvos os núcleos subtalâmicos (STN) bilateralmente, não se registando complicações cirúrgicas em qualquer dos procedimentos. Em ambas as doentes foi possível uma redução significativa da LEDD (de cerca de 1400 mg para 50 mg e 750 mg para 500 mg), mantendo-se um benefício funcional no UPDRS Parte III idêntico ao obtido na Prova da Dopa e após a primeira cirurgia e registando-se uma melhoria no controlo das complicações motoras.

**Conclusão:** Descrevemos pela primeira vez na literatura os resultados da reimplantação de todo o sistema de estimulação cerebral profunda após infecção, com benefício claro na redução da LEDD e das complicações motoras da terapêutica dopaminérgica. Apesar do número reduzido de doentes reimplantados nestas circunstâncias, os resultados são encorajadores quanto à segurança e eficácia deste procedimento para outros doentes.



## C0078. Caso clínico de tremor do palato sintomático submetido a tratamento com toxina botulínica

Tiago Teodoro, Sandra Agostinho, Patrícia Pita Lobo, Miguel Coelho, Ana Claro, Joaquim J Ferreira  
Clínica Universitária de Neurologia, Hospital de Santa Maria.  
tiagoteodoro@gmail.com

**Introdução:** O tremor do palato é uma entidade rara e refractária à terapêutica farmacológica. Reportamos um caso de tremor do palato sintomático tratado com toxina botulínica.

**Caso Clínico:** Mulher, 60 anos, com instalação progressiva (há 3 anos) de movimentos involuntários do palato e da hemiface esquerda, ?clicks? auditivos e, desde há 1 ano, alteração da fala e episódios de disfagia, incoordenação motora e desequilíbrio da marcha.

Observou-se um tremor lento do palato, da faringe e laringe, clonias da hemiface esquerda, decomposição das sacadas e lentificação dos movimentos oculares de perseguição, nistagmo rotatório em todas as posições do olhar, disфонia e ausência de ataxia.

A RM-CE revelou hipertrofia das olivas bulbares. A restante investigação etiológica foi negativa, incluindo anticorpos anti-tiroideus, anti-gliadina, electroforese de proteínas e pesquisa de T. Whipplelli. O EEG foi normal.

Não houve melhoria com gabapentina, valproato de sódio e piracetam. Para controlo do tremor do palato e dos ?clicks? auditivos, realizou-se administração guiada por EMG e vídeo-laringoscopia de 5 U de onabotulinumtoxinA (Botox®) no hemipalato mole esquerdo. Até 9 dias após o procedimento não houve descrição de benefício ou complicações.

**Discussão:** Trata-se de um caso de tremor do palato sintomático por provável doença neurodegenerativa esporádica idiopática. Apesar dos ?clicks? auditivos serem mais frequentes e intensos no tremor do palato essencial, também podem ocorrer nas formas sintomáticas. O tremor do palato tende a ser refractário a tratamento farmacológico, mas têm sido reportados casos com boa resposta a toxina botulínica. Apesar da curta duração do seguimento, o nosso caso sugere que a administração de toxina botulínica no palato mole é um procedimento minimamente invasivo e relativamente seguro.

## C0079. Amigdaló-hipocampotomia: resultados clínicos a longo prazo

Antonio Gonçalves Ferreira, Alexandre Rainha Campos, Herculano Carvalho, Carlos Morgado, Carla Bentes, Rita Peralta, José Pimentel e Grupo de Cirurgia da Epilepsia  
Serviço Neurocirurgia, Hospital Santa Maria, CHLN, Lisboa.  
ajgonfer@fm.ul.pt

**Introdução:** Desde 2007 efectuámos amigdaló-hipocampotomia (A-Hotomia) selectiva, com desconecção do hipocampo, aos doentes com epilepsia refratária devida a esclerose mesial do lobo temporal. Apresentamos agora os resultados clínicos destes doentes com > 2 anos de "follow-up" pós-operatório, comparativamente a uma série de 100 doentes que operámos com remoção do hipocampo (A-Hectomia), recentemente publicada.

**Material e Método:** 21 doentes (14 do sexo feminino) entre 20-58 anos de idade (média:41anos) foram operados com esta técnica (A-Hotomia): amigdalectomia lateral e desconecção

peri-hipocampo, incluindo o para-hipocampo; em 20 doentes o "follow-up" foi 24- 44 meses (média: 32meses). Nos 100 doentes previamente operados por A-Hectomia, com idade média de 35 anos, o "follow-up" foi 6-180 meses (média: 47meses).

**Resultados e Discussão:** Os resultados clínicos com A-Hotomia foram bons/muito bons (Engel Class I-II) em 19/20 doentes (95%), estatisticamente equivalentes aos submetidos a A-Hectomia.

A morbidade geral com A-Hotomia e A-Hectomia foi semelhante: alguns casos de deterioração da memória ou quadrantópsia pós-operatória, alguns doentes desenvolveram depressão psiquiátrica tardia. Com A-Hotomia não houve complicações vasculares ou oculomotoras por disseção da fenda coroideia.

O tempo operatório foi reduzido com A-Hotomia em média 30 minutos (15 %).

**Conclusões:** Vantagens: A A-Hotomia revelou ser mais segura e tão efectiva como a A-Hectomia; e moderadamente "time-saving".

**Desvantagens:** Alguma actividade epileptiforme pode observar-se no EEG pós-operatório, sem epilepsia clínica. (a técnica de A-Hotomia é vídeo-ilustrada na apresentação)

## C0080. Hemisferotomia: técnica cirúrgica (vídeo-ilustrada)

Alexandre Rainha-Campos, António Gonçalves-Ferreira e Grupo de Cirurgia da Epilepsia  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte.  
rainhacampos@gmail.com

**Introdução:** A hemisferotomia ou hemisferectomia funcional é um dos procedimentos mais complexos e agressivos da Cirurgia da Epilepsia. Apesar dos défices acrescidos que pode causar, continua a estar indicada em casos catastróficos de epilepsia para controlo das crises, permitindo o doente continuar a desenvolver-se no caso de uma criança. A técnica cirúrgica usada para esta desconexão foi aperfeiçoada ao longo dos anos de maneira a minimizar as perdas hemáticas e a morbidade operatória.

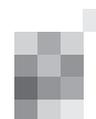
**Material e Método:** Com recurso a esquemas estruturados e ao vídeo da cirurgia, descrevem-se os passos principais de uma hemisferotomia peri-insular para desconexão do hemisfério esquerdo; a doente é uma criança de 8 anos com Síndrome de Rasmussen, seguida previamente durante 4 anos por epilepsia fármaco-resistente.

**Resultados e Discussão:** Após a cirurgia houve controlo imediato das crises, tendo-se verificado um agravamento transitório de força do hemicorpo direito de predomínio braquial que foi recuperando ao longo das semanas seguintes e hemianopsia homónima contralateral persistente.

**Conclusões:** A hemisferotomia peri-insular é uma técnica eficaz e segura para a desconecção hemisférica. A sua utilização cuidadosa permite a orientação anatómica de todos os passos operatórios desta complexa cirurgia.

## C0081. Tratamento da espasticidade com baclofeno intra-tecal - 13 anos de experiência

Alexandre Rainha-Campos<sup>1</sup>, Inês Cordeiro<sup>2</sup>, Nuno Simas<sup>1</sup>, Edson Oliveira<sup>1</sup>, António Gonçalves-Ferreira<sup>1</sup>  
1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Faro.  
rainhacampos@gmail.com



**Introdução:** A espasticidade é uma complicação major das patologias crónicas do Sistema Nervoso Central, condicionando uma diminuição considerável da qualidade de vida destes doentes.

Entre as possíveis terapêuticas destaca-se o uso de baclofeno, um agonista dos receptores do ácido  $\gamma$ -aminobutírico presentes no corno posterior da medula, com comprovada eficácia no tratamento da espasticidade.

A sua formulação oral tem no entanto dificuldade em atravessar a barreira hemato-encefálica, fazendo com que seja necessário recorrer a elevadas doses para a obtenção de concentrações eficazes no líquor, produzindo intolerância.

A via intratecal, possibilita a obtenção de maior eficácia terapêutica e menor toxicidade utilizando doses menores, apresentando-se como alternativa terapêutica eficaz.

**Objectivos:** Avaliar os resultados clínicos e morbilidade dos doentes submetidos a colocação de bomba infusora de baclofeno intratecal nesta instituição.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo baseado na revisão de processos clínicos de todos os doentes submetidos a colocação de bomba infusora de Baclofeno intratecal no Hospital de Santa Maria, entre Janeiro de 1999 e Fevereiro de 2012. Foram revistos 63 casos, tendo sido incluídos 59 doentes, com idade média de 44 anos, 66% do sexo masculino e 34% do sexo feminino.

**Resultados:** A maioria dos doentes tinha patologia medular traumática (45,8%), seguido de lesões medulares não traumáticas (13,6%), paralisia cerebral (13,6%), AVC (8,5%), esclerose múltipla (8,5%), paraparesia espástica familiar (5,1%), traumatismo cranioencefálico (3,4%) e distonia (1,7%). A principal causa de morbilidade encontrada nesta série foi a disfunção de cateter, com 17,5% dos doentes a necessitarem de revisão do mesmo, seguida pela infecção com necessidade de remoção do sistema (8,0%). Em média os doentes melhoraram entre 1 a 2 pontos na escala de Ashworth e de frequência de espasmos de Penn, após o período inicial de estabilização da dose.

**Conclusão:** Estes resultados estão de acordo com outras séries publicadas, destacando-se o excelente resultado terapêutico e baixa morbilidade.

## C0082. Infecção na cirurgia de ECP - a casuística do HSA (55 doentes / 111 eléctrodos) e revisão bibliográfica

Carla Silva, Alexandre Mendes, Nuno Vila Chã, António Verdelho

Hospital Santo António, Porto.  
carlaestevessilva@hotmail.com

**Introdução:** a infecção na cirurgia de estimulação cerebral profunda (ECP), é uma complicação com importantes consequências clínicas e económicas.

**Objectivo:** rever retrospectivamente os casos de infecção de uma série de 55 doentes sujeitos a cirurgia de ECP (111 eléctrodos). Analisar o impacto de medidas na redução da taxa de infecção. Identificar na literatura propostas de melhorar a profilaxia e o tratamento desta complicação. Metodologia: consulta dos registos dos doentes operados. Identificados os casos de infecção e caracterizados segundo o local (gerador, cabos extensores, eléctrodos), o tipo de infecção (superficial vs profunda), o tempo entre a cirurgia e o aparecimento da infecção e o tratamento. Comparar a ocorrência de infecções entre dois grupos de doentes, antes e após a introdução simultânea de alterações das medidas anti-sépti-

cas da pele e do uso de antibiótico tópico (aplicado teste exacto de Fisher).

**Resultados:** houve 3 casos de infecção (5,5% dos doentes) em diferentes localizações, todas no primeiro mês após a cirurgia. Em dois casos não foi possível poupar os eléctrodos cranianos. Num dos casos a infecção progrediu para o SNC após 2 anos de recusa do doente para remoção dos eléctrodos. O terceiro caso de infecção está sob tratamento, apenas com ATB por ser considerada infecção superficial. Verificou-se uma tendência para diminuição da taxa de infecção com as alterações das medidas anti-sépticas da pele e do uso adicional de antibioterapia tópica. A diferença não é estatisticamente significativa o que se pode dever ao tamanho da amostra. Na literatura a taxa de infecção varia entre 1,5 a 20%, o que também depende do conceito utilizado de infecção na cirurgia de ECP. Vários autores descrevem várias medidas técnicas (tipo de incisão e de fixação do material), utilizam ATB tópica com irrigação abundante das feridas e descrevem o impacto na mudança de algum tipo de material. Há propostas para o tratamento destas infecções com o intuito de poupar os eléctrodos cranianos.

**Conclusões:** a taxa de infecções nesta série situa-se próximo do nível mais baixo da descrita na maioria das séries. Nos 2 casos de infecção relacionada com o material, não foi possível poupar os eléctrodos. Há várias medidas que na técnica cirúrgica, escolha do material, uso de anti-septicos e antibioterapia tópica adicional à endovenosa clássica, que devem ser consideradas para minorar a taxa de infecção na cirurgia de ECP.

## C0083. Reação de corpo estranho na dbs: uma complicação não descrita na literatura

M<sup>a</sup> B. Cattoni, H. Carvalho, M. Coelho, L. Guedes, P. Lobo, J. Ferreira, M. Miguel Rosa, A. Gonçalves Ferreira e Grupo de Cirurgia Funcional das Doenças do Movimento  
Grupo de Cirurgia Funcional das Doenças do Movimento do Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte.  
becattoni@clix.pt

**Objectivos:** Descrever um tipo de complicação a nível do sistema de neuro- estimulação -reação de corpo estranho- verificado pelo Grupo de Cirurgia Funcional das Doenças do Movimento do HSM, no contexto do programa sobre DBS na Doença de Parkinson avançada, desenvolvido ininterruptamente desde Janeiro de 2006.

Descrever o processo de deteção desta reacção, a etiologia da mesma e os procedimentos cirúrgicos e de neuromodulação desenvolvidos, para tentar a sua resolução, que não aparecem reportados nem descritos como "hardware complications" na literatura especializada.

**Material e Métodos:** Entre Janeiro 2006 - Abril 2012 foram operados por DBS-STN (procedimento estereotáxico com o complemento da conformação electrofisiológica com micro-registo e macroestimulação) um total de 115 doentes.

Verificamos em 3 casos, o rápido e persistente desenvolvimento de uma exuberante reacção inflamatória cutânea e subcutânea, a nível subclavicular direito - suprajacente a loca do neuroestimulador Kinetra Activa PC. Nos 3 casos foi completamente excluída a etiologia infecciosa e obtidas provas cutâneas de contacto negativas, para todos os materiais que conformam o sistema de estimulação.

**Resultados:** A presença da marcada reacção inflamatória

descrita foi detectada sempre poucas semanas depois de ter sido implantado o gerador Activa PC.

Apesar de que os resultados clínicos após DBS tinham sido muito satisfatórios, a gravidade da reação de rejeição foi tal que desencadeou a necessidade de revisões cirúrgicas múltiplas (diferentes de caso para caso) e a explantação do sistema IPG (implantable pulse generator) em todos eles. Em todos os casos tivemos a confirmação histológica de granuloma de corpo estranho.

Actualmente, conseguiu-se a re-implantação em dois casos com excelentes resultados, num deles com um sistema de neuroestimulação “modificado” com revestimento em silicone e mantém-se ainda um doente a espera de nova intervenção.

**Conclusões:** Achamos que a activação do IPG com determinados parâmetros eléctricos pode vir a induzir uma reação de “electrolise” com difusão de material metálico ou plástico não identificado, entre as paredes do gerador PC em contacto com a loca subcutânea (que funciona como “terra”), desencadeando uma reação de cascata inflamatória incontável.

É necessária a descrição pormenorizada deste tipo de complicação grave, sendo muito pertinente o estabelecimento de medidas de actuação, tanto do ponto de vista cirúrgico e do manuseamento neuromodulador, como de fabrico da própria firma fornecedora.

## C0084. DBS em distonia generalizada secundária após palidotomia bilateral falhada

M<sup>a</sup> B. Cattoni, H. Carvalho, M. Coelho, P. Lobo, L. Guedes, J. Ferreira, M. Miguel Rosa, A. Gonçalves Ferreira e Grupo de Cirurgia Funcional das Doenças do Movimento  
Grupo de Cirurgia Funcional das Doenças do Movimento do Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte.  
becattoni@clix.pt

**Objectivos:** Verificar os resultados clínicos obtidos após estimulação cerebral profunda (ECP) num caso de grave distonia generalizada, secundária a hipoxia perinatal, com um alvo de estimulação pouco habitual nestes casos: o núcleo subtalâmico.

**Material e Métodos:** Descrevemos a perturbação distónica dum doente de 33 anos de idade, com diagnóstico de paralisia cerebral coreoatetósica, com início aos 3 meses de idade e atingimento progressivo de todos os grupos musculares, que condiciona movimentos anormais e postura incorrecta, não permitindo a marcha e dificilmente a articulação da linguagem.

Esta doente tinha antecedentes de palidotomia bilateral por radiofrequência, realizada em outra instituição em 2005. A RM pre-operatória mostrava lesões hipóxico-iskémicas de predomínio na região dorso-lateral de ambos os estriados e área lesional de aproximadamente 60 mm<sup>3</sup> de volume em ambos os núcleos palidos mediais, com presença de importante área de desmielinização perilesional.

Foi por isso realizada intervenção por ECP do Núcleo Subtalâmico bilateralmente, com determinação do alvo mediante imagem e confirmação com exploração electrofisiológica.

**Resultados:** A doente foi avaliada pré e pós-operatoriamente (e documentada com filmagens) aos 3 meses, 6 meses e 1 ano, mantendo actualmente estes parâmetros de estimulação:

Polo esquerdo nº11 (3 mA; 130 Hz; 60 µsg) / Polo direito nº3 (3 mA; 130 Hz; 60 µsg)

Obteve-se o seguinte benefício clínico:

- Significativa melhoria no outcome motor permitindo por vezes o ortostatismo, com diminuição da distonia muscular dos membros, principalmente superiores, e diminuição da distonia axial, com melhoria do controlo cefálico.
- Melhoria dos movimentos coreicos e atetósicos da face e da hipomímia facial, com maior facilidade para a articulação da linguagem.

**Conclusões:** Foi evidente uma clara melhoria dos sintomas motores da doença, da qualidade de vida e a diminuição das necessidades de medicação, induzida pela estimulação dos núcleos subtalâmicos. A ECP dos STNs foi determinada pela presença de extensa lesão palidal bilateral pré-existente.

É possível oferecermos uma “segunda oportunidade” de melhoria clínica à doentes submetidos previamente à procedimentos ablativos irreversíveis

## C0085. Morbilidade e mortalidade no tratamento de tumores do cerebello e/ou 4º ventrículo em idade pediátrica

Pedro Alberto Silva, Josué Pereira, Maria João Gil-da-Costa, Lígia Osório, Paulo Almeida, Lígia Castro, Margarida Ayres-Basto, Rui Vaz  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital de S. João, Porto.  
pietroaps@yahoo.com

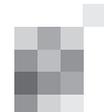
Os tumores encefálicos constituem a neoplasia sólida maligna mais frequente em idade pediátrica. Neste âmbito, as lesões infratentoriais são uma maioria, apresentam um desafio diagnóstico e o tratamento passa frequentemente pela intervenção cirúrgica enquadrada numa perspectiva multimodal.

Os autores efectuaram uma análise retrospectiva dos pacientes com tumor do cerebello e 4º Ventrículo orientados pelo Grupo Multidisciplinar de Neuro-Oncologia Pediátrica do Hospital de S. João num espaço de 18 anos (1993 a 2010).

Procedeu-se à revisão de processos clínicos com vista ao estudo de dados biográficos, forma de apresentação, demora no diagnóstico, estadiamento, tratamento de hidrocefalia, cirurgia (grau de remoção, complicações directas), tratamento complementar e outcome clínico. Efectuou-se análise de sobrevivência (Kaplan-Meyer) global e paramétrica (grupo etário, estadio, histologia). Foi também colhida informação da consulta de Psicologia Infantil, nomeadamente dos pacientes sobreviventes.

A amostra incluiu um total de 88 doentes. A mediana de idades na apresentação foi de 5 anos, e 65,9% dos pacientes eram do sexo masculino. A série inclui Meduloblastoma (n=39), Astrocitoma pilocítico (n=27), Ependimoma (n=9), Astrocitoma de Baixo Grau (n=4), Papiloma de Plexos Coroideus (n=2), Teratóide rabdóide (n=1) e Oligodendroglioma (n=1). Em 5 casos a apresentação clínica ou achados intraoperatórios impediram o diagnóstico definitivo. O tempo mediano de follow-up foi de 72 meses.

Em 68,7% dos pacientes operados, foi conseguida remoção total; em 30,1% a remoção foi incompleta. A mortalidade no tempo de seguimento foi de 26,5% (22/83), e variou de forma significativa com o diagnóstico histológico. A maioria dos doentes seguidos apresentou no entanto morbilidade neurológica e/ou neuropsicológica.



Os autores concluem que o tratamento deste tipo de lesões deve ser feito em centros diferenciados multidisciplinares, de modo a permitir sobrevidas optimais, e que existe uma morbilidade inerente, quer à doença, quer aos tratamentos, que importa reconhecer.

## C0086. Patologia cerebrovascular em crianças: casuística do Hospital Pediátrico de Coimbra (1989-2010)

**Bruno Lourenço Costa, Armando Lopes, José Lozano Lopes, José Augusto Costa**  
Centro Hospitalar Universitário de Coimbra/Centro Hospitalar de Coimbra.  
brunolourencocosta@gmail.com

**Introdução:** A patologia cerebrovascular em crianças possui uma epidemiologia própria e tem merecido pouca relevância na literatura neurocirúrgica.

**Material e Métodos:** Os autores estudaram retrospectivamente, através da revisão dos processos clínicos e exames imagiológicos, as crianças (0-12 anos) com patologia cerebrovascular, tratadas no HPC no período 1989-2010, quanto a: idade de diagnóstico, apresentação clínica, tipo de malformação vascular, tratamento e seus resultados. As crianças com hemorragias neonatais e sem lesão vascular identificada foram excluídas do estudo.

**Resultados:** No período considerado, foram tratadas 25 crianças com patologia cerebrovascular, 13 do sexo masculino e 12 do sexo feminino, com idades compreendidas entre 1 e 12 anos. Na maior parte dos casos, a clínica de apresentação relacionava-se com eventos hemorrágicos. Nenhuma lesão foi diagnosticada incidentalmente. As malformações vasculares diagnosticadas foram: 7 aneurismas, 12 malformações arteriovenosas e 6 malformações cavernosas. O tratamento da malformação vascular consistiu em: cirurgia em 19 casos, embolização em 6 casos, as duas modalidades num caso.

**Conclusões:** O tratamento da patologia cerebrovascular em crianças exige equipas multidisciplinares.

## C0087. Craniectomia descompressiva em idade pediátrica: revisão da série do HSM 2006-2012

**Maria Manuel Santos, José Miguéns**  
Centro Hospitalar Lisboa Norte / Hospital de Santa Maria.  
mariamanesantos@gmail.com

**Introdução:** A craniectomia descompressiva é uma opção terapêutica usada no controlo da hipertensão intracraniana (HIC) refratária às medidas de primeira linha. Tem como objectivo diminuir a pressão intracraniana (PIC), aumentar a pressão de perfusão cerebral (PPC), prevenindo a lesão isquémica secundária. Embora esteja mais difundida em situações de traumatismo crânio-encefálico (TCE) grave, pode ser aplicada à HIC de etiologia não traumática. Na ausência de estudos com evidência classe I que demonstrem o seu benefício em idade pediátrica, é praticada de acordo com a experiência de cada centro.

**Métodos:** Efectuou-se uma análise retrospectiva dos doentes com idade inferior a 18 anos submetidos a craniectomia descompressiva no Hospital de Santa Maria entre Março de 2006 e Fevereiro de 2012. Registaram-se, entre outros dados,

idades dos doentes, motivos de internamento/causas de HIC, tipo de cirurgia realizada e o outcome aos 6 meses de acordo com a Escala de Outcome de Glasgow (GOS).

**Resultados:** Foram realizadas 16 craniectomias descompressivas no período em análise. As idades variaram entre os 2 dias e os 17 anos. Os motivos de internamento foram: 8 (50%) TCEs graves, 3 (19%) acidentes vasculares cerebrais (AVCs) isquémicos, 3 (19%) AVCs hemorrágicos, 1 (6%) empiema subdural e 1 (6%) encefalomielite disseminada aguda (ADEM). Todos os procedimentos foram realizados em doentes com HIC crítica e com prognóstico vital reservado. 11 (69%) craniectomias foram unilaterais (hemicraniectomia) e 5 (31%) foram bilaterais (bi-fronto-têmporo-parietal). Quanto ao outcome, 11 (69%) crianças ficaram independentes (4 GOS=5; 7 GOS=4;), 3 (19%) ficaram dependentes (GOS=3), 1 (6%) permaneceu em estado vegetativo persistente e 1 (6%) faleceu.

**Conclusão:** A craniectomia descompressiva tem permitido atingir bons resultados em situações de HIC crítica, traumática ou não, numa população que à partida teria prognóstico muito reservado, pelo que tem sido praticada com frequência crescente.

## C0088. Patologia tumoral vertebro-medular em crianças: casuística do Hospital Pediátrico de Coimbra (1989-2010)

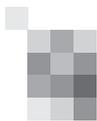
**Bruno Lourenço Costa, Alexandre Medina Correia, José Augusto Costa**  
Centro Hospitalar Universitário de Coimbra / Centro Hospitalar de Coimbra.  
brunolourencocosta@gmail.com

**Introdução:** Os tumores vertebro-medulares são uma causa importante de raquialgia, mielopatia e radiculopatia em crianças.

**Material e métodos:** Os autores estudaram retrospectivamente, através da revisão dos processos clínicos e exames imagiológicos, as crianças (0-12 anos) com tumores vertebro-medulares, tratadas no HPC no período 1989-2010, quanto a: idade de diagnóstico, apresentação clínica, localização e histologia do tumor, tratamento e resultado funcional.

**Resultados:** No período considerado, foram tratadas 23 crianças com tumores vertebro-medulares, 16 do sexo masculino e 7 do sexo feminino, com idades compreendidas entre 5 dias e 12 anos. O estudo inclui 3 crianças com neurofibromatose tipo 1. A forma de apresentação mais frequente foi a mielopatia e/ou radiculopatia. Os 28 tumores removidos tinham a seguinte distribuição: 1 tumor vertebral, 8 tumores extradurais, 11 tumores intradurais extramedulares, 6 tumores intramedulares, 1 tumor vertebral e extradural e 1 tumor extra e intradural. O tipo histológico mais frequente foi o ependimoma. Os tumores foram abordados preferencialmente por via posterior. Após cerca de 5 anos de seguimento médio, foram diagnosticadas 2 recidivas e nenhuma criança desenvolveu instabilidade.

**Conclusão:** A aplicação de técnicas microcirúrgicas no tratamento de crianças com tumores vertebro-medulares permite, na maior parte dos casos, a remoção total do tumor sem morbilidade significativa.



## C0089. Ventriculostomias em crianças menores de 2 anos

Sérgio Salvador, Joana Oliveira, Josué Pereira, Rui Vaz  
Hospital de São João, Porto.  
sfsalvador@aim.com

**Introdução:** O uso da ventriculostomia do 3º ventrículo no tratamento de diferentes etiologias da hidrocefalia continua a ser um assunto controverso em menores de 2 anos de idade. Neste trabalho analisamos a taxa de êxito deste procedimento na nossa série com etiologia diversa.

**Material e Métodos:** Esta série é composta por 53 pacientes submetidos a endoscopia do 3º ventrículo de dezembro de 1997, a dezembro de 2011. A idade média foi 7 meses (mínimo 7 dias e máximo 23 meses), sendo 37 pacientes menores que 1 ano. A hidrocefalia tinha como etiologias malformações congénitas diversas em 62.3% (54.5% Chiari´s, 15.1% estenose do aqueduto), infecciosa 11.3%, hemorrágica 9.4%, quística 9.4% e tumoral 7.5%. Considerou-se que a ventriculostomia do 3º ventrículo tem sucesso quando ocorreu melhoria clínico-imagiológica sem posterior necessidade de colocar um sistema de derivação de LCR.

**Resultados:** A ETV foi bem sucedida em 28 pacientes (52.9%), com uma média de seguimento de 71.96 meses. Destes doentes 10.7% tinham estenose do aqueduto, 25.0% Chiari, 17.9% quistos, 10.7% quistos da bolsa de Blake, 10.7% causa infecciosa, 10.7% tumores, 7.1% hemorrágias. Os restantes 25 pacientes necessitaram de colocar DVP (20 no 1º mês pós-ETV), tendo 18 destes menos de um ano de idade quando o procedimento foi efetuado.

**Conclusões:** O sucesso da ETV em crianças menores de 2 anos com hidrocefalia obstrutiva parece depender da idade e da etiologia. O nossos resultados mostram uma taxa de sucesso geral de 52.9% e de 51.4% em menores de 1 ano. Os pacientes com estenose do aqueduto e com quistos parecem beneficiar mais com este procedimento do que outras causas de hidrocefalia.

## C0090. Re-ventriculostomia na disfunção do estoma pós-ventriculostomia endoscópica

Joana Oliveira, Sérgio Salvador, Bruno Carvalho, Josué Pereira, Rui Vaz  
Hospital São João, Porto.  
jago79@gmail.com

**Introdução:** A falência da ventriculoscisternostomia endoscópica (ETV) com recidiva de sintomatologia coloca a questão de qual a melhor opção terapêutica. Neste estudo os autores avaliam o papel das re-ventriculostomias nestes doentes.

**Material e Métodos:** Da série de endoscopia do Serviço de Neurocirurgia entre Dezembro de 1998 e 31 de Dezembro de 2011 os autores identificaram os 4 casos de re-ventriculostomia por oclusão do estoma da ETV. Todos estes doentes tinham como patologia de base estenose do aqueduto. O intervalo de falência da ETV variou entre 2 meses e 144 meses. Clinicamente a recaída foi identificada pelo reaparecimento da sintomatologia inicial, de hipertensão intracraniana. Imagiologicamente em 3 casos havia suspeição e em um caso evidência imagiológica de encerramento do estoma o que

determinou a opção de rever a ventriculostomia prévia e realizar a re-ventriculostomia. A técnica utilizada para a re-ventriculostomia foi a habitual utilizando o cateter de Fogarty 3 French e coagulação bipolar.

**Resultados:** Intraoperatoriamente em 3 casos confirmou-se encerramento de ETV prévia e num caso verificou-se obstrução ao nível da aracnóide subjacente/basal. Num dos casos de encerramento constatou-se um pavimento membranoso hipotalâmico redundante. Em todos os casos a opção da re-ventriculoscisternostomia demonstrou-se útil apresentando os doentes um follow-up entre 9 meses e 54 meses. Como complicações apenas de referir um caso de bolsa de LCR.

**Conclusão:** A re-ventriculostomia é um tratamento seguro e a considerar em casos selecionados de disfunção do estoma pós ETV.



# Neuro 2012

10 a 12 de Maio de 2012  
Porto Palácio Hotel • Portugal

## POSTERS

## P0001. Meduloblastoma em doente de 60 anos

Ana Matos Machado<sup>1</sup>, Ricardo Taipa<sup>2</sup>, Manuel Melo Pires<sup>2</sup>, Joaquim Reis<sup>1</sup>, Mário Gomes<sup>1</sup>

1-Serviço Neurocirurgia, 2-Unidade de Neuropatologia, Hospital Geral Santo António – CHP, Porto.  
ana\_amm@hotmai.com

**Introdução:** O meduloblastoma cerebeloso é um tumor raro acima dos 60 anos. A sua localização é geralmente vermiana, sendo o envolvimento dos hemisférios cerebelosos mais comum em doente mais velhos.

**Caso Clínico:** Doente do sexo masculino, de 60 anos, que recorre ao SU por quadro de cefaleias, vómitos e desequilíbrio com 1 semana de evolução.

A investigação imagiológica (TAC e RMN) revelou uma lesão cerebelosa esquerda, única, adjacente à tenda, com captação homogénea de contraste. As hipóteses colocadas foram de lesão metastática ou meningioma da tenda. A TAC toraco-abdomino-pelvica não revelou outras lesões.

O doente foi submetido a craniotomia suboccipital esquerda com abordagem supra-cerebelosa, infra-tentorial, paramediana esquerda à lesão, que revelou ser intra-axial, mole e amarelada. O exame extemporâneo era sugestivo de linfoma.

O exame neuropatológico revelou tratar-se de um meduloblastoma. O estudo imagiológico do neuro-eixo não revelou outras lesões. O doente foi orientado para Radioterapia adjuvante.

**Discussão:** O meduloblastoma tem características no exame extemporâneo que podem mimetizar o linfoma ou um carcinoma de pequenas células do pulmão. Este caso realça a importância de, apesar de raro nesta faixa etária, uma lesão cerebelosa única lateral pode corresponder a um tumor primitivo do SNC.

## P0002. Fasciite craniana em crianças

Miguel Correia, Amets Sagarrabay, Mário Matos, António Baptista, Ana Ribeiro, Manuela Mafra, Carla Conceição

Unidade de Neurocirurgia Pediátrica, H. Dona Estefânia, CHLC-EPE.  
miguelmedinacorreia@gmail.com

**Introdução:** A fasciite craniana em crianças é um tumor fibroblástico benigno do crânio raro, quase exclusivamente observado em crianças com menos de 6 anos. Deve ser considerado diagnóstico diferencial das lesões líticas do crânio em crianças. Esta lesão é semelhante do ponto de vista histológico à fasciite nodular e tem sido relacionada com traumatismos prévios nalguns casos mas também como o resultado de doenças genéticas como a Polipose Adenomatosa Familiar quando associada à reactividade nuclear para  $\beta$ -cateninas.

**Material e métodos:** Os autores descrevem um caso, a sua apresentação, características histológicas e fazem uma revisão da literatura em Pubmed/Medline.

**Resultados:** Os autores descrevem o caso de uma criança de 4 anos de idade, com uma tumefacção subcutânea, de consistência dura, na região parietal paramediana esquerda. Nos exames radiológicos mostravam uma lesão lítica bem definida centrada e com extensão desde o diploe para o espaço epidural e o tecido subcutâneo. Foi operado por craniotomia centrada na lesão e estendendo-se 0,5cm no tecido ósseo circundante permitindo a remoção "en bloc". Apresentava aderências ao folheto externo da duramater. Teve um período

pós-operatório sem intercorrências e não tem sido detectada uma recidiva lesional nos período de 2 anos de seguimento. O estudo histológico mostrou características de fasciite craniana com reactividade para  $\beta$ -cateninas. Surgery is curative even when total removal is not achieved.

**Conclusões:** A fasciite craniana é um tumor benigno raro com menos de 60 casos descritos, afectando crianças de menos de 6 anos de idade, de predomínio no sexo masculino, que pode ser confundido com outras lesões líticas mais agressivas quer nos estudos radiológicos quer pelo padrão de crescimento. A remoção completa da lesão é o tratamento indicado podendo ser curativo. A presença de reactividade positiva à  $\beta$ -cateninas pode ser associada à "PAF", considerando a fasciite craniana como a primeira manifestação da doença.

## P0003. Glioblastoma do nervo óptico no adulto: caso clínico

Edson Oliveira, José Pedro Lavrador, Domingos Coiteiro, João Lobo Antunes

Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte.  
edsoliveira@gmail.com

Os gliomas malignos do nervo óptico no adulto são tumores raros e associados a um mau prognóstico. Trata-se de uma entidade clínica distinta dos gliomas da via óptica que surgem na idade pediátrica e que estão frequentemente associados à neurofibromatose tipo I.

Apresentamos o caso clínico de um homem de 76 anos, com antecedente de epilepsia que se apresentou com diminuição da acuidade visual de carácter rapidamente progressivo, inicialmente à esquerda com posterior atingimento bilateral. O exame neuroftalmológico mostrou marcada diminuição da acuidade visual bilateralmente com edema macular no olho direito mas sem alterações ao nível do olho esquerdo. Face à sintomatologia, realizou RM que mostrou uma lesão centrada ao quiasma óptico, lateralizada à esquerda e com envolvimento das paredes do hipotálamo adjacente e pavimento do III ventrículo.

Procedeu-se à realização de biópsia de lesão dos nervos ópticos e quiasma por craniotomia. O exame histopatológico revelou glioblastoma multiforme do nervo óptico. Foi posteriormente realizada radioterapia hipofractionada.

Clinicamente verificou-se evolução para amaurose bilateral. RM de controlo mostrou marcada progressão tumoral.

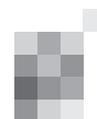
Até hoje poucos casos foram publicados de glioblastoma multiforme no adulto. O prognóstico é reservado com inexorável progressão tumoral apesar da terapêutica adjuvante.

## P0004. Meningioma induzido por radioterapia: a propósito de um caso clínico

Ana Zão<sup>1</sup>, Luís Ruano<sup>2</sup>, José Eduardo Alves<sup>3</sup>, Manuel Melo Pires<sup>4</sup>, Célia Pinheiro<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar do Porto; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de São Sebastião; 3-Serviço de Neuroradiologia, 4-Serviço de Neuropatologia, Centro Hospitalar do Porto, Porto.  
anarmbzao@hotmail.com

Os meningiomas correspondem a cerca de um terço dos tumores do sistema nervoso central (SNC). A radiação ionizante para tratamento de tumores primários do SNC é factor



etiológico conhecido. Os meningiomas induzidos por radioterapia apresentam maior incidência de atipia e multiplicidade.

Relata-se o caso clínico de uma doente, sexo feminino, de 37 anos com história de meduloblastoma cerebeloso aos 20 anos. Nesta altura, foi submetida a cirurgia e radioterapia complementar do neuro-eixo. Após 11 anos desenvolveu meningioma frontal, ressecado na totalidade, que recidivou quatro anos depois.

Nos doentes submetidos a radioterapia a monitorização cuidadosa de tumores secundários é fundamental. Contrariamente aos meningiomas esporádicos, os meningiomas induzidos por radioterapia surgem em idades precoces, tipicamente recidivam e histologicamente tendem a ser atípicos ou anaplásicos.

## P0005. Hemorragia intraventricular como forma de apresentação de neurocitoma central

José Pedro Lavrador<sup>1</sup>, Maria Manuel Santos<sup>1</sup>, Ana Filipa Geraldo<sup>2</sup>, Domingos Coiteiro<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa. jose.pedro.lavrador@gmail.com

**Introdução:** O neurocitoma central é, na maioria dos casos, um tumor de crescimento lento que surge preferencialmente na faixa etária compreendida entre os 20 e 40 anos e com localização predominante no ventrículo lateral, particularmente no corno frontal esquerdo. Manifesta-se habitualmente por hipertensão intracraniana e a cirurgia é a principal opção terapêutica.

**Caso Clínico:** Os autores apresentam o caso de um doente de 40 anos de idade que recorreu ao Serviço de Urgência por quadro de cefaleias occipitais de início súbito, náuseas, fotofobia e fonofobia. O exame neurológico revelou confusão, agitação psicomotora e rigidez da nuca, sem alteração do estado de consciência. Avaliação imagiológica inicial evidenciou hemorragia tetraventricular com moderada ventriculomegalia. Face à estabilização do estado neurológico, optou-se por atitude conservadora. TC e RM realizadas 3 semanas após mostraram reabsorção parcial das densidades hemáticas e individualização de lesão intraventricular compatível com lesão tumoral. O doente foi operado eletivamente por via transcalosa com remoção tumoral completa. Teve alta clinicamente sem defeitos neurológicos ao 4º dia pós-operatório. O exame histopatológico revelou tumor neuroepitelial com morfologia e citologia de diferenciação neuronal, compatível com neurocitoma. Avaliação neuro-psicológica 1 mês após cirurgia não evidenciou alterações, tendo o paciente regressado à sua atividade profissional.

**Conclusões:** Este caso é apresentado pelo facto de a hemorragia intraventricular ser uma forma de apresentação rara (3% dos casos) de um tumor pouco frequente (0,1 a 0,5 % das neoplasias primitivas do sistema nervoso central), devendo ser considerado no diagnóstico diferencial das lesões hemorrágicas intraventriculares.

## P0006. Neurofibroma da transição bulbomedular

Guerreiro Costa, Jorge Gonçalves, Tiago Lima, Miguel Carvalho, Pedro Cunha, Francisco Cabrita, Marcos Barbosa

Hospitais da Universidade de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra. hemoglobinazul@gmail.com

**Introdução:** Os neurinomas das duas primeiras raízes nervosas cervicais são raros. Representam cerca de 5% de todos os neurinomas espinhais e 18% das localizações cervicais. Podem condicionar compressão medular e apresentam características específicas como multiplicidade, formação em “ampulheta” e relação com a artéria vertebral que condicionam particularmente a abordagem cirúrgica. Apresenta-se um caso de uma doente com volumosos neurofibromas plexiformes com localização intra e extravertebral e com compressão bulbomedular, descrevendo-se o quadro neurológico de apresentação, achados imagiológicos e opção terapêutica.

**Caso Clínico:** Doente do sexo feminino, 49 anos de idade referenciada a Consulta de Neurocirurgia por quadro de paraparesia com três anos de evolução e agravamento progressivo. Referindo dificuldade na marcha e diminuição da força muscular nos membros superiores e inferiores, apresentava objetivamente tetraparesia espástica, grau 4 nos membros superiores e grau 3 nos membros inferiores, e marcha com apoio. O estudo complementar imagiológico revelou volumoso tumor intra e extradural com localização anterior à transição bulbomedular desde o clivus até a plataforma inferior de C2 e com extensão bilateral extravertebral através dos foramina A doente foi operada tendo sido realizada abordagem posterior da charneira occipito-cervical, com laminectomia C1 e C2, craniotomia suboccipital mediana e remoção total de neurofibromas das raízes direita e esquerda de C2 e raiz esquerda de C1. Foram igualmente removidos neurofibromas intradurais com localização anterior. Este procedimento cirúrgico permitiu a remoção completa da lesão e descompressão medular.

**Conclusão:** A localização de neurofibromas nas duas primeiras raízes cervicais é rara e são poucos dos casos clínicos descritos. Neste caso em que um tumor volumoso condicionava compressão bulbomedular e défice neurológico grave, optou-se por remoção cirúrgica total. Tal procedimento permitiu descompressão medular, criando condições favoráveis a recuperação motora e início de reabilitação física. Após um ano de follow-up, a doente apresenta melhoria franca na marcha e espasticidade, sem défices de força muscular evidentes e realizando marcha sem apoio.

## P0007. Pineocitoma Diencefálico-Mesencefálico Gigante - Apontamentos Técnicos Cirúrgicos

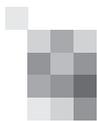
Pedro Castanho, Gonçalo Novais, Carlos Vara Luiz, Nuno Reis  
Hospital de S. José, Centro Hospitalar de Lisboa Central. pcastanho@gmail.com

**Introdução:** O pineocitoma é um tumor benigno raro com origem na glândula pineal, de crescimento lento e que pode excepcionalmente atingir dimensões consideráveis, com importantes implicações cirúrgicas;

**Material e métodos:** Os autores propõem-se apresentar o caso de um jovem do sexo masculino, 34 anos, seguido conservadoramente noutros centros desde 1989 por lesão gigante calcificada mesencéfalo-diencefálica, com agravamento neurológico progressivo, proposto para cirurgia de remoção tumoral;

**Resultados:** Procedeu-se a remoção gross total da lesão por via infratentorial supracerebelosa, com algumas particularidades técnicas, com clara melhoria dos défices neurológicos pré-operatórios;

**Discussão:** Os autores pretendem mostrar que, mesmo lesões complexas e com localizações consideradas “difíceis”, podem (e devem) ser abordadas cirurgicamente, com benefício para o doente.



## P0008. Disseminação meníngea de hemangioblastoma do cerebelo

Carla Reizinho, Miguel Casimiro, Joana Marques, Pedro Oliveira, Ana Azevedo

Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz.  
creizinho@hotmail.com

**Introdução:** A hemangioblastomatose meníngea disseminada (HMD) é uma forma extremamente rara e recidivante de hemangioblastomas. Pensa-se que uma angiogénese agressiva esteja na base da mesma, associada a uma hiperexpressão de VEGF. Postula-se a hiperexpressão de VEGF. Tratando-se de um inibidor do VEGF, bevacizumab poderá ser uma opção terapêutica na HMD.

**Caso Clínico:** Doente do sexo masculino, 72 anos, operado em 1993 a hemangioblastoma do cerebelo, sem critérios para doença de Von Hippel Lindau. Recidiva local em 2007, com remoção completa e tratamento de hidrocefalia com colocação de derivação ventrículo-peritoneal (DVP), permanecendo com ataxia apendicular predominantemente direita e parésia do VI nervo craniano esquerdo. Em Abril de 2010, recidiva clínica e imagiológica, com disseminação meníngea exuberante sobretudo e intramedular. Apresentava nesta altura agravamento da ataxia com incapacidade para marcha sem apoio, e parésia de ambos os VI nervos cranianos. A TAC de corpo excluiu outras neoplasias primárias, e a PL foi negativa para células neoplásicas. O doente foi tratado com Bevacizumab em ciclos quinzenais. Agravamento inicial sobretudo à custa de disfunção da DVP, com hipersonolência diurna e apraxia da marcha; melhoria clínica transitória após 7ª administração de bevacizumab, tendo o doente mantido posteriormente quadro estável de confusão mental e sonolência, defeito mnéstico, apraxia da marcha, hemiparesia esquerda e incontinência de esfíncteres. Por estabilidade clínica e imagiológica, prosseguiu tratamento até à 16ª administração. Decidido interromper tratamento por agravamento neurológico e completa dependência nas AVD; sobrevida de 20 meses após recidiva imagiológica.

**Conclusões:** Reportamos um caso de HMD tratada com bevacizumab, com estabilidade clínica e imagiológica prolongada. Dada a raridade desta entidade, a terapêutica mais eficaz permanece incerta, existindo em curso um estudo de fase II com bevacizumab em hemangioblastomas irrissecáveis ou recorrentes.

## P0009. Neoplasias cerebrais internadas inicialmente como outras doenças neurológicas

Ana Filipa Santos, Filipa Sousa, Margarida Rodrigues, Ricardo Maré, Carla Ferreira, Esmeralda Lourenço

Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga.  
filipasantos@hotmail.com

**Introdução:** As neoplasias cerebrais podem cursar com diversas manifestações clínicas que dependem do tamanho, localização e crescimento, podendo por vezes mimetizar outras doenças neurológicas. Numa série, 4,9% dos doentes com diagnóstico de tumor cerebral à data da alta, foram internados inicialmente por suspeita de enfarte (11,1% nos casos de glioblastoma multiforme). Alguns doentes com neoplasias interpretadas como AVCs isquémicos foram submetidos a

trombólise endovenosa. Podem também mimetizar encefalites. Reportamos quatro casos de doentes com neoplasias cerebrais internados inicialmente como outras doenças neurológicas.

**Casos clínicos:** Quatro mulheres, com idades de 81, 44, 63, 55 anos, admitidas na urgência respectivamente por crises convulsivas, perturbação da linguagem e hemiparesia direita pós-crítica; hemiparésia esquerda, sem agravamento progressivo e cefaleias holocranianas; alteração súbita do comportamento e crises convulsivas; “adormecimento” dos membros direitos e perturbação da linguagem. Realizaram TAC cerebral e uma delas punção lombar. Internadas no Serviço de Neurologia, por suspeita de enfarte cerebral no território da ACM esquerda, cardioembólico por FA; suspeita de hematoma dos gânglios da base versus enfarte com transformação hemorrágica; provável encefalite; provável enfarte em território da ACM esquerda. Posteriormente realizaram RM cerebral que colocou como hipótese mais provável lesão tumoral. Foi efectuada biópsia estereotáxica em duas doentes e exérese de lesão noutra. Diagnósticos finais: provável oligodendroglioma; linfoma B difuso de células grandes; glioblastoma; oligodendroglioma anaplásico.

**Discussão:** Uma evolução clínica ou imagiológica atípica de enfarte ou encefalite deve colocar o diagnóstico em causa. A interpretação da TAC inicial é muitas vezes desafiante e pode não ser suficiente para excluir tumor. Perante um “enfarte”, sinais radiológicos como edema, localização no córtex cerebral, lesões de margens bem demarcadas, ausência de associação entre a área de lesão e um território vascular bem definido, devem fazer pensar noutras patologias. É essencial chegar ao diagnóstico correcto o mais precocemente possível para oferecer o tratamento adequado.

## P0010. Tumor do saco vitelino do lobo temporal

Ana Matos Machado<sup>1</sup>, Ricardo Taipa<sup>2</sup>, Manuel Melo Pires<sup>2</sup>, Carla Silva<sup>1</sup>, Mário Gomes<sup>1</sup>

1-Serviço Neurocirurgia, 2-Unidade de Neuropatologia, Serviço Neurocirurgia, Hospital Geral Santo António, CHP.  
ana\_amm@hotmail.com

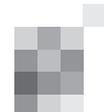
**Introdução:** Os tumores de células germinativas do SNC representam 2-3% dos tumores intracranianos primários e estão habitualmente localizados na linha média (regiões pineal ou selar). O tumor do saco vitelino é um tumor germinativo relativamente raro com positividade para alfa-fetoproteína. A ocorrência deste tipo de tumor fora da linha média é excepcional com muito poucos casos descritos na literatura.

**Caso Clínico:** Doente do sexo masculino, de 32 anos, que recorre ao SU por quadro de cefaleias com 2 semanas de evolução, apresentando estase papilar ao exame objectivo.

A investigação imagiológica (TAC e RMN) revelou uma lesão intra-axial temporal direita com captação heterogénica de contraste e área quística/necrótica. A hipótese de diagnóstico foi de glioma de alto grau.

O doente foi submetido a craniotomia fronto-temporal direita com lobectomia temporal englobando a lesão na sua totalidade. Tratava-se de uma lesão de consistência dura, vascularizada e com área quística de conteúdo amarelado.

O exame neuropatológico mostrou uma neoplasia com características histológicas e imunocitoquímicas (alfa-fetoproteína e glipican 3 positivo) de um tumor do saco vitelino.



Nesse sentido foi realizada uma investigação sistémica (incluindo PET) para pesquisa de primário (admitindo que pela localização da lesão cerebral esta seria metastática). A investigação foi negativa, não se encontrando qualquer outro tumor. O estudo do neuro-eixo também não revelou outras lesões.

O doente foi orientado para Radioterapia cerebral e Quimioterapia adjuvantes.

**Discussão:** A localização temporal de um tumor do saco vitelino é extremamente rara. Do nosso conhecimento, há apenas 4 casos descritos na literatura da ocorrência deste tumor em localização lobar. O diagnóstico definitivo e correcta orientação exige um estudo exaustivo para exclusão de um tumor primário extra cerebral.

### P0011. Lombalgia e défice motor segmentar: forma de apresentação de tumor cerebral

José Eduardo Alves<sup>1</sup>, Luis Rocha<sup>2</sup>, Ana Zão<sup>2</sup>, Luis Ruano<sup>4</sup>, Ricardo Taipa<sup>3</sup>, Manuel Melo Pires<sup>3</sup>, Célia Pinheiro<sup>2</sup>

1-Serviço de Neuroradiologia, 2-Serviço de Neurocirurgia, 3-Unidade de Neuropatologia, Hospital Santo António – CH Porto; 4-Serviço de Neurologia, CH de Entre o Douro e Vouga. zeedualves@gmail.com

**Introdução:** A dor e o défice motor segmentar estão frequentemente associados a radiculopatia. Contudo, estes sintomas podem traduzir também uma lesão do sistema nervoso central.

**Caso clínico:** Mulher, 48 anos, apresentava desde 2006 episódios de lombalgia intensa com irradiação para o membro inferior (MI) direito em trajecto de L5, associados a parestesias no mesmo território, sem défice de força muscular. Observada em consulta externa de Neurocirurgia em Abril de 2011, sendo o exame neurológico normal. A TC lombar evidenciava protusão discal mediana L4-L5, sem compromisso radicular, sendo orientada para tratamento conservador. Em Dezembro de 2011, iniciou episódios de lombalgia intensa, sem irradiação, associados a dificuldade da marcha e parestesias em todo o MI direito. Este quadro evoluiu em semanas com défice progressivo de força e sensibilidade no MI direito, de predomínio distal. Ao exame neurológico, apresentava monoparésia do MI direito grau 3+/5 proximal e grau 2/5 distal, reflexos rotuliano e aquiliano direitos patologicamente vivos, de área alargada, reflexo cutâneo-plantar indiferente à direita e hipostesia homogénea do MI direito distal ao Joelho. A ressonância magnética (RM) cerebral revelou uma lesão cortico-subcortical frontal parassagital esquerda, com extensão ao lobo paracentral, hipointensa em T1 e hiperintensa em T2, apresentando componente sólido periférico com restrição da difusão, realce com contraste e rodeada por pequena área de edema, sugestiva de tumor glial de alto grau. A lesão foi ressecada cirurgicamente, tendo o exame histológico revelado oligodendroglioma anaplásico (grau III OMS).

**Comentários:** Este caso clínico realça a importância de se considerarem diagnósticos diferenciais em doentes com história de dor radicular que apresentem de novo manifestações neurológicas atípicas. Nesta doente, a evolução rapidamente progressiva dos défices neurológicos, sem território radicular definido, e os sinais de lesão da via piramidal não apoiavam a hipótese de radiculopatia, tendo sido essenciais para que se chegasse ao correto diagnóstico.

### P0012. Miocardiopatia de Takotsubo Secundária a Crise Epiléptica

Elsa Gonçalves<sup>1</sup>, João Rocha<sup>2</sup>, Catarina Vieira<sup>3</sup>, Filipa Sousa<sup>2</sup>, Fátima Almeida<sup>2</sup>, João Pereira<sup>2</sup>

1-Serviço de Medicina Interna, Hospital de Santa Maria Maior, Barcelos; 2-Serviço de Neurologia, 3-Serviço de Cardiologia, Hospital de Braga. elsa.hsmm@gmail.com

**Introdução:** A Miocardiopatia de Takotsubo (MT) é uma disfunção aguda e transitória dos segmentos apicais do ventrículo esquerdo após stress emocional ou físico intensos, na ausência de doença coronária. A fisiopatologia está incompletamente esclarecida, contudo parece dever-se à elevação desregulada de catecolaminas. A associação com crises epiléticas, focais ou generalizadas tem vindo a ser identificada.

**Caso Clínico:** Mulher de 44 anos. Antecedente de hemorragia subaracnoideia por rotura de pseudoaneurisma da artéria cerebral posterior direita (ACPD), submetida a tratamento endovascular, complicado com enfarte cerebral. Encontrava-se medicada profilacticamente com fenitoína 300 mg/dia.

Transportada para o SU sedada e entubada após primeira crise tónico-clónica generalizada (CTCG). Após extubação apresentava-se prostrada, não colaborante, sem resposta verbal, sem défices motores no restante exame neurológico. Apresentava níveis infraterapêuticos de fenitoína. TC cerebral revelou enfarte sequelar em território de ACPD. ECG com taquicardia sinusal, sem sinais de isquemia. Iniciou levetiracetam e não apresentou mais crises motoras. EEG não revelou actividade epileptiforme. Progressivamente recuperou ao seu estado habitual, mantendo a taquicardia sinusal. ECG de controlo mostrou inversão de T de V1-3. Analiticamente com elevação de troponina I, creatina cinase, mioglobina e peptídeo natriúético cerebral. Ecocardiograma com hipocinésia do terço distal do septo ventricular e da parede anterior e apical, com fracção de ejeção diminuída. Sem sinais de coronariopatia no cateterismo. A ventriculografia mostrou hipocontractibilidade dos segmentos médios e hipercontractibilidade dos segmentos basais e apicais, estabelecendo o diagnóstico de MT. Iniciou IECA e B-Bloqueador com evolução clínica favorável.

**Conclusão:** A ocorrência de MT após CTCG é provavelmente subdiagnosticada. Casos associados a crises epiléticas são crescentemente reportados, suportando a hipótese da lesão miocárdica ser secundária ao stress físico inerente às crises epiléticas motoras. Reconhecer esta complicação potencialmente fatal é vital, constituindo um diagnóstico diferencial de eventos cardíacos agudos em doentes com crises epiléticas.

### P0013. Qualidade de vida na Epilepsia: Relação com características clínicas, demográficas e psicopatológicas.

Eduarda Almeida<sup>1,3</sup>, Filomena Gomes<sup>1,3</sup>, Alexandra Gonçalves<sup>1,3</sup>, Cláudia Pinto<sup>1,3</sup>, Inês Moreira<sup>3</sup>, José Lopes Lima<sup>2</sup>, João Chaves<sup>2</sup>, Sara Cavaco<sup>1,3</sup>

1-Unidade de Neuropsicologia, 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto – Hospital Santo António, Porto; 3-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, ICBAS, Porto. eduardalmeida@gmail.com

**Introdução:** A melhoria da qualidade de vida (QdV) é um dos principais objectivos do acompanhamento clínico de doentes com epilepsia.

**Objectivos:** Relacionar variáveis demográficas, clínicas e psicopatológicas com a Qualidade de Vida (QdV) em doentes com Epilepsia.

**Métodos:** O Short Form Health Survey-36 item (SF-36) e a Hospital Anxiety and Depression Scale (HADS) foram administrados a 52 doentes com Epilepsia (28 mulheres; idade: 19-63 anos, média=37.89 dp = 12.01; escolaridade: 4-17 anos, média=8.71; dp=3.50) e a 52 sujeitos saudáveis com características semelhantes (31 mulheres; idade: 20-63 anos, média=38.94, dp = 12.11; escolaridade: 4-17 anos, média=8.26; dp=3.86). Foram exploradas associações bivariadas com o teste de Mann-Whitney e o teste r Pearson.

**Resultados:** Os doentes com epilepsia apresentam pior QdV (SF-36 Desempenho Físico p=.002; Dor Corporal p=.047; Saúde Geral p=.001, Função Social p< .001, Desempenho Emocional p<.001 e Saúde Mental p=.001) do que os saudáveis. Entre os doentes com epilepsia, foram registadas correlações negativas entre ansiedade ( $r = 0.43$  e  $-0.69$  p < .001) e depressão ( $r = 0.28$  e  $-0.48$  p < .05) e todos os domínios de QdV do SF-36. As associações entre variáveis demográficas (sexo, idade e escolaridade) e clínicas (idade de início e duração da doença) foram relativamente mais modestas.

**Conclusões:** Este estudo reforça a noção de que a QdV na epilepsia é fortemente afectada pela ansiedade e em menor grau pela depressão dos doentes.

## POO14. Hemiplegia alternante da infância: evolução clínica da infância à idade adulta

Sofia Rocha<sup>1</sup>, Alexandre Costa<sup>2</sup>, Álvaro Machado<sup>1</sup>, João Ramalheira<sup>3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 3-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar do Porto, Porto. sofia.rocha99@hotmail.com

**Introdução:** A hemiplegia alternante da infância é uma síndrome esporádica, rara, com início antes dos 18 meses, consistindo fundamentalmente em episódios transitórios de hemiplegia alternante (muitas vezes tetraparésia) com duração de minutos a dias, bem como outras manifestações paroxísticas, que desaparecem no sono.

**Caso Clínico:** Homem de 34 anos, filho de pais não relacionados, com gestação de termo sem complicações. Iniciou crises convulsivas no 5º dia de vida (parciais do tipo clónico dos membros direitos ou esquerdos, com generalização secundária). Pelos 18 meses começou a manifestar episódios transitórios de hemiplegia flácida alternante (membros esquerdos / direitos), poupando a face, e por vezes afectando os dois lados simultaneamente, sem alteração do estado de consciência, com duração de minutos a horas e regressão com o sono. O seu desenvolvimento psicomotor foi atrasado, com hipotonia generalizada e dificuldades na linguagem e marcha, desenvolvendo posteriormente ataxia, distonia e coreoatetose. Inicialmente as crises epilépticas ocorriam cerca de uma vez por semana e os episódios de hemiplegia tinham frequência quase diária. Os EEGs (realizados fora dos episódios paroxísticos) mostraram actividade de base lenta e irregular e inscrição de surtos e sequências de ondas lentas e actividade paroxística bilateral de predomínio fronto-central. A RM evidenciou redução do volume do cerebelo. Foi medicado com flunarizina, carbamazepina e fenobarbital, com diminuição progressiva do número de eventos paroxísticos globais, que ocorrem

agora cerca de 1-2 vezes por ano.

**Conclusões:** O caso descrito enquadra-se nos critérios clínicos de hemiplegia alternante da infância. Habitualmente existem outras manifestações paroxísticas (episódios distónicos, nistagmos paroxísticos, distúrbios autonómicos e crises epilépticas habitualmente parciais, com ou sem generalização) e a maioria dos doentes desenvolve coreoatetose e atraso psicomotor. A etiologia da doença não é conhecida, sendo os estudos imagiológico, neuropsicológico, bioquímico e genético geralmente inconclusivos. Contudo, canalopatias geneticamente determinadas serão a causa mais provável.

## POO15. Gaguez ictal num caso de epilepsia focal sintomática

Tiago Teodoro, Patrícia Pita Lobo, José Fonseca, Rita Peralta, Carla Bentes

Clínica Universitária de Neurologia, Hospital de Santa Maria. tiagoteodoro@gmail.com

Na investigação de doentes com suspeita de epilepsia, a gaguez tem sido associada a crises psicogénicas. No entanto, há raros casos reportados de gaguez no decorrer de crises epilépticas, com características heterogéneas. Reportamos um caso de gaguez ictal no contexto de epilepsia focal sintomática.

**Caso Clínico:** Mulher de 72 anos recorre ao serviço de Urgência de múltiplos episódios de início súbito com náuseas seguidas de olhar fixo, pestanejo bilateral e alteração do discurso com períodos de gaguez.

Durante o EEG registaram-se dois episódios electroclínicos prolongados, caracterizados por olhar fixo, pestanejo e ausência de resposta a estímulos externos, em que se observou actividade rítmica evolutiva na região fronto-central direita. Houve resposta à administração de diazepam.

Na RM-CE observou-se lesão frontal direita, subcortical, sugestiva de natureza vascular sequelar.

Admitiu-se epilepsia focal sintomática. Clinicamente salienta-se gaguez, aparentemente ictal. Com levetiracetam 1000 mg/dia e valproato 1200 mg/dia obteve-se remissão clínica e electroencefalográfica da actividade epiléptica.

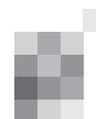
**Discussão:** Apesar de ser considerada um marcador de crises psicogénicas, este caso sugere que a gaguez pode ocorrer no contexto de crises epilépticas. A semiologia concomitante sugere origem ictal.

## POO16. Crises de pânico: um caso com tratamento cirúrgico

Susana Rocha, Alberto Leal, Ana Isabel Dias, Eulália Calado  
Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, EPE. susrocha@gmail.com

**Introdução:** As parasómnias, e em particular os terrores nocturnos, são muito prevalentes em idade pré-escolar. Mais frequentes em rapazes, surgem habitualmente nas primeiras horas do sono REM, e caracterizam-se por um estado de agitação de início brusco com choro, gritos desconsolados, em que a criança fica muito assustada, com duração de minutos. Os ataques de pânico isolados são manifestações raras de epilepsia do lobo temporal, mas devem ser tomados em consideração como diagnóstico diferencial de parasómnias.

**Caso clínico:** Nuno, 10 anos, com antecedentes familiares de epilepsia. Desenvolvimento psicomotor adequado até aos 2



anos, altura em que inicia episódios paroxísticos de pânico, de predomínio nocturno, com agitação motora e choro intensos (caso com vídeo). Concomitantemente, inicia alterações do comportamento, com hiperactividade e impulsividade. O registo EEG interictal detectou escassa actividade paroxística temporal esquerda, e no vídeo-EEG prolongado observou-se actividade paroxística temporal anterior esquerda no início das crises, com muitos artefactos de movimento. A epilepsia evoluiu para fármaco-resistência a múltiplas combinações de anti-epilépticos, atingindo 50 crises por dia. A RM-CE mostrou assimetria dos hipocampos, sugestiva de lesão hipocámpica esquerda, concordante com os estudos neurofisiológicos. Foi submetido a amigdaló-hipocampectomia e remoção do polo temporal aos 6 anos, com remissão total das crises. O exame anatomo-patológico confirmou tratar-se de uma displasia cortical. As alterações de comportamento melhoraram, mantendo hiperactividade com dificuldades de aprendizagem.

**Conclusões:** As crises de pânico constituem uma apresentação rara de epilepsia, e como tal ocorre geralmente um grande atraso desde o seu início até ao diagnóstico. O pânico ictal tem sido associado a epilepsia do lobo temporal direito, apesar de um pequeno subgrupo de doentes apresentar foco epiléptico esquerdo. A epilepsia do lobo temporal deve ser excluída em crianças com sintomas de pânico de novo, e a cirurgia rapidamente considerada nos casos refractários.

## PO017. Esclerose Tuberosa: quando a clínica encobre e a genética descobre!

Helena Rocha<sup>1,4</sup>, Dias da Costa<sup>2</sup>, João Paulo Oliveira<sup>3,4</sup>, Marta Carvalho<sup>1,4</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar São João; 3-Serviço de Genética, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 4-Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto. helen.roch@gmail.com

**Introdução:** A Esclerose Tuberosa (ET) é uma doença multi-orgânica com fenótipo variável e amplo espectro de gravidade. Resulta de mutações dominantes nos genes TSC1 ou TSC2, que codificam proteínas supressoras tumorais. Dois terços dos casos são esporádicos. O diagnóstico clínico assenta em níveis de probabilidade, baseados em critérios major e minor. A identificação de uma mutação patogénica confirma o diagnóstico de ET.

**Caso clínico:** Mulher de 19 anos com antecedentes de estado de mal epiléptico em contexto febril aos 18 meses, com líquor e RM cerebral normais, sem crises posteriormente. Desde os 6 anos com alterações do comportamento e mau rendimento escolar; seguida em Pedopsiquiatria com o diagnóstico de perturbação obsessivo-compulsiva e eventual luto patológico pelo pai falecido por tumor neuroendócrino pancreático. Aos 18 anos, clínica de enxaqueca sem aura, com exame neurológico normal. A TC cerebral mostrou calcificações lineares cortico-subcorticais frontais inespecíficas. A RM cerebral sugeriu displasia cortical ou esclerose tuberosa evidenciando prováveis hamartomas e linhas de migração radial na substância branca. Esta associação é considerada um critério minor de ET, motivando observação por Dermatologia, Cardiologia, Oftalmologia e Nefrologia que excluíram outros critérios. As lesões cerebrais mantiveram-se idênticas um ano depois. Foi pedido teste genético que revelou mutação heterozigota p.L340P no gene TSC2, provavelmente patogénica (PolyPhen-2: score HumVar 0,998 em 1,0), não descrita previa-

mente na literatura. Os testes genéticos da mãe e irmã foram negativos.

**Conclusões:** A presença de um critério minor isolado não permite considerar o diagnóstico de ET; no entanto, a coexistência de alterações psiquiátricas e história familiar de tumor neuroendócrino pancreático justificaram o estudo genético confirmatório. Os critérios de diagnóstico poderão ser demasiadamente restritivos em casos frustrantes de doença pelo que a revisão de casos similares na literatura poderá ajudar a estabelecer melhor a legitimidade do estudo genético e a especificidade dos critérios imagiológicos em causa.

## PO018. Encefalopatia epiléptica infantil tipo 2 secundária a uma deleção gigante do cromossoma X

Sara França<sup>1</sup>, Mafalda Sampaio<sup>2</sup>, Marta Vila Real<sup>3</sup>, Ruben Rocha<sup>2</sup>, Daniela Alves<sup>2</sup>, Miguel Leão<sup>2,4</sup>

1-Serviços de Neurologia, 2-Unidade de Neuropediatria / Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de São João, Porto; 3-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia, Vila Nova de Gaia; 4-Serviço de Genética, Centro Hospitalar de São João, Porto. sarafranca@hotmail.com, mjleao2357@gmail.com

**Introdução:** As mutações do gene CDKL5 (cyclin-dependent kinase-like 5) no cromossoma X, estão associadas a uma encefalopatia epiléptica precoce infantil tipo 2 (EEPI-2) e a atraso mental com fenótipo Rett-like em doentes do sexo feminino. A maioria dos casos descritos na literatura são causados por mutações em bases únicas, sendo deleções de maiores dimensões do gene CDKL5 e de outros genes em contiguidade um subgrupo raro de EEPI-2.

**Caso Clínico:** Sexo feminino, 20 anos de idade, referenciada à consulta de Neurogenética por atraso do desenvolvimento psico-motor sem um período claro de regressão, microcefalia, epilepsia e perturbação do espectro autista. Aos 3 meses com espasmos em extensão e mais tarde com crises epilépticas (CE) parciais complexas com automatismos mastigatórios, tendo sido diagnosticado um síndrome de West atípico. Início de terapêutica com valproato de sódio (VPA) com dificuldade no controle das CE e necessidade de escalada terapêutica. Electroencefalograma com surtos de actividade epileptiforme fronto-temporal direita; ressonância magnética cerebral com atrofia ligeira; estudo analítico extenso, incluindo alterações metabólicas, negativo. Na adolescência mantém CE refractárias, com automatismo da marcha e da linguagem, sob politerapia com VPA, topiramato e carbamazepina. O estudo genómico por microarrays revelou uma deleção gigante (4,1 Mb), de novo: Xp22.2-p22.12 incluindo o gene CDKL5 e outros 29 genes, alguns associados a atraso mental (AP1S2, BMX, CA5B, CA5BP, CDKL5, CTPS2, GRPR).

**Conclusão:** Existem poucos dados na literatura acerca das características clínicas e história natural da deleção do CDKL5 associada a encefalopatia. Os autores descrevem um caso de EEPI-2, causada pela maior deleção descrita até à data, com atingimento do gene CDKL5 e outros 29 genes. Após revisão da literatura os autores concluem que as referidas deleções são muito raras (menos de 10 casos descritos), parecendo ainda que não existe uma correlação evidente entre o tamanho da deleção e gravidade do quadro clínico.

## P0019. Catatrenia - parassónia rara mas tratável

Dulce Neutel<sup>1,2</sup>, Rita Peralta<sup>1,2</sup>, Carla Bentes<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Laboratório EEG/Sono, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte.  
gocecamel@yahoo.com

**Introdução:** A catatrenia classificada como uma parassónia rara, ocorre mais frequentemente durante o sono REM, e consiste numa apneia na fase final da inspiração e gemido expiratório durante o sono. Os companheiros descrevem que ouvem o doente inspirar fundo, sustar respiração, e expirar realizando neste momento um gemido. O diagnóstico diferencial faz-se com outros ruídos do sono mas, por vezes, também com crises epilépticas.

**Caso Clínico:** Homem, 32 anos, com antecedentes pessoais de cirurgia maxilo-facial (redução do maxilar inferior por prognatismo) e epilepsia medicado com valproato 1500mg/dia, recorreu à consulta de sono por fazer um gemido prolongado associado a apneias, várias vezes por noite, sem roncopatia. RM.CE mostrou malformação cortical perisúlvica – áreas de polimicrogíria ínsula e margens do sulco central de predomínio direito. PSG revelou sono fragmentado e superficial com aumento dos despertares e microdespertares; predomínio de microdespertares associados a esforço respiratório, sobretudo em sono REM; RDI 7,95. Vídeo caseiro permitiu identificar catatrenia. Iniciou CPAP 4-12 cmH<sub>2</sub>O com resolução das queixas.

**Conclusões:** descrevemos um caso raro de catatrenia num doente epiléptico. O diagnóstico diferencial entre as duas patologias nem sempre é fácil, mas fundamental uma vez que a terapêutica com ventilação não invasiva pode tratar esta parassónia e o ajuste da terapêutica antiepiléptica é totalmente ineficaz. O tratamento da catatrenia pode melhorar não só a qualidade de vida dos doentes como dos seus companheiro. Embora classificada como parassónia, a boa resposta a terapêuticas como o CPAP mantém a discussão se a catatrenia é de facto uma parassónia ou um distúrbio respiratório do sono.

## P0020. Fatal familial insomnia (FFI) - a case study with a challenging diagnosis

Isabel Santana<sup>1</sup>, Gustavo Cordeiro<sup>1</sup>, Ana Maduro<sup>1</sup>, Liliana Letra<sup>1</sup>, Inês Baldeiras<sup>1</sup>, Helena Ribeiro<sup>1</sup>, Olinda Rebelo<sup>1</sup>, Melo Pires<sup>2</sup>, Rosário Almeida<sup>3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 2-Departamento de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Porto; 3-Centro de Neurociências e Biologia Celular de Coimbra, Coimbra.  
isabeljsantana@gmail.com

**Introduction:** Fatal familial insomnia (FFI) is a rare human prion disease and the clinical diagnosis imposes several difficulties. Although the typical pattern of a rapidly progressive familial dementia and the characteristic change in sleep pattern are important clinical clues for identifying FFI ante-mortem, the corroboration of the diagnosis in vivo is difficult because ancillary tests for suspected prion disease like EEG, MRI, and the measurement of CSF 14-3-3 protein, are unrevealing in most patients.

**Case study:** In August 2008 this 49 year old man began to display insomnia, attention deficits and sexual dysfunction. In September, he presented unsteady gait, behavioural changes

and was unable to work due to executive dysfunction. Familial history was relevant: his father, paternal uncle and a sister also died with a early-onset, rapidly progressive dementia but no clinical diagnosis or necropsy study was available He was admitted to our unit 3 months after the first symptoms. MMSE was normal (24/30), but neuropsychological examination disclosed short-term and episodic memory deficits and marked frontal dysfunction with echolalia. Over the subsequent months he became agitated, with stereotyped behaviour and vocalizations. He deteriorated rapidly and died with a pulmonary infection 10 months after onset. In the investigation, EEG showed bursts of frontal slow waves slowing but no periodic activity was detected; MRI presented mild fronto-temporal atrophy and CSF analysis was negative for 14-3-3 protein and revealed decreased levels of AB-42 (308 pg/mL), moderately increased tau (507 pg/mL), but normal p-tau (15,5 pg/mL) and S-100b levels (0,4 pg/mL).

In the necropsy study there was a mild fronto-temporal atrophy, severe neuronal loss and astrogliosis in the thalamic nuclei typical of FFI, but no spongiform degeneration. Western blot analysis for protease-resistant prion protein (PrP<sup>Sc</sup>) was performed on a frontal cortex extract and was not able to detect the presence of the abnormal protein; the mutation analysis revealed a GAC to a AAC mutation at codon 178 of PRNP gene that leads to a substitution of asparagine for aspartic acid (D178N) in association with a methionine homozygous polymorphism at codon 129, consistent with FFI phenotype.

**Conclusions:** Besides the wellknown difficulties of the ante-mortem diagnosis, the case we present was even more elusive and remarkable because the molecular study couldn't demonstrate the presence of the abnormal prion protein, and the definitive diagnosis was only obtained after histological examination and genetic analysis.

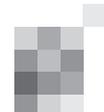
## P0021. Um caso de hipotensão intracraniana espontânea numa doente com cefaleia de tensão crónica

Octávia Andrade, Mónica Caldeira, Gil Bebiano Andrade, Teresa Carolina Aguiar

Serviço de Saúde da Região Autónoma da Madeira.  
octaviaandrade@msn.com, teresa.carolina@sapo.pt

**Introdução:** A hipotensão espontânea do LCR é uma síndrome rara, que se caracteriza por cefaleias ortostáticas, pressão baixa do LCR e aspectos característicos em RM. Considera-se que a hipotensão intracraniana é espontânea quando não é encontrada uma causa óbvia subjacente, tal como manobra iatrogénica recente (punção lombar, estudo mielográfico, raquianestesia, manobra cirúrgica ou shunt de derivação), ou outra causa de fístula do LCR.

**Caso Clínico:** Os autores descrevem um caso de uma mulher de 48 anos de idade com antecedentes de síndrome depressivo e cefaleia tipo tensão crónica, que inicia quadro de cefaleias mais intensas e persistentes agravadas com ortostatismo, acompanhado de rigidez da nuca, náuseas e acufenos, e que motivou várias idas ao serviço de urgência. Sem história prévia de punção lombar ou traumatismo. Realizou RM-CE que revelou amígdalas cerebelosas de posição baixa, hipersinal hipofisário e espessamento meníngeo difuso. A pressão de abertura na punção lombar confirmou uma hipotensão intracraniana. Foram identificadas na mielografia alterações



sugestivas de divertículos das bainhas das raízes nervosas de C8 e D1, compatíveis com fístulas de LCR. Por não ter melhorado com medidas conservadoras (fluidoterapia, cafeína e corticoterapia), procedeu-se ao tamponamento sanguíneo epidural (10cc de sangue autólogo, injectado a nível dorsal alto) com melhoria significativa das queixas.

**Discussão:** Um agravamento ou modificação das características de cefaleia primária deve alertar para a possibilidade do aparecimento de uma causa secundária subjacente. A hipotensão intracraniana espontânea, embora não seja uma situação frequente, é um diagnóstico provável na presença de cefaleia ortostática associada a uma das seguintes alterações: rigidez da nuca, acufenos, hipoacusia, fotofobia ou náuseas. O tratamento com tamponamento sanguíneo epidural, preferencialmente dirigido ao local em que são identificadas as fístulas de LCR, está recomendado mas a sua aplicação não é generalizada. Neste caso, o diagnóstico de cefaleia secundária e o seu tratamento permitiram uma melhoria significativa das queixas de cefaleia.

### P0022. Cefaleia diária persistente de início súbito e síndrome radiológica isolada

**Diana Sousa<sup>1</sup>, Ruth Galdes<sup>1,2</sup>, João de Sá<sup>1,2</sup>**  
 1-Departamento de Neurociências (Neurologia), Hospital de Santa Maria, Lisboa, Portugal; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa.  
 diana3543@hotmail.com; ruth.galdes@gmail.com;  
 jcorreiasa@gmail.com

**Introdução:** A cefaleia diária persistente de início súbito (CDPIS) é uma forma rara de cefaleia diária crónica que tem sido raramente associada a inflamação do sistema nervoso central.

**Caso Clínico:** Mulher de 33 anos com história prévia de cefaleias de tensão esporádicas. Aos 27 anos, enquanto viajava de autocarro, refere a instalação súbita de cefaleia, tipo aperto, em banda, mais intensa na região auricular, que persistiu desde então com períodos de exacerbação mas sem remissão total. Não são referidas características de enxaqueca nem sugerida história de infecção extracraniana, cirurgia ou evento stressante. Após múltiplas avaliações otorrinolaringológicas foi orientada para neurologista, um ano depois. O exame neurológico era normal. A RM-CE mostrou múltiplas lesões da substancia branca hiperintensas em T2 (>9), incluindo corpo caloso e periventriculares, sem captação de gadolínio. A veno-RM foi normal. Punção lombar com pressão de abertura de 15 cmH<sub>2</sub>O, com estudo citológico e bioquímico, exames microbiológicos e serologias para Sífilis e Lyme negativos. Presença de três bandas oligoclonais apenas no LCR. Para além de uma determinação positiva (em três) para anticorpos antifosfolípidos, restantes estudos de autoimunidade e virais negativos. Potenciais evocados normais. Dois anos após início da cefaleia a doente estava deprimida e com dor persistente que não remitia com AINE (sem abuso), amitriptilina, topiramato, pregabalina ou gabapentina. RM mostrou novas lesões supratentoriais em T2, uma delas com reforço com gadolínio. A doente consultou múltiplos médicos e, considerando disseminação radiológica no tempo e refractariedade da cefaleia, foi iniciado IFN-beta1a. Após dois anos sob IFN, seis anos após o início da cefaleia, a doente refere melhoria na intensidade mas dor persistente. Não existiam outras queixas ou sinais neurológicos.

**Conclusão:** Relatamos o caso de uma doente com critérios para CDPIS e síndrome radiológica isolada (SRI), uma associação não previamente descrita. Apesar de já reportadas cefaleias durante surtos de Esclerose Múltipla, continua por determinar se a cefaleia persistente pode ser considerada como evento inicial.

### P0023. Cefaleia Orgásmica Recorrente associada a Vasoconstrição Cerebral Reversível

**Simão Cruz, José Campillo, Elsa Parreira**  
 Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, Amadora/Sintra.  
 simao\_cruz13@hotmail.com

**Introdução:** A cefaleia explosiva associada à actividade sexual é uma entidade clínica que exige a exploração de um alargado grupo de diagnósticos diferenciais, entre os quais se inclui a síndrome de vasoconstrição cerebral reversível, primária ou secundária.

**Caso Clínico:** Doente do sexo feminino, com 49 anos de idade e antecedentes de provável enxaqueca com aura e cefaleia primária tipo guinada. No início de Janeiro de 2012, 10 dias após angioplastia devido oclusão ostial do tronco braquiocéfálico direito, recorreu à consulta referindo três episódios de cefaleias explosivas holocranianas, pulsáteis, muito intensas, com início súbito durante o coito, auto-limitadas (duração aproximada de 30 minutos), sem sintomas acompanhantes, nomeadamente náuseas ou vômitos. Os três episódios tiveram lugar na semana anterior, tendo o último ocorrido menos de 48h antes. O exame neurológico era normal e o estudo imagiológico (RMN-CE, AngioRMN e AngioTAC) não revelou alterações. Foi submetida a punção lombar e o exame citoquímico do LCR foi normal. Em Doppler transcraniano realizado quatro dias após o último dos três episódios iniciais de cefaleias, foi detectada uma assimetria marcada das velocidades sistólicas nas artérias cerebrais médias sugestiva de vasoespasmó no território da artéria cerebral média direita. Iniciou-se então terapêutica com nimodipina per os (60mg 4/4h) e assistiu-se a uma progressiva normalização dos valores nos Doppler de controlo. Manteve nas 2 semanas seguintes episódios de cefaleias explosivas idênticas aos anteriores, ficando assintomática após a 4ª semana de evolução. Realizou então angiografia cerebral que não mostrou alterações.

**Conclusões:** Com o aperfeiçoamento dos métodos de investigação tem sido reportada cada vez mais frequentemente a associação entre cefaleia explosiva recorrente do coito e síndrome de vasoconstrição cerebral reversível, associação essa observada também neste caso. A possível relação com a angioplastia prévia não está descrita na literatura.

### P0024. Hematoma subdural em doente com carcinoma disseminado da próstata

**Lino Fonseca, Miguel Laia, Amets Iraneta, Luis Mateus, Luis Rosa, Anabela Nabais, Victor Gonçalves**  
 Hospital São José, Centro Hospitalar Lisboa Central.  
 dafonsec\_lino@hotmail.com

A neoplasia da próstata é o tipo de cancro mais frequente no sexo masculino no mundo ocidental. Um em cada dez homens irão sofrer desta patologia ao longo da vida, aumentando a pro-

bilidade desta com a idade. Sabe-se que é uma doença que frequentemente tem disseminação óssea e linfática, mas a sua metastização dural é extremamente incomum. Além disso, lesões metastáticas com apresentação sob a forma de hematoma subdural são extremamente raras e pouco referidas na literatura. Apresentamos um caso de um homem de 68 anos de idade, caucasiano, com história de adenocarcinoma da próstata operado há dez anos. Tem disseminação óssea conhecida. Inicia um quadro de hemiparésia direita de predomínio braquial e lentificação do discurso e da actividade consciente. A RMN encefálica e do neuro-eixo mostrou hematoma subdural da convexidade esquerda com efeito compressivo sobre as estruturas cerebrais e lesões durais frontal esquerda. Realizou-se abordagem cirúrgica com evacuação do hematoma subdural e exérese de lesões invasivas durais conjuntamente com a duramater adjacente. O diagnóstico histológico foi de metástase dural de adenocarcinoma da próstata. Concluímos que em doente com um hematoma subdural portador de doença neoplásica prostática não controlada, deve-se ter uma abordagem agressiva, com investigação imagiológica completa.

### P0025. Linfoma do cerebelo como forma de apresentação de linfoma não Hodgkin folicular

**Alexandra Santos, Cícero Silveira, Vitor Oliveira, Manuel Dominguez**

Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental.  
alexandrasantos@campus.ul.pt

**Introdução:** O Linfoma do Cerebelo é uma entidade rara, sendo que a maioria das descrições na literatura são ou de Linfomas Primários do Sistema Nervoso Central também com focalização no cerebelo ou Linfomas secundários mas cujo envolvimento Cerebeloso foi tardio ou como recidiva.

**Caso clínico:** Os autores descrevem um caso de lesão infiltrativa do Cerebelo como forma de apresentação de Linfoma não Hodgkin folicular, num doente de o sexo masculino, 70 anos de idade. A doença manifestou-se por um quadro com 3 semanas de evolução com cefaleias associadas a desequilíbrio da marcha e vertigens, destacando-se no exame neurológico apenas marcha de base alargada. Realizou TC-CE e RM-CE que mostraram lesão infiltrativa do vérmis superior com extensão simétrica a ambos os hemisférios cerebelosos, com captação homogénea de contraste mas sem efeito de massa significativo. Foi feita biopsia do cerebelo através de craniotomia sub-occipital cujo exame extemporâneo foi compatível com Linfoma. A avaliação complementar com TC toraco-abdomino-pélvico mostrou extensa massa abdominal, tendo o doente sido encaminhado para Hematologia. Iniciou ciclo de quimioterapia, após o qual o doente entrou em estado de mal convulsivo, com necessidade de internamento em unidade de cuidados intensivos. Nunca houve recuperação do quadro neurológico, tendo o quadro de encefalopatia grave sido confirmado por electroencefalograma e o doente acabou por falecer 3 meses após o diagnóstico.

**Conclusões:** Com a apresentação deste caso pretende-se mostrar a importância do Linfoma ser considerado no diagnóstico diferencial das lesões do cerebelo e que embora raro, mesmo sem história prévia de doença hematológica, o Linfoma do cerebelo pode não ser primário do Sistema Nervoso Central mas secundário a Linfoma de outra localização.

### P0026. Metástase intramedular de carcinoma: caso clínico e revisão da literatura

**Ricardo Moreira, Nuno Morais; Afonso Almeida Pinto; Jose Antonio Moreira da Costa**

Hospital de Braga.  
ricmor@gmail.com

**Introdução:** Metástases intra durais(MI) intra e extra medulares de origem não neurogénica são uma manifestação muito rara de tumores sistémicos, cuja literatura é bastante escassa. A utilização mais frequente de Ressonância Magnética (RM) também tornou mais frequentes a descrição de novos casos, mantendo-se no entanto com uma incidência de 0,9-2,1% para metástases intra medulares, quando comparadas com 5% de todas as metástases intradurais. As metástases lepto meningeas representam cerca de 4% de todas as lesões medulares. Atendendo a relativa pouca experiência no tratamento destes casos, a optimização da terapêutica é ainda controversa. O objectivo deste trabalho é apresentar um caso clínico de metástase intra-medular, fazendo uma revisão da literatura existente, no sentido de avaliar as indicações cirúrgicas.

**Materiais e métodos:** Senhora de 46 anos, antecedentes de miastenia gravis, cirurgia a carcinoma adenoescamoso do pulmão em 2008, cirurgia em 2011 a metástase cerebelosa, nova cirurgia em 2012 por recidiva da metástase. Por apresentar quadro de paraparesia, realizou RMN neuroeixo, revelou lesão sugestiva de metástase intramedular em D1.

**Resultados:** Partindo do caso clínico a ser apresentado, vai ser feita uma revisão da literatura publicada relacionada com indicações cirúrgicas no tratamento de metástases intradurais.

**Conclusões:** Metástases intradurais normalmente aparecem em estadios avançados de cancro e estão associados a mau prognóstico. O objectivo do tratamento cirúrgico é unicamente paliativo, melhorando a qualidade de vida no que se refere a défices neurológicos e dor. Até a data, os resultados obtidos permitem colocar indicação cirúrgica para aumentar a qualidade de vida em doentes sintomáticos. Na metastização leptomenígea, não parece haver benefício no tratamento cirúrgico.

### P0027. Invasão de meningioma por metástase de adenocarcinoma pulmonar

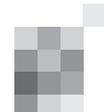
**Rui Manilha<sup>1</sup>, Cátia Gradil<sup>1</sup>, Andreia Amorim<sup>1</sup>, Ana Oliveira<sup>2</sup>, Manuel Cunha e Sá<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurocirurgia, 2-Serviço de Anatomia Patológica, Hospital Garcia de Orta, Almada.  
rui.manilha@gmail.com

**Introdução:** A invasão metastática de tumores benignos, conhecida como fenómeno “tumour-to-tumour”, é um evento pouco comum. No que concerne às lesões intracranianas os meningiomas são reportados como os principais alvos de deposição secundária. As neoplasias que mais frequentemente metastizam desta forma são as lesões primárias do pulmão e da mama.

A fisiopatologia desta predisposição (tendência/vulnerabilidade?) não foi ainda definida, concorrendo como responsáveis os fenómenos de enriquecida vascularização e/ou inerentes a um alterado estado imunológico.

**Materiais e Métodos:** Reportamos o caso de uma doente de 71 anos de idade, sem hábitos tabágicos, admitida por quadro



progressivo de hemiparesia esquerda de predomínio crural com 4 meses de evolução.

O estudo imagiológico efectuado com TAC CE e RMN E revelou a existência de uma volumosa lesão expansiva extra-axial, parafalcial frontal posterior direita, sugestiva de um meningioma.

A doente foi submetida a remoção lesional Simpson II cujo resultado anatomo-patológico revelou tratar-se de um meningioma grau I (OMS) invadido por tecido neoplásico maligno de um adenocarcinoma sugestivo de origem pulmonar.

**Conclusão:** Dada a raridade deste fenómeno descrevemos o caso de uma doente que se apresentou com um quadro neurológico de hemiparésia no contexto de um meningioma parafalcial frontal. O estudo anatomo-patológico foi consistente com um meningioma benigno com invasão metastática por adenocarcinoma do pulmão.

## P0028. Compressão extrínseca da jugular interna mimetizando uma hemorragia sub-aracnóideia

**Luis Sousa Marques, Miguel Vasconcelos Casimiro**  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz.  
luismarques@campus.ul.pt

**Objectivo:** Os autores reportam um caso clínico singular de compressão unilateral da veia jugular interna na região cervical superior, que se apresentou clinicamente como uma hemorragia sub-aracnóideia e revêem a literatura actual sobre este raro fenómeno e possíveis opções terapêuticas.

**Caso Clínico:** Descreve-se um caso de uma jovem médica de 26 anos, previamente saudável até à data em que recorre ao Serviço de Urgência por início súbito e sem pródromos de cefaleia occipital intensa, náuseas sem vômitos, cervicalgias e fotofobia. À observação clínica apenas se evidenciava meningismo (rigidez da nuca), sem a presença de défices neurológicos ou alterações cognitivas. O TAC e punção lombar realizados foram negativos para hemorragia sub-aracnóideia ou outras alterações. O angio-TC revelou volumosa ectasia venosa epidural extra-craniana junto a junção crânio-cervical e ao segmento V3 da artéria vertebral esquerda, associada a veia emissária occipital comunicando esta variação venosa com o golfo da jugular. A angiografia digital excluiu malformação arterio-venosa ou fistula dural arterio-venosa. Apenas após a RMN crânio-encefálica/cervical foi detectada uma compressão extrínseca da veia jugular interna esquerda entre o tubérculo lateral de C1 e uma variante proeminente da apófise estilóideia. A doente recuperou com medidas conservadoras tendo alta com indicação de vigilância.

**Conclusão:** A Hipertensão Intracraniana pode ter como origem a compressão extrínseca das veias jugulares a nível da base do crânio/região cervical, nomeadamente por variações anatómicas da apófise estilóideia. Previamente considerado um fenómeno raro, esta anomalia venosa tem sido descrita na literatura (1,2) e em alguns casos com necessidade de correcção cirúrgica pelas possíveis consequências a longo-prazo (3).

1. Rogg JM et al, American Journal of Neuroradiology; 2012, February 9 [Epub ahead of print].
2. Fiorella D, et al, Neurosurgery; 2011, August 19 [Epub ahead of print].
3. Rhoton AL Jr, Seoane E, Surgical Neurology; 1999 May; 51 (5): 500-505.

## P0029. Angiografia cerebral: um caso com duas complicações raras

**José Eduardo Teixeira Alves<sup>1</sup>, Ângelo Carneiro<sup>1</sup>, Daniel Carvalho Dias<sup>1</sup>, Ana Martins da Silva<sup>3,4</sup>**  
1-Serviço de Neurorradiologia, 2-Unidade de Neuropatologia, 3- Serviço de Neurologia, 4-Unidade de Imunologia Clínica, Hospital Santo António, CH Porto.  
zeedualves@gmail.com

**Introdução:** A angiografia cerebral constitui um importante auxiliar no diagnóstico de patologias cerebrovasculares, apresentando baixa incidência de complicações relacionadas. Neste caso clínico, descrevem-se duas complicações decorrentes de uma angiografia cerebral.

**Caso clínico:** Homem, 71 anos, com diagnóstico de possível vasculite primária do sistema nervoso central, após quadro de hemiparesia esquerda em Setembro de 2011 e de desequilíbrio da marcha, cefaleia e apatia em Dezembro de 2011, ambos com tradução na ressonância magnética (RM) encefálica e com boa resposta clínica e analítica à corticoterapia. O estudo sérico e de liquor para despiste de causas infecciosas, neoplásicas e autoimunes sistémicas foi negativo. Realizou biópsia cerebral, compatível com angeíte de pequenas e médias arteríolas. Foi proposto para completar estudo com angiografia cerebral, apresentando à admissão exame neurológico normal. O procedimento decorreu sem intercorrências, não evidenciando qualquer alteração sugestiva de patologia vascular. Aproximadamente quinze minutos após terminar o exame, iniciou quadro súbito de marcada agitação psicomotora, com discurso incoerente, parafásico, sem cumprir ordens ou dirigir o olhar e sem défices motores associados. A TC cerebral não evidenciou lesões hemorrágicas. Na RM cerebral, identificou-se área de restrição de difusão cortico-subcortical cerebelosa direita, a traduzir enfarte recente em território da PICA direita. No restante exame, não se verificaram novas áreas de alteração de sinal para além das observadas em exames anteriores. O eletroencefalograma apresentou sinais de encefalopatia. O doente manteve corticoterapia, com melhoria progressiva do quadro neurológico nos dois dias seguintes. À data de alta, mantinha ligeira lentificação e labilidade emocional, sendo o restante exame normal.

**Comentários:** Neste caso clínico, a angiografia cerebral complicou-se com enfarte cerebeloso agudo. As alterações do eletroencefalograma e a reversibilidade do quadro sugerem o diagnóstico de encefalopatia aguda pelo produto de contraste angiográfico. A incidência de reações adversas ao contraste está aumentada nos doentes com vasculite, apoiando o diagnóstico neste doente.

## P0030. Cefaleias de início súbito não neurocirúrgicas: relembrar as indometacino-responsivas

**Ana Filipa Santos, Margarida Rodrigues, Carla Ferreira, Esmeralda Lourenço**  
Serviço de Neurologia, Hospital de Braga.  
filipasantos@hotmail.com

**Introdução:** Cefaleia primária do exercício físico e cefaleia primária associada a actividade sexual estão incluídas no grupo “Outras Cefaleias Primárias” na Classificação da Sociedade Internacional de Cefaleias. Constituem entidades

raras e partilham características e mecanismos patofisiológicos. O seu diagnóstico pressupõe exclusão de patologia intracraniana, nomeadamente hemorragia sub-aracnoideia. Reportamos três casos de cefaleias primárias indometacino-responsivas.

**Casos clínicos:** 1 - Homem, 43 anos, recorre à urgência por episódios de cefaleia occipital súbita, violenta, durante actividade sexual. O primeiro episódio, havia 2 semanas, ocorreu imediatamente após o coito, teve duração de 10 minutos e remissão espontânea. Desde então mais 4 episódios idênticos, após a relação sexual. Exame neurológico normal. RM/AngioRM normal. Alta com indometacina 50 mg meia-hora antes da actividade sexual.

2- Homem, 46 anos, saudável, recorre à urgência por episódios de cefaleias súbitas, após jogar futebol, desde havia um ano, intensas, pulsáteis, na região occipital, com alívio parcial após analgésico. Sem cefaleias noutras circunstâncias. Exame neurológico normal. RM cerebral normal. Alta com indometacina 25 mg meia-hora antes da actividade física.

3- Mulher, 52 anos, antecedentes de enxaqueca, orientada para consulta de Neurologia por dois episódios de cefaleias no orgasmo, explosivas com duração de um minuto. Exame neurológico normal. RM/AngioRM: aparente início infundibular da ACoPE. Angiografia excluiu aneurisma. Iniciou indometacina 25 mg meia-hora antes da actividade sexual.

**Discussão:** Na abordagem de um primeiro episódio de cefaleia associada a actividade sexual ou exercício, uma investigação imagiológica apropriada deve ser efectuada. No entanto, é importante reconhecer que este tipo de cefaleias não é necessariamente indicativo de patologia intracraniana grave. Após exclusão de causa secundária, o doente deve ser esclarecido acerca da benignidade da sua cefaleia e do seu bom prognóstico. Nos três casos apresentados, o tratamento profilático com indometacina foi extremamente eficaz impedindo a recorrência dos eventos.

### P0031. Síndrome Cognitivo-Afectivo do Cerebelo e Malformação Chiari Tipo I: apresentação de caso

**Sandra Pimenta, Vítor Dâmaso Oliveira**  
Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental.  
spimentap@gmail.com

**Introdução:** Na literatura, as investigações relacionadas com o Síndrome Cognitivo-Afectivo do Cerebelo (SCAC) estão relacionadas com lesões focais do cerebelo, de etiologia tumoral e vascular, que atingem a região vermiana. Este síndrome caracteriza-se por défices neuropsicológicos que incluem as funções executivas, a capacidade de organização visuo-espacial, a linguagem e alterações comportamentais. Devido aos padrões síndromicos que envolvem o cerebelo, que podem ser associados a sofrimento cortical secundário, o Síndrome de Arnold Chiari não tem tido relevância nos estudos neuropsicológicos relacionados com o SCAC. Os autores propõem-se a apresentar um caso de uma doente operada a Chiari Tipo I, que na avaliação neuropsicológica pós-operatória, apresenta um quadro compatível com o SCAC.

**Materiais e Métodos:** Doente de 60 anos, feminina, licenciada, apresenta quadro com 15 anos de evolução de cefaleias e tonturas agravadas no Valsalva. A Ressonância Magnética craniana e cervical diagnóstica uma Malformação de Chiari Tipo I. Um ano após craniectomia da fossa posterior, remoção

do arco posterior de C1, sem necessidade de plastia dural, apresenta queixas subjetivas de humor depressivo e ansioso, dificuldades de memória e concentração. Fez avaliação neuropsicológica das funções: atenção-concentração (Toulouse Piéron); memória (Escala de Memória de Weschler – III); organização visuo-perceptiva (Figura Complexa de Rey); fluência semântica (alimentos, vestuário) e fonémica (FAS); funções executivas (Labirintos Porteus); Questionário de Sintomas SCL-90-R; Questionário de Qualidade de Vida (SF-36) e Inventário de Personalidade NEO-PI-R.

**Resultados:** A avaliação neuropsicológica revelou as seguintes alterações cognitivas: elevado índice de dispersão da atenção (53,8%); baixa fluência semântica e fonémica; funções executivas (70<QI/Labirintos<80); organização visuo-perceptiva (Rey = percentil 10-20 na cópia e percentil<10 na reprodução), ligeiras dificuldades no controlo dos impulsos, e quadro de depressão ansiosa.

**Conclusões:** Embora atípico, o SCAC pode surgir em casos de malformações da charneira apesar do sucesso cirúrgico, comprometendo o funcionamento cognitivo e a qualidade de vida dos doentes.

### P0032. Síndrome de Collet-Sicard - A Propósito de Dois Casos Clínicos

**Pedro Castanho, Gonçalo Novais, Lia Pappamikail, Carlos Vara Luiz**  
Centro Hospitalar de Lisboa Central.  
pocastanho@gmail.com

**Introdução:** O síndrome de Collet-Sicard é uma entidade rara que resulta da lesão dos nervos cranianos baixos (IX ao XII nervos);

**Material e Métodos:** Os autores propõem-se apresentar 2 casos deste síndrome, de evolução prolongada até ao seu diagnóstico, com etiologias distintas: o primeiro secundário a schwannoma dos pares baixos com extensão extracraniana pelo foramen jugular; o segundo, iatrogénico por mal-posicionamento de dispositivo implantável para administração de quimioterapia endovenosa;

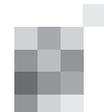
**Resultados:** O primeiro caso foi submetido a remoção cirúrgica da lesão (remoção intracapsular), sendo o segundo submetido a terapêutica médica (remoção do dispositivo e corticoterapia de curta duração), ambos com recuperação parcial dos seus défices;

**Discussão:** Apesar de raro, o Síndrome de Collet-Sicard aponta para uma localização muito específica da lesão. A sua identificação precoce pode ter implicações prognósticas importantes, evitando os característicos atrasos no diagnóstico e a progressão das lesões até à instituição de tratamento.

### P0033. Neurocisticercose. Ralato de caso e revisão de tema.

**Vítor Gonçalves, Bruno Santiago, Ana Oliveira, Manuel Cunha e Sá**  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital Garcia de Orta.  
vg81@sapo.pt

**Introdução:** A neurocisticercose é a infecção parasitária mais comum do sistema nervoso central sendo causada pela larva da *Taenia solium* (cisticerco). É uma doença endémica que afecta cerca de 50 milhões de pessoas nos países em desenvolvimento em determinadas regiões do globo tais como



América Latina, América Central, Ásia e África. A incidência desta patologia em Portugal não pode ser desprezada dada a alta taxa de imigração proveniente dessas áreas endémicas.

**Material e métodos:** Apresentamos o caso de um doente de 38 anos, raça negra, natural de Cabo Verde e imigrante em Portugal há 12 anos. Por episódio súbito de cefaleia fronto-parietal esquerda e monoparésia braquial de predomínio distal (mão direita) realizou tomografia computadorizada e ressonância magnética cranianas que documentaram lesão quística expansiva arredondada única, localizada na transição fronto-parietal esquerda, com franco efeito de massa e edema perilesional.

**Resultados:** A cefaleia e o défice motor resolveram com medicação analgésica e anticonvulsivante. O edema cerebral atenuado com corticóides e diuréticos. O doente foi submetido a craniotomia parietal esquerda para ressecção microcirúrgica total da lesão quística que apresentava aspecto gelatinoso bem delimitado por uma cápsula fibrosa com componente sólido associado. O exame anátomo-patológico da peça operatória confirmou o diagnóstico de cisticercose cerebral. A cirurgia decorreu sem intercorrências e o doente não apresentou qualquer défice de novo no pós-operatório, sem recorrência das crises convulsivas. Iniciou terapêutica oral com albendazol.

**Conclusões:** A neurocisticercose é um grave problema de saúde pública à escala mundial, incluindo países desenvolvidos como Portugal, dada a alta taxa de imigração de indivíduos provenientes de áreas endémicas.

O Neurocirurgião deve por isso estar familiarizado com as principais manifestações clínicas da doença, formas de apresentação, dados anatomopatológicos, meios complementares de diagnóstico e opções de terapêutica médica e cirúrgica disponíveis.

### P0034. Tratamento cirúrgico de foramina biparietalis: case report

**Miguel Carvalho, José Gustavo Soares, José Augusto Costa, Alexandre Correia**

Hospitais da Universidade de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.  
miguel.t.carvalho@gmail.com

Os foramina parietais alargados são anomalias do desenvolvimento que resultam de amplos defeitos de ossificação dos ossos parietais. Esta situação é rara e pode estar associada a defeitos genéticos e a outras malformações ósseas.

No presente caso trata-se de um doente de 9 anos, sexo masculino, assintomático e sem alterações ao exame neurológico e com foramina parietais com cerca de 2cm, bilaterais e simétricos, evidentes em radiografia de crânio e tomografia computadorizada crânio-encefálica, sem outras lesões associadas. O doente foi submetido a cranioplastia parietal bilateral, com plastia de defeito dural e cranioplastia por desdobramento de retalhos da calote craniana. A cirurgia permitiu caracterizar a anatomia particular desta malformação com identificação da continuidade entre o pericrânio e o folheto externo da dura-mater, a sua divisão e reparação. O procedimento decorreu sem intercorrências e não se verificaram complicações no pós-operatório considerando-se um bom resultado cirúrgico aos 6 meses de follow-up.

### P0035. Radiofrequência: breve revisão da literatura.

**Bravo, Ângela; Vilela, Cesário; Figueiredo, Sérgio**

Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz.  
angelacaladobravo@hotmail.com

**Introdução:** O tratamento da dor crónica constitui um desafio médico atual, estimando-se uma incidência de 7% a 19%. Com o envelhecimento da população, prevê-se uma perda na qualidade de vida com prejuízos económicos.

A radiofrequência é uma terapêutica aplicada desde os anos 60 nas cordotomias por Rosomoff, porém difundida após o uso na termorregulação do gânglio de Gasser e na deservação facietária lombar.

Com o aparecimento de eléctrodos de menor calibre, equipamentos mais precisos e uso clínico da radiofrequência pulsada, surgiu um crescente interesse com alargamento das suas indicações terapêuticas, podendo abordar quase todas as estruturas nervosas desde os gânglios das raízes dorsais até aos anéis fibrosos, em dor discogénica.

**Material e Métodos:** Apresenta-se uma revisão da literatura nos últimos dez anos acerca do uso da radiofrequência no tratamento da dor provocada por alterações nas facetas articulares cervical e lombar, realçando as indicações deste método e as técnicas práticas disponíveis. Procedem-se a análise da casuística do Hospital Egas Moniz desde 2011, cuja principal indicação foi nos casos de radiculopatia lombar ou cervical, associadas a alterações degenerativas da coluna ou a cirurgias vertebrais prévias.

**Conclusão:** Alguns dos procedimentos empregues nesta técnica, realizam-se há relativamente pouco tempo necessitando de mais estudos que avaliem a sua eficácia, contudo os resultados práticos e as melhorias clínicas, são referidos com uma frequência considerável na dor radicular cervical e menos evidente na lombar.

**Palavras chave:** Radiofrequência, dor crónica, radiofrequência pulsada.

#### Bibliografia:

- Eriksen J, Jensen MK, Sjogren P, Ekholm O, Rassmussen NK. Epidemiology of chronic non-malignant pain in Denmark. Pain 2003; 106 (3): 221-8.
- Hall GC, Carroll D, Parry D, McQuay HJ. Epidemiology and treatment of neuropathic pain: the UK primary care perspective. Pain 2006; 122 (1-2): 156-62.
- Rosomoff HL, Carroll E, Brown J, Sheptak P. Percutaneous radiofrequency cervical cordotomy technique. J Neurosurg 1965; 23: 639-44.
- Cosman E. A comment on the history of the pulsed radiofrequency technique for pain therapy. Anesthesiology 2005; 103 (6): 1312.

### P0036. Um caso português de Demência Fronto-Temporal por mutação do gene da proteína que contém valosina

**Ana Graça Velon<sup>1</sup>, Georgina Neves<sup>1</sup>, Jorge Pinto-Basto<sup>2</sup>, Mário Rui Silva<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Serviço de Genética, Instituto de Biologia Molecular e Celular.  
anavelon@gmail.com

**Introdução:** A miopatia de corpos de inclusão com doença de Paget óssea e demência fronto-temporal (IBMPFD) é uma doença autossómica dominante, rara e progressiva, associada à mutação do gene da proteína que contém valosina (VCP). É uma patologia multissistémica cuja tríade clínica se associa em diferentes combinações. A demência, tipicamente fronto-temporal (DFT), é uma característica menos frequente, presente em cerca de 1/3 dos doentes.

**Caso Clínico:** Mulher de 62 anos que há cerca de 10 anos iniciou quadro progressivo de desinteresse, comportamentos obsessivo-compulsivos, negligência no desempenho de tarefas domésticas e asseio pessoal, discurso escasso e pobre, com necessidade crescente de supervisão, e dependência desde há 5 anos. Os antecedentes pessoais são irrelevantes e não há história familiar significativa. Ao exame objetivo apresenta sinais de libertação frontal, discurso não fluente com progressão a mutismo, apraxia do membro superior esquerdo, bradicinesia, rigidez e tremor assimétricos, estereotípias, marcha rápida com apoio unilateral. A investigação realizada contemplou, entre outros, estudo electromiográfico que foi normal e RMN-CE que revela uma atrofia fronto-temporal exuberante de predomínio esquerdo. O estudo genético identificou uma mutação, ainda não descrita, no gene VCP.

**Conclusões:** A identificação de uma nova mutação, a descrição do primeiro caso português (do conhecimento dos autores) de DFT associada ao gene da VCP e as particularidades do exame neurológico justificam a importância do caso clínico.

## P0037. Psicopatologia no Lúpus Eritematoso Sistémico e na doença de Behçet

Inês Moreira<sup>1</sup>, Sara Cavaco<sup>1,2,3</sup>, Cláudia Pinto<sup>1,3</sup>, Alexandra Gonçalves<sup>1,3</sup>, Eduarda Almeida<sup>1,3</sup>, António Marinho<sup>4</sup>, Ernestina Santos<sup>1,2</sup>, Ana Martins da Silva<sup>1,2</sup>, Carlos Vasconcelos<sup>1,4</sup>

1-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, Universidade do Porto, Porto; 2-Laboratório de Neurobiologia do Comportamento Humano, 3-Unidade de Neuropsicologia, 4-Unidade Imunologia Clínica, Centro Hospitalar do Porto, Hospital de Santo António, Porto.  
inesmoreira.ae@gmail.com

**Introdução:** O Lúpus Eritematoso Sistémico (LES) e a doença de Behçet são duas doenças auto-imunes multi-sistémicas que podem atingir o sistema nervoso central (SNC). As manifestações psiquiátricas no LES são mais conhecidas e estudadas do que na doença de Behçet.

**Objectivos:** 1) Caracterizar e comparar indicadores psicopatológicos em doentes com LES e Behçet.

2) Explorar a associação entre envolvimento do SNC e indicadores psicopatológicos.

**Metodologia:** 98 doente com LES (95% mulheres; idade média=39,82, d.p.=12,93; escolaridade média=10,34, d.p.=5,35; 39% neurolúpus, de acordo com os critérios da ACR) e 56 doentes com Behçet (75% mulheres; idade média=43,11, d.p.=11,49; escolaridade média=9,46, d.p.=4,40; 32% com neurobehçet, de acordo com o Grupo de Estudo Internacional para a Doença de Behçet) responderam ao Brief Symptom Inventory (BSI) e ao Hospital Anxiety and Depression Scale (HADS). Não foram incluídos doentes com surtos no último mês. O teste Qui-quadrado, o teste de Mann-Whitney e a Regressão Linear Múltipla foram utilizados para a análise dos dados.

**Resultados:** O grupo de Lúpus é composto por mais mulheres ( $p<0,001$ ) e por doentes mais jovens ( $p=0,037$ ) do que o grupo de Behçet. Os doentes de LES apresentaram indicadores psicopatológicos mais elevados do que os doentes de Behçet (obsessão-compulsão:  $p=0,03$ ; ansiedade fóbica:  $p=0,031$ ; índice global de severidade:  $p=0,04$ ). No entanto, após regressão linear múltipla, controlando para as variáveis idade e sexo, as diferenças entre os grupos deixaram de ser estatisticamente significativas. Não foram registadas diferenças significativas noutras dimensões do BSI e da HADS.

Não se verificaram diferenças na frequência de envolvimento do SNC entre os grupos. Quando analisados em conjunto (LES e Behçet), não foram identificadas associações significativas entre envolvimento do SNC e psicopatologia.

**Conclusões:** A sintomatologia psicopatológica no LES e no Behçet, no período inactivo destas doenças, aparenta ser relativamente semelhante e independente da história passada de envolvimento do SNC.

## P0038. Deterioração cognitiva e Hidrocefalia obstrutiva - um caso clínico

Mariana Leitão Marques<sup>1</sup>, Ricardo Velasco<sup>2</sup>, J. Gustavo Bento Soares<sup>2</sup>, Ana Morgadinho<sup>1</sup>

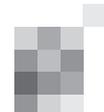
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra – Hospital Geral.  
marianaleitaomarques@gmail.com

**Introdução:** Uma hidrocefalia de instalação progressiva é uma causa importante de deterioração cognitiva. A obstrução dos buracos de Monro (BM) é, geralmente, causada por tumores, causas inflamatórias ou malformações congénitas. A obstrução idiopática e bilateral é extremamente rara, estando apenas 10 casos descritos.

**Caso Clínico:** Homem de 48 anos, previamente saudável, enviado à consulta de Neurologia por alterações progressivas da memória com 5 anos de evolução, que condicionaram a sua actividade laboral. O doente manifestava humor deprimido, tendo sido medicado sem melhoria. Referia também urgência miccional. Sem história familiar de demência. Exame Neurológico: MMSE (6 anos de escolaridade) 28 pontos e lentificação psico-motora. No decurso da investigação complementar dirigida, fez TC-CE que revelou a existência de moderada hidrocefalia, com sugestão de edema transependimário. Neste contexto, foi internado para estudo etiológico. Destacam-se: a RM-CE, que confirmou a presença de moderada hidrocefalia activa e sugestão de estenose do aqueduto de Sylvius, apontando para uma etiologia obstrutiva; a Punção Lombar (PL) com manometria, que mostrou pressão de abertura elevada e LCR de características normais; a avaliação das Funções Nervosas Superiores, que caracterizou os domínios afectados.

O doente foi orientado para Neurocirurgia, tendo realizado Ventriculocisternostomia por via endoscópica, onde foi possível identificar obstrução ao nível dos BM, que foram fenestrados, tendo sido restabelecida a circulação do LCR. O doente é seguido em consulta, onde tem sido constatada uma melhoria subjectiva e objectiva que se tem mantido e que possibilitou o regresso à actividade laboral.

**Conclusão:** Este caso reforça a importância da realização de exames complementares nas situações de deterioração cognitiva, e da investigação de possíveis causas tratáveis, particularmente em doentes jovens. Este doente apresenta uma



causa raríssima de hidrocefalia obstrutiva em idade adulta. A evolução clínica favorável, 5 anos após o início das queixas cognitivas parece-nos um dado interessante e que levanta questões fisiopatológicas relevantes.

### P0039. Alterações Cognitivas como forma de apresentação de uma Adrenoleucodistrofia no Adulto

**Joana Morgado, Ana Paula Sousa, José Pena, Rui Pedrosa**  
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Hospital Santo António dos Capuchos, Lisboa.  
joanacmorgado@gmail.com

**Introdução:** A adrenoleucodistrofia (ALD) é uma doença hereditária neurodegenerativa, resultante da acumulação de ácidos gordos de cadeia muito longa (AGCML) no sistema nervoso central e periférico, glândulas supra-renais e gónadas. Existe uma grande variabilidade de fenótipos clínicos. No adulto, a adrenomieloneuropatia constitui a forma mais comum de apresentação, sendo a forma cerebral rara. Apresentamos um fenótipo incomum num adulto com sintomas cognitivos e psiquiátricos.

**Caso clínico:** Um homem de 48 anos com um quadro de sintomatologia psiquiátrica (agressividade, obsessão) desde há 2 anos e declínio cognitivo desde há 2 meses, foi referenciado à Neurologia por apresentar uma RMN-CE com áreas extensas hiperintensas em T2 na substância branca da região posterior dos hemisférios cerebrais. A colheita da história revelou uma doença de Addison desde há 20 anos e ausência de história familiar de relevo. À observação apresentava desorientação temporal, disfunção amnésica e frontal, marcha espástica sem paraparesia, hiperreflexia global patológica osteotendinosa e sinal de Babinski bilateral, sem alterações da sensibilidade algica ou postural. A RMN medular não apresentou alterações. Pediu-se a quantificação dos AGCML que foi compatível com ALD, estando o estudo genético em curso. Quatro meses após o diagnóstico, foi readmitido por agravamento do quadro cognitivo e psiquiátrico. Ao exame neurológico verificou-se agravamento da disfunção mnésica e frontal, reflexos primitivos e alterações discretas da sensibilidade vibratória de novo. O electroneuromiograma revelou uma polineuropatia incipiente e os potenciais evocados visuais, auditivos e somatossensitivos não mostraram alterações. A RMN-CE revelou um agravamento da extensão da lesão à região subcortical occipital, temporal e parietal.

**Conclusão:** Apresentamos uma forma cerebral de ALD no adulto, que constitui uma apresentação rara de ALD. É importante manter um elevado nível de suspeição quando surgem sintomas cognitivos e psiquiátricos num caso de doença de Addison.

### P0040. Dois casos de Doença de Creutzfeldt-Jakob esporádica diagnosticados em apenas dois meses

**Andreia Matas, Andreia Veiga, João Paulo Gabriel, Mário Rui Silva**  
Serviço de Neurologia, Hospital de Vila Real, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro.  
joapaulomsgabriel@gmail.com

**Introdução:** É à priori inverosímil, diagnosticar, num centro que não seja de referência, como o nosso, dois casos de

Doença de Creutzfeldt-Jakob (CJD) em apenas dois meses. Por isso os seguintes relatos.

**Casos Clínicos:** Internou-se em Agosto, um homem de 62 anos por deterioração cognitiva, iniciada um mês antes na forma de humor depressivo. Em agravamento, observou-se estar abúlico, irritável e com afasia transcortical motora. A RMN encefálica, entretanto realizada, mostrava hipersinal à difusão parieto-occipital bilateral e no caudado esquerdo. Da investigação levada a cabo, atendendo às habituais causas tratáveis de demência, encefalites, incluindo infecciosas, para-neoplásicas e autoimunes, identificou-se positividade da proteína 14-3-3 no LCR. O estado clínico deteriorou-se diariamente, na ausência de manifestações sistémicas. Desenvolveu síndrome pancerebeloso e mioclónico, evoluiu com mutismo e alectuamento. O EEG que inicialmente revelara actividade de fundo lenta, evoluiu para padrão característico da DCJ. Faleceu dois meses depois, com o diagnóstico de CJD esporádico provável. A família obteve uma autópsia. Na semana a seguir ao falecimento desse doente, internou-se outro homem, de 68 anos, por uma hemiparésia atáxica à direita e disartria, de instalação súbita quinze dias antes. Na RMN encefálica observou-se hipersinal à difusão no caudado homolateral. Replicada a investigação do caso anterior, obteve-se resultados sobreponíveis. O estado, que permaneceu estável durante duas semanas, sofreu agravamento abrupto, com mutismo, oftalmoparesia, síndrome pancerebeloso e mioclónico. O EEG foi compatível com a possibilidade de CJD, diagnóstico (forma também esporádica) comprovado com autópsia, tendo o óbito ocorrido um mês e meio após a hospitalização.

**Conclusões:** Destacam-se como motivos de discussão nestes casos, os aspectos imagiológicos iniciais e evolução subsequentes dos achados nas RMN encefálicas; a forma de apresentação e evolução “stroke-like” do segundo caso - bem conhecida mas infrequente; e a improbabilidade epidemiológica a que se aludiu na introdução deste resumo.

**Agradecimento:** S. de Anatomia Patológica do H. S. João, Porto.

### P0041. Inclusion body myopathy, Paget's disease and frontotemporal dementia associated with C9ORF72 repeat mutation

**Liliana Letra<sup>1</sup>, Paula Pires<sup>2</sup>, Maria Helena Ribeiro<sup>3</sup>, Olinda Rebelo<sup>4</sup>, Rita Guerreiro<sup>5</sup>, Julie van der Zee<sup>6,7</sup>, Christine Van Broeckhoven<sup>6,7</sup>, Isabel Santana<sup>1</sup>**

1-Neurology Department, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Portugal; 2-Neurology Department, Hospital de Santo Espírito de Angra do Heroísmo, Portugal; 3-Neurochemistry Laboratory, Neurology Department, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Portugal; 4-Neuropathology Laboratory, Neurology Department, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Portugal; 5-Department of Molecular Neuroscience, Institute of Neurology, UCL, London, UK; 6-Neurodegenerative Brain Diseases Group, Department of Molecular Genetics, VIB, Antwerpen, Belgium; 7-Institute Born-Bunge, University of Antwerp, Antwerpen, Belgium.  
lilianalettra@gmail.com

**Introduction:** Inclusion body myopathy associated with Paget's disease and frontotemporal dementia (IBMPFD) is a rare multisystem degenerative disorder eventually related to mutations in the valosin containing protein (VCP) gene (chromosome 9p21.1-p12) that leads to the accumulation of ubiquitin- and TDP-43-positive protein aggregates in the affected tissue. This is a complex autosomal dominantly inherited

disease with variable penetrance, presenting with high phenotypic heterogeneity between families and within the same family. Recently, a hexanucleotide repeat expansion in C9ORF72 was found to be the cause of chromosome 9p21-linked ALS-FTD and other clinical forms of the frontotemporal disease (FTD) spectrum but, as far as we no, no families with IBMPFD with this mutation were already identified.

**Case report:** Male patient, 57 years old, diagnosed with Paget's disease and proximal myopathy who developed dementia with frontotemporal features. Maternal-family history was relevant in this context: his mother developed clinical features compatible with the diagnosis of FTD and parkinsonism at the age of 60 and her father died in a psychiatric hospital with dementia diagnosed at 50 years old. This patient was tested for the most common mutation associated with this condition, which turned to be negative. On the other hand, he was tested for the new C9orf72 expansion in the framework of the EOD-Consortium with a positive result.

**Conclusion:** IBMPFD is a progressive and fatal genetic disorder associated with mutations on VCP gene by a mechanism that remains unknown. However, in the case/family presented, this syndrome was unexpectedly associated with the recently described expansion on chromosome 9. This finding contributes to enhance the complexity around the pathogenesis and genotype-phenotype correlation of this disorder.

## P0042. O AVC isquémico e a importância da história familiar

**Raquel Tojal, José Campillo**

Serviço de Neurologia, Hospital Fernando Fonseca.  
raqueltojal@hotmail.com

**Introdução:** CADASIL (Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy) é a causa hereditária mais comum de acidente vascular cerebral (AVC) e demência vascular em adultos. A clínica cursa maioritariamente com acidentes vasculares cerebrais de repetição e deterioração cognitiva com marcadas alterações da substância branca, pode surgir associada enxaqueca. A idade de início é geralmente aos 40-50 anos. O gene responsável, NOTCH3, codifica uma proteína transmembranar. A mutação conduz à acumulação de material osmofílico granular nos pequenos vasos e conseqüente estenose. Embora o quadro clínico se restrinja ao cérebro, também se encontram alterações anatomopatológicas em outros órgãos.

**Caso Clínico:** Doente do sexo feminino, 52 anos, com antecedentes de enxaqueca com aura com pais consanguíneos, mãe com múltiplos AVCs e demência, falecida aos 66 anos, pai que faleceu aos 55 anos e irmão aos 45 anos, ambos por complicações decorrentes de AVC. Internada por quadro de início súbito de parésia isolada da mão direita, sem défices sensitivos. No exame neurológico apresentava parésia (grau 3/5) de todos os movimentos da mão direita com dificuldade na realização de movimentos finos e hiperreflexia ósteo-tendinosa. RM-CE observou-se nas sequências de TR longo e T2 FLAIR, extenso hipersinal da substância branca subcortical das regiões temporopolares, temporais, frontoparietais, cápsulas interna e externa e tálamos simetricamente. Com base nestas alterações e história familiar foi pedido estudo genético do gene NOTCH3, detectando-se a mutação R449C.

**Conclusões:** O diagnóstico diferencial das leucodistrofias, patologias hereditárias, é vasto. Assim, é crucial uma história

clínica pormenorizada, focando os antecedentes pessoais e familiares, que podem fornecer pistas essenciais para o correcto diagnóstico. Com recurso a estudo genético é possível diagnosticar CADASIL. Embora esta seja uma entidade sem tratamento conhecido actualmente, podem controlar-se os outros factores de risco vascular e proceder a aconselhamento genético dos descendentes.

## P0043. CADASIL com envolvimento medular?

**Sónia Batista<sup>1</sup>, Gil Cunha<sup>2</sup>, Lúvia Sousa<sup>1</sup>, Carmo Macário<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro hospital Universitário de Coimbra EPE, Hospitais da Universidade de Coimbra.

soniarmbatista@msn.com

**Introdução:** Embora do ponto de vista patológico a doença de CADASIL (Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy) seja caracterizada por uma arteriopatía sistémica causada por mutações no gene NOTCH3, o quadro clínico clássico resulta de complicações vasculares exclusivamente a nível cerebral. O envolvimento medular não é considerado uma característica fenotípica da doença. Os autores descrevem um caso de CADASIL com uma lesão medular cervical que foi inicialmente diagnosticado como Esclerose Múltipla.

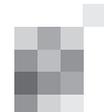
**Caso clínico:** Homem de 42 anos de idade, que aos 32 anos apresentou hemiparésia esquerda com instalação súbita. Foi internado no Hospital de Meaux em França e efectuou megadoses de metilprednisolona com recuperação. A RM-CE revelava múltiplas lesões da substância branca periventricular e nos centros semi-ovais hiperintensas em T2. Teve alta com o diagnóstico de Esclerose Múltipla provável.

Aos 34 anos, quadro súbito de disartria, disfagia, disфонia e parésia facial direita tipo central. RM-CE sobreponível e LCR sem bandas oligoclonais. Nesta altura, decide-se iniciar tratamento imunomodulador com interferão beta-1b.

Aos 41 anos apresenta síndrome cerebeloso de instalação súbita. Repetiu RM-CE que revelava lesões nucleocapsulares, na cápsula externa e temporais anteriores. A RM medular, pedida para auxiliar no diagnóstico diferencial, revelou lesão central paramediana direita em C3-C4. Nesta altura, confirma-se história familiar positiva de acidente vascular cerebral isquémico em idade jovem. No estudo molecular detectou-se mutação do gene NOTCH3 confirmando o diagnóstico de CADASIL.

Está em curso a caracterização clínica, imagiológica e molecular da família.

**Conclusão:** O diagnóstico de CADASIL pode ser confundido com o de Esclerose Múltipla, atendendo à sobreposição da faixa etária dos doentes, ao perfil clínico tipo surto-remissão e envolvimento multifocal da substância branca cerebral. O caso descrito tem a particularidade de apresentar uma lesão medular com características atípicas de etiologia inflamatória/desmielinizante, pelo que especulamos que pertença ao espectro fenotípico da doença CADASIL.



## P0044. Síndrome coreica por Xantomatose Cerebrotendinosa

Anabela Valadas<sup>1,3</sup>, Patrícia Pita Lobo<sup>2,3</sup>, Miguel Coelho<sup>2,3</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de São Bernardo (HSB), Centro Hospitalar de Setúbal (CHS), Setúbal; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria (HSM), Centro Hospitalar Lisboa Norte (CHLN), Lisboa; 3-Unidade Neurológica de Investigação Clínica, Instituto de Medicina Molecular, Lisboa. fanavaladas@sapo.pt

**Introdução:** A Xantomatose Cerebrotendinosa (XCT) é uma doença rara, multissistémica, autossómica recessiva, do metabolismo do colesterol e ácidos biliares. Tipicamente manifesta-se na infância, com atingimento neurológico significativo na idade adulta precoce, sobretudo com demência, sinais piramidais e cerebelosos, e ainda sintomas psiquiátricos. A coreia é uma manifestação extremamente rara. Os xantomatos surgem entre a segunda e terceira décadas de vida.

**Caso clínico:** Mulher, 50 anos, com história familiar de doença psiquiátrica e coreia, que iniciou dificuldades de aprendizagem na adolescência, sintomas psiquiátricos aos 20 anos e coreia generalizada aos 30. A doença de Wilson, doença de Huntington, Atrofia dentatorubral-palidoluisiana, Atrofia espinhocerebelosa-17, doença de Huntington-like 1 e 2, ferritinasopatas e acantócitos no sangue periférico foram excluídas. No exame neurológico apresentava coreia generalizada como sinal dominante, associada a sinais minor de distonia craniofacial, rigidez e bradicinesia à direita, tremor de repouso bilateral e ataxia da marcha. A observação dos tendões de Aquiles foi compatível com xantomatos. O colesterol total era de 220 mg/dL; a RMCE mostrou atrofia cerebelosa e hiperintensidade T2 nos núcleos dentados. As duas mutações patogénicas encontradas no gene CYP27A1 (p.Thr339Met e p.Arg395Cys) confirmaram o diagnóstico de XCT. A doente iniciou tratamento com ácido ursodesoxicólico na dose de 500 mg x dia.

**Conclusões:** Este caso reporta a natureza pleomórfica da XCT, e à semelhança de outras doenças raras um fenótipo menos comum pode prolongar o tempo até ao diagnóstico e à introdução da terapêutica. E reforça a importância da observação médica geral na suspeita de doenças neurológicas multissistémicas.

## P0045. Síndrome cerebeloso reversível por défice de magnésio

Ana Filipa Santos, Filipa Sousa, Margarida Rodrigues, Carla Ferreira, Ricardo Maré

Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga. filipasantos@hotmail.com

**Introdução:** O magnésio é o segundo catião intracelular mais abundante a seguir ao potássio e está envolvido em inúmeras reações enzimáticas. As manifestações neurológicas por hipomagnesemia incluem convulsões, vertigem, ataxia, nistagmo, tetania, movimentos atetóides e coreiformes, tremor, fraqueza muscular, fasciculações, disfagia e alterações do estado de consciência. Reportamos um caso de hipomagnesemia associado a síndrome cerebelosa e nistagmo, com lesão vermiana transitória.

**Caso clínico:** Mulher de 68 anos, autónoma, com antecedentes de colecistectomia no contexto de ampuloma, e HTA. Apresentou quadro de vertigem paroxística, náuseas e nistagmo com evolução de 2 meses. Trazida ao SU após crise epilép-

tica generalizada com pós-crítico prolongado. À admissão: em coma, ECG 3. Analiticamente: acidose metabólica, hipocalcemia, rabdomiólise, hipomagnesemia, hipofosfatemia, hipocalcemia, paratormona elevada, sem alterações da natremia. O LCR mostrou discreta pleocitose e hiperproteínorráquia. Iniciou antiepiléptico, aciclovir, e procedeu-se à correcção das alterações metabólicas. Recuperação progressiva da consciência, com evidência de nistagmo vertical na posição primária do olhar, nistagmo horizontal exuberante em todas as direcções do olhar, síndrome cerebeloso cinético e estático. A RM cerebral mostrou lesão vermiana inferior, envolvendo selectivamente o nodulus. Evolução favorável com remissão gradual das alterações metabólicas e imagiológicas, mostrando à data da alta um discreto nistagmo e marcha de base larga. Dois meses depois é reinternada por reaparecimento de náuseas, vertigem, nistagmo exuberante e marcha atáxica. Efectuado estudo metabólico que revelou hipomagnesemia grave (7mg/L), sem outras alterações e RM cerebral que não mostrou alterações. Iniciou reposição de magnésio com melhoria progressiva dos sintomas neurológicos.

**Discussão:** A hipomagnesemia é uma das causas conhecidas de nistagmo vertical havendo na literatura apenas uma descrição com lesão vermiana associada. A reposição imediata do magnésio determinou, em ambos os internamentos, a reversibilidade do quadro clínico. No nosso caso, a etiologia da hipomagnesemia continua por determinar.

## P0046. Diagnóstico analítico de tetraparésia

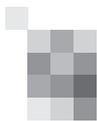
Raquel Tojal, José Campillo

Serviço de Neurologia, Hospital Fernando Fonseca. raqueltojal@hotmail.com

**Introdução:** A insuficiência renal é responsável por várias alterações neurológicas, desde encefalopatia difusa, polineuropatias, mononeuropatias, miopatias, doenças do sono e do movimento a convulsões. Estas alterações podem decorrer de acumulação de metabolitos tóxicos, alterações hidroelectrolíticas ou alterações imunológicas. Apresentamos o caso de um doente com tetraparésia simulando lesão medular no contexto de hipercaliémia grave.

**Caso Clínico:** Doente do sexo masculino, 42 anos, raça negra, natural de Angola. Antecedentes de HTA, insuficiência renal crónica dependente de hemodiálise há 2 anos. Foi admitido por quadro subagudo com um mês de evolução de tetraparésia de início nos membros inferiores (MIs) com posterior progressão para os membros superiores (MSs), perdendo a autonomia para a marcha 24 horas antes do internamento. Objectivamente verificou-se flexão/extensão cervical força muscular grau (FMG) 4-/5, rotação cefálica e elevação dos ombros FMG 3/5, tetraparésia flácida simétrica, com FMG 3/5 distal e G 1/5 proximal dos MSs e FMG 1/5 nos MIs, reflexos osteotendinosos (ROTs) abolidos, com reflexos cutâneo-plantares em flexão e sem alterações da sensibilidade. Analiticamente apresentou potássio 9,65 mmol/L, creatinina 19,7 mg/dL. Foi contactada a Nefrologia e o doente foi submetido a 2 sessões de hemodiálise, com completa resolução do quadro. À data da alta tinha potássio 6,1 mmol/L.

**Conclusões:** As alterações metabólicas e hidroelectrolíticas presentes na insuficiência renal podem ser causa de disfunção neurológica severa, podendo por vezes simular outras patologias graves. O diagnóstico precoce é crucial, pois estas



são alterações reversíveis, não sendo necessário na maior parte dos casos utilizar exames complementares invasivos um correcto diagnóstico.

### **POO47. Síndrome do cone medular e acidente vascular cerebral isquémico como manifestação de exacerbação de poliarterite nodosa**

**Raquel Campanilho-Marques, Alice Castro, Cristina Ponte, Ruth Galdes, João Leitão, Lia Lucas Neto, José Carlos Romeu, José Alberto Pereira da Silva**  
Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa.  
raquelpcmarques@gmail.com

**Introdução:** Todos os tipos de AVC se associam às diversas vasculites primárias, no entanto o AVC isquémico é raramente reportado em associação à poliarterite nodosa.

**Caso clínico:** Mulher com PAN desde os 5 anos (febre, nódulos cutâneos dolorosos, poliartalgias, livedo reticularis, dor abdominal, paralisia do VI par, microaneurismas das artérias hepáticas e renais) tratada com prednisolona, gamaglobulina e ciclofosfamida. Permaneceu assintomática até aos 27 anos quando iniciou subitamente disartria, hemiparesia e hipostesia esquerdas. Desde a semana anterior hipostesia da região perineal com incontinência transitória de esfíncteres. Na observação apresentava limitação da abdução do olho esquerdo, hemiparésia atáxica esquerda, hipostesia em sela, hemiface e hemi-corpo esquerdos, reflexos aquilianos abolidos e cutâneo-plantares flexores. Apresentava eritrocianose das extremidades. A RMN-CE com angio RM mostrou lesões isquémicas recentes tálamo-lenticulo-capsular direitas e discretas irregularidades das artérias cerebrais anteriores, médias e posteriores. A angiografia cerebral não demonstrou estenoses ou aneurismas, não podendo excluir lesão dos vasos de menor calibre pela sua resolução. A aortografia evidenciou múltiplos aneurismas das artérias intercostais, lombares, ramos da mesentérica superior e artéria renal esquerda e a RMN medular uma pequena cavidade hidro-siringomiélica entre D5-D8. Analiticamente com anemia e aumento dos parâmetros inflamatórios. O Ecocardiograma transesofágico mostrou foramen ovale patente. Eco-Doppler dos vasos cervicais e PESS sem alterações. O Estudo da coagulação, anticorpos antifosfolípidos, exame citotóxico/microbiológico do LCR, hemoculturas, urocultura e serologias virais foram negativos. Iniciou antiagregação, estatina, corticoterapia e ciclofosfamida, com melhoria clínica e laboratorial.

**Conclusão:** A isquemia cerebral na PAN pode ocorrer por envolvimento directo dos vasos cerebrais ou lesão secundária (HTA/cardioembolismo). No presente caso não foi possível demonstrar que o AVC foi secundário a lesão directa dos vasos intracranianos. No entanto, a sua associação a envolvimento medular, alterações angiográficas e alterações laboratoriais suportam o envolvimento vasculítico do SNC, correspondendo a exacerbação grave da doença após vários anos de estabilidade clínica.

### **POO48. Estenose carotídea crítica num doente com múltiplos enfartes hemisféricos ipsilaterais e emergência fetal das artérias cerebrais posteriores**

**João Raposo, Paulo Coelho, Pedro Velho**  
Serviço de Neurologia, Hospital Geral, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.  
jpl.raposo@gmail.com

**Introdução:** A persistência bilateral da emergência fetal das artérias cerebrais posteriores (origem nas artérias carótidas internas) é comum, ocorrendo em cerca de 15% dos indivíduos. Desta forma, uma estenose carotídea crítica pode originar lesões vasculares ateroembólicas em ambos os territórios carotídeo e vertebrobasilar do hemisfério cerebral ipsilateral.

**Caso clínico:** Doente de 67 anos observado no serviço de urgência por episódio sincopal com instalação simultânea de desvio da comissura labial e disartria. Doente obeso com antecedentes de fibrilação auricular, hipertensão arterial e dislipidémia; anticoagulado com varfarina (INR infraterapêutico) e antihipertensores. O exame neurológico revelou apenas uma parésia facial direita central com disartria. A TC-CE documentou a presença de uma pequena lesão aguda cortico-subcortical occipital posterior esquerda e outras de natureza sequelar. A RM-CE revelou, além da lesão occipital, outras pequenas lesões agudas a nível da coroa radiária, cabeça do caudado, justa-insular posterior e frontal posterior, todas ao nível do hemisfério esquerdo. O estudo angiográfico do polígono de Willis por Angio-TC revelou uma emergência fetal de ambas as artérias cerebrais posteriores. O estudo ultrassonográfico dos vasos cervicais identificou uma placa heterogénia (predominantemente hipocogénica) de superfície irregular na transição bulbo/ACI do lado esquerdo, condicionando estenose luminal estimada em 80%. Ao 14º dia, foi submetido a angioplastia da lesão (quantificada em 90% por angiografia carotídea) com aplicação de stent, sem intercorrências. Manteve dupla antiagregação durante o primeiro mês, após o que retomou anticoagulação reforçada com ácido acetilsalicílico.

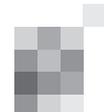
**Conclusões:** O caso clínico apresentado demonstra a importância de determinadas variantes anatómicas do polígono de Willis na interpretação fisiopatológica do acidente vascular cerebral, em particular lesões vasculares de natureza ateroembólica com envolvimento de territórios não explicados pela configuração habitual do polígono de Willis.

### **POO49. Mutação homozigótica do gene da protrombina e trombose venosa cerebral: Um caso clínico**

**Sílvia César, Sandra Perdigão**  
Unidade de Neurologia, Hospital de Viana do Castelo.  
silvia\_f\_cesar@hotmail.com

**Introdução:** A trombose venosa cerebral (TVC) é uma patologia potencialmente fatal e têm sido descritos nos últimos anos vários distúrbios de hipercoagulabilidade que elevam o seu risco, tal como a mutação do gene da protrombina. A mutação homozigótica é rara, com alguns casos descritos na literatura e com uma heterogeneidade fenotípica importante, desde indivíduos assintomáticos até eventos fatais no período neonatal.

**Caso clínico:** Mulher de 44 anos, caucasiana. Sem antecedentes patológicos de relevo e medicada com anticoncepcional oral. Um dia antes de recorrer ao SU iniciou de forma súbita cefaleia holocraniana intensa, pulsátil, em crescendo, que se agravava com o decúbito dorsal e manobra de valsalva e sem cedência à analgesia oral. Associadamente apresentava náuseas e vômitos e horas depois diminuição de força dos membros esquerdos. Sem história traumática ou infecciosa recente. Na admissão estava apirética, com hemiparésia esquerda e babilinski ipsilateral. Restante exame neurológico e objectivo sem alterações. Realizou TC CE e RMN CE que foram sugestivas de trombose venosa do seio sigmoide e



transverso direitos. Todo o estudo realizado, nomeadamente hemograma, velocidade de sedimentação, proteína C reactiva, estudo pró-trombótico, auto-imune, serologias víricas foi normal com excepção da positividade para a mutação homozigótica do gene da protrombina. O estudo cardíaco, carotídeo e vertebro-basilar foi normal. Foi instituída hipocoagulação e analgesia endovenosa. Durante o internamento verificou-se boa evolução clínica e imagiológica apresentando à data da alta hemiparesia esquerda grau 4/5.

**Conclusões:** A mutação do gene da protrombina é o segundo factor de risco hereditário mais prevalente para fenómenos trombóticos venosos ao condicionar níveis plasmáticos de protrombina elevados. A homozigotia está associada a estes fenómenos quer isoladamente quer em associação com factores ambientais. Neste caso a utilização de anticoncepcional oral poderá ter sido um dos factores potenciadores à ocorrência da TVC.

### P0050. Vasculite do Sistema Nervoso Central associada a infecção pelo virus da hepatite C

Ana Castro Caldas<sup>1</sup>, Lia Neto<sup>1,2</sup>, Patrícia Canhão<sup>1,2</sup>, Teresa Pinho e Melo<sup>1,2</sup>, Ruth Geraldes<sup>1,2</sup>  
 1-Departamento de Neurociências (Neurologia), Hospital de Santa Maria, Lisboa; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa.  
 ana\_palmela@msn.com

**Introdução:** A infecção pelo Virus da Hepatite C (HCV) associa-se a várias manifestações extra-hepáticas, sendo o Sistema Nervoso Central raramente envolvido.

**Caso Clínico:** Homem de raça negra, 54 anos, natural e residente na Guiné-Bissau, hipertenso. Em Novembro de 2011 apresentou hemiparésia esquerda documentando-se Acidente Vascular Cerebral (AVC) isquémico; esse quadro foi precedido de síndrome febril interpretado e tratado como paludismo. Em Janeiro 2012 foi transferido para Portugal para investigação. No início de Janeiro iniciou alteração do estado geral e cefaleias inespecíficas. Dia 9 de Janeiro apresentou agravamento do defeito motor, sonolência e alteração estado mental; o exame neurológico revelou sonolência, diminuição da iniciativa, hemiparésia esquerda espástica, ficando internado. Exames realizados: TC-CE - lesão isquémica antiga no território da Artéria Cerebral Anterior (ACA) direita; RMN-CE - lesão isquémica recente no território da ACA esquerda; angioRM e angiografia digital - múltiplas oclusões e estenoses na circulação anterior e posterior; RMN-CE com gadolínio - espessamento e realce das paredes dos segmentos A1 e A2 das ACA e do segmento médio e distal da Artéria Basilar, segmento P1 esquerdo da Artéria Cerebral Posterior, compatível com vasculite activa; avaliação analítica (sangue e LCR) - VS (73mm/h), elevação das transaminases, HCV genótipo 2 com carga viral elevada, IGRA (Interferon Gamma Release Assays) positivo; LCR - elevação proteínas (118mg/dL), sem aumento de células; pesquisa de crioglobulinas séricas e de outras causas infecciosas negativa; ecografia e fibroscan - fibrose hepática moderada; TC toraco-abdominal - sem alterações. Iniciou-se terapêutica para Hepatite C (Interferão peguillado alfa 2A e Ribavirina), corticoterapia, e profilaxia da tuberculose (IGRA positivo).

**Conclusão:** Os sinais típicos de inflamação da parede vascular demonstrados pelo protocolo de imagem de RM com gadolínio reforçaram a hipótese de Vasculite do SNC. A asso-

ciação com infecção por HCV é rara mas deverá ser investigada dado necessitar de terapêutica específica.

### P0051. Siderose Superficial do Sistema Nervoso Central - 4 casos, 4 causas

Ana Cláudia Ribeiro<sup>1</sup>, Diana Ribeiro<sup>2</sup>, Joana Nunes<sup>3</sup>, Bruno Gomes<sup>3</sup>, Ana Morgadinho<sup>1</sup>  
 1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Otorrinolaringologia, 3-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Hospital Geral.  
 anaribeiro@sapo.pt

**Introdução:** A Siderose superficial (SS) do Sistema Nervoso Central (SNC) é uma entidade rara, secundária ao sangramento crónico e/ou recorrente no espaço subaracnoideu com deposição de hemossiderina citotóxica nas camadas subpiais. Clinicamente caracteriza-se por uma tríade progressiva constituída por ataxia cerebelosa, hipoacúsia neurossensorial bilateral e mielopatia.

**Casos Clínicos:** Nesta série constituída por uma mulher e três homens, a idade média de início de sintomas foi de 40 anos. Em dois dos doentes, a SS manifestou-se como surdez neurossensorial e, nos restantes, com um quadro de ataxia e mielopatia. Foram realizados diversos exames auxiliares de diagnóstico incluindo extenso estudo analítico e imagiológico com observação de todo o neuroeixo, recorrendo inclusivé a angiografia digital. As causas identificadas foram: ependimoma do filum terminal (1 doente), pseudomeningocelos cervicais pós traumáticos (1 doente), pós ressecção de lesão expansiva da fossa posterior (1 doente) e outro caso idiopático. Foi realizada ressecção cirúrgica do ependimoma do filum com claro benefício clínico. Houve um doente que recusou intervenção neurocirúrgica. Nos restantes dois casos foi tratada a perda auditiva com próteses auditivas bilaterais, num dos quais, por mau ganho protético foi iniciado protocolo de estudo para Implantes Cocleares.

**Conclusão:** Actualmente reconhecem-se várias etiologias de SS do SNC sendo o seu tratamento dirigido à causa da hemorragia, o que apenas é possível em cerca de metade dos doentes. Assim sendo, revela-se como essencial aliar a um elevado índice de suspeição, uma extensa investigação com abordagem multidisciplinar para se conseguir alterar o inextinguível curso progressivo desta doença.

### P0052. Hemorragia subaracnoideia/ intracerebral e trombose venosa cerebral - Recorrência tardia da Trombose Venosa Cerebral

Henrique Delgado<sup>1</sup>, Rita Miguel<sup>1</sup>, Sofia Calado<sup>1,2</sup>, Luís Val-Flores<sup>1</sup>, Miguel Viana-Baptista<sup>1,2</sup>  
 1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental (CHLO) - Hospital Egas Moniz, Lisboa; 2-CEDOC, Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa.  
 rita.miguel85@gmail.com

**Introdução:** O prognóstico a longo prazo da trombose venosa cerebral (TVC) não é completamente conhecido, embora estudos prévios sugiram um risco baixo de recorrência. Têm sido identificados como preditores de tromboembolismo venoso pós-TVC o género masculino e a existência de policitemia/trombocitopenia. Embora o intervalo seja variá-

vel, a maioria das TVC recorrentes ocorre no primeiro ano. Descrevemos um caso de recorrência da TVC 13 anos após o evento inaugural num doente do género masculino.

**Caso Clínico:** Homem admitido aos 41 anos por cefaleia subaguda, crise tónico-clónica generalizada e hemiparésia esquerda. A RME e DSA evidenciaram TVC do seio longitudinal superior e seio lateral direito e enfarte venoso frontal bilateral com transformação hemorrágica. O estudo complementar não documentou alterações. O doente manteve-se sob terapêutica anticoagulante durante 6 meses, sem sinais focais sequelares, embora a RM de seguimento tenha revelado recanalização apenas parcial dos seios ocluídos. Durante o seguimento, apresentava cefaleia episódica, sem alterações ao exame neurológico, RM sem novas lesões. Aos 53 anos foi observado por quadro de cefaleia e cervicalgia persistentes, sem alterações ao exame neurológico. Após 3 semanas, desenvolveu quadro agudo de afasia e hemiparésia direita após crise tónico-clónica generalizada. A veno-TC e RM confirmaram o diagnóstico de TVC do seio lateral esquerdo e veia jugular interna, com enfarte venoso frontoparietal esquerdo e transformação hemorrágica. Nos dias seguintes desenvolveu grave efeito de massa que reverteu sob medidas conservadoras. O estudo das mutações protrombóticas foi normal. A angiografia cerebral excluiu a existência de fistula. Recebeu alta ao 23º dia, com clara melhoria dos défices neurológicos, sob anticoagulação oral.

**Conclusão:** Doentes do género masculino sem factores de risco para TVC devem ser mantidos sob seguimento a longo prazo após um evento inicial. Apesar da evidência escassa que suporte decisões terapêuticas, a anticoagulação de longa duração deve provavelmente ser considerada em casos seleccionados.

### P0053. Paraparésia: A causa nem sempre é compressiva

**Raquel Tojal, José Campillo**

Serviço de Neurologia, Hospital Fernando Fonseca. raqueltojal@hotmail.com

**Introdução:** As fistulas durais arterio-venosas espinhais (FDAVEs) são entidades raras. Há prevalência do sexo masculino (5:1). Maioritariamente o diagnóstico ocorre entre os 55-60 anos. Na classificação de Anson e Spetzler diferenciam-se quatro tipos, de acordo com a fisiopatologia e achados angiográficos. A FDAVE tipo I corresponde a 65-70% dos casos e apresenta-se como mielopatia gradualmente progressiva secundária a hipertensão venosa.

**Caso Clínico:** Doente do sexo masculino, 51 anos, antecedentes de angina de Prinzmetal, dislipidémia e HTA. Inicia 6 meses antes do internamento quadro de dor inguinal esquerda, com posterior irradiação até ao joelho que não foi valorizada. Dez dias antes do internamento apresentou queixas sensitivas progressivas do membro inferior direito (MID) com posterior queixas de diminuição da força muscular bilateral dos membros inferiores. Ao exame neurológico observou-se ausência de reflexos cutâneo-abdominais e osteotendinosos, cutâneo-plantares em flexão bilateralmente, hemínível sensitivo L2 táctil e álgico, paraparésia (força muscular (FM) grau 3/5 no MID e FM grau 4+/5 flexão coxa/joelho e grau 4/5 flexão plantar/inversão do pé). Na RM-medula colocou-se a hipótese de FDAVE, confirmada em angiografia diagnóstica: FDAVE do tipo I a nível de D10-11 e hipersinal da medula de

D6/D7 até ao cone medular. Foi submetido dia 19/07 a embolização da FDAVE, sendo necessário segunda intervenção para completo encerramento. Verificou-se melhoria do quadro clínico, principalmente em relação aos défices motores, com menor benefício das queixas sensitivas.

**Conclusão:** Por serem entidades raras são também subdiagnosticadas, sendo frequentemente colocadas hipóteses diagnósticas erróneas. Este facto é grave, pois as FDAVE são causas reversíveis de paraparésia, com prognóstico dependente da duração dos sintomas e incapacidade prévia ao tratamento. É necessário um elevado nível de suspeição clínica, atenção à semiologia e queixas dos doentes para evitar complicações irreversíveis.

### P0054. Formação de fístula de LCR após trombose venosa cerebral

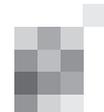
**Gonçalo Matias<sup>1</sup>, Sara Estrela<sup>2</sup>, Sofia Calado<sup>1,3</sup>, Miguel Viana-Baptista<sup>1,3</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa; 2-Serviço de Medicina Interna, Hospital Nossa Senhora da Graça, Centro Hospitalar do Médio Tejo, Tomar, Portugal; 3-CEDOC, Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa, Lisboa. gsmatias@gmail.com

**Introdução:** A rinorréia espontânea é um achado raro e de aparecimento insidioso. Os factores etiológicos apontados incluem pulsação constante do LCR contra região anterior da base do crânio, transmitidos através das invaginações aracnoideias, em combinação com um aumento da pressão intracraniana (PIC) ou erosões das estruturas ósseas selares e parasselares. A associação deste tipo de fístula de LCR (FLCR espontânea) com trombose venosa cerebral (TVC), uma entidade frequentemente complicada por elevação da PIC, nunca foi relatada antes.

**Caso clínico:** Mulher, 42 anos, com história de TVC dos seios transversos e sagital aos 26 anos, complicada por hipertensão intracraniana (encontrou-se ainda sela turca vazia; os estudos endocrinológico e da coagulação foram normais). Foi admitida por febre, cefaleia, náuseas e turvação visual com 3 dias de evolução. Duas semanas antes havia sido diagnosticada infecção respiratória, resolvida após tratamento com amoxiclavulanato. Seis meses antes, havia notado rinorreia aquosa unilateral, que persistia. O exame neurológico era normal. O LCR apresentava-se com pressão aumentada (270mmH2O), hiperproteínorréia, hipoglicorréia e pleiocitose mononuclear (357 células/mm3); isolou-se Streptococcus viridans, iniciando-se ceftriaxone e.v.. A RM-CE revelou FLCR esfenoidal e persistência de sela turca vazia, com patência dos seios venosos cerebrais na angiografia convencional. A observação neuro-oftalmológica e campimetria computadorizada estavam normais. Procedeu-se a encerramento cirúrgico da FLCR, sem complicações. À alta, doente apresentava-se assintomática; repetiu-se PL, mostrando persistência de aumento da pressão de LCR (270mmH2O) e pleiocitose mononuclear (126 células/mm3).

**Conclusões:** O aumento da PIC foi associado a estenose dos seios venosos cerebrais e vice-versa; demonstrou-se que a redução da pressão do LCR após shunting ou PL, causa redistribuição dos seios venosos cerebrais. Admitimos que a instalação de hipertensão intracraniana na nossa doente durante episódio de TVC possa ter conduzido a estas alterações, causando uma elevação ligeira da pressão do LCR e contribuindo



indirectamente para a formação de um shunt natural (FLCResponsptânea).

## P0055. Trombos parietais isolados da artéria Carótida Interna

Joana Meireles<sup>1,2</sup>, Rosa Santos<sup>1,2</sup>, Pedro Abreu<sup>1,2</sup>, Elsa Azevedo<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar São João;

2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.

joanaritam@hotmail.com

**Introdução:** Os AVCs secundários a trombos parietais carotídeos isolados (TPCI) são uma entidade rara e muitas vezes subdiagnosticada. Os fatores de risco e etiologia, destes casos particulares, não se encontram ainda definitivamente estabelecidos.

**Objetivo:** Analisar uma série de doentes com AVCs secundários a TPCI, com vista a caracterizar e identificar possíveis etiologias.

**Métodos:** Estudo retrospectivo, baseado em dados clínicos e de ecodoppler cervical e transcraniano de doentes estudados na unidade de neurosonologia por AVC isquémico ou AIT. Foram selecionados casos de trombos isolados não-oclusivos da artéria carótida interna, excluindo aqueles com evidência de trombo noutros segmentos carotídeos e aqueles associados a placas de ateroma ou a dissecação da artéria carótida.

**Resultados:** Foram incluídos treze doentes (9 mulheres, idade média de 46, variando 20-68 anos) internados por AVC isquémico (n = 12) e AIT (n = 1), com TPCI em eco-doppler cervical. Cinco doentes foram ainda avaliados por angio-TC ou angio-RMN. Em seis casos (46%) não foi possível identificar qualquer etiologia, apesar da extensa investigação realizada. Nos demais, identificamos condições pró-trombóticas que poderiam ser responsáveis pelos TPCI: 3 doentes apresentavam anemia ferropénica, 1 tinha policitemia vera, 1 apresentava púrpura de Henoch-Schönlein, tendo sido encontrada poliglobulia, 1 doente tinha antecedentes de cancro da mama e encontrava-se em tratamento com tamoxifeno, e 1 doente apresentou-se com primoinfecção em adulto pelo VVZ. A re-avaliação dentro do primeiro mês mostrou recanalização completa em 77% dos casos, diminuição da estenose em 15%, manutenção do mesmo grau de estenose em 8% (n=1).

**Conclusão:** A causa mais comum, possivelmente subjacente aos TPCI da carótida interna, foi uma alteração hematológica. Na maioria dos casos verificou-se recanalização completa durante o primeiro mês de seguimento. Mais estudos são necessários no futuro, para melhor caracterizar este fenómeno e assim recolher dados para apoiar uma possível recomendação dirigida à sua abordagem e tratamento.

## P0056. Hemorragia intraventricular primária e lesões isquémicas agudas encefálicas

Henrique Delgado<sup>1</sup>, Filipa Moutinho<sup>1</sup>, Sofia Calado<sup>1,2</sup>, Miguel Viana-Baptista<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Hospital de Egas Moniz; 2-CEDOC, Faculdade de Ciências Médicas Universidade Nova de Lisboa.

riquedelgado@hotmail.com

**Introdução:** A hemorragia intraventricular primária (HIP) constitui um subtipo raro de hemorragia intracerebral, representando menos de 3% dos casos. O diagnóstico clínico é difícil sendo a tomografia computadorizada (TC) indispensável. Numa percentagem significativa dos casos não se identifica uma causa, sendo a fisiopatologia do evento mal compreendida. A ocorrência de enfartes isquémicos no contexto de HIP parece estar relacionada com vasoespasmos, mesmo na ausência de sangue subaracnoideu.

**Caso clínico:** Doente do sexo masculino de 76 anos, autónomo nas actividades de vida diária, ainda que com referência a queixas cognitivas prévias, HTA e Dislipidémia. Admitido por quadro confusional agudo. Os familiares relatavam ainda a ocorrência de episódio inaugural de incontinência urinária durante o sono. Dos antecedentes pessoais existe a salientar história de tromboembolismo pulmonar três anos antes, encontrando-se anticoagulado com Varfarina (INR à entrada 2,6). A TA à entrada era de 185/68mmHg não existindo alterações de relevo no exame físico geral. No exame neurológico não se encontravam sinais focais, nem sinais meníngeos. A TC mostrou HIP com sangue no III ventrículo e ventrículos laterais. A RM encefálica realizada ao 8º dia, mostrou a presença de 2 enfartes corticais agudos, de pequenas dimensões, no território das artérias cerebrais anteriores, tendo sido então iniciada Nimodipina. A investigação vascular foi negativa. O quadro complicou-se com tromboembolismo pulmonar extenso que obrigaria a reintrodução da anticoagulação, suspensa desde a admissão, e colocação de filtro na VCI. Ao 21º dia o doente encontra-se estabilizado sem novos défices neurológicos, registando-se reabsorção parcial do sangue intraventricular.

**Conclusão:** O caso apresentado ilustra as dificuldades de diagnóstico da HIP, evidenciando a necessidade de considerar esta entidade num caso de quadro confusional agudo, sobretudo se presente num doente anticoagulado. A presença de lesões isquémicas agudas poderá estar relacionada com vasoespasmos, sublinhando a importância de monitorizar e considerar a introdução de terapêutica específica.

## P0057. Padrão "Moyamoya" do Adulto: Correlação Doppler e Eco-Doppler Transcraniano com Ressonância Magnética

Joana Barata Tavares<sup>1</sup>, Sofia Reimão<sup>1</sup>, Vanessa Almeida<sup>2</sup>, Fátima Soares<sup>2</sup>, Paulo Baptista<sup>2</sup>, Vítor Oliveira<sup>2</sup>

1-Serviço de Imagiologia Neurológica, 2-Laboratório de Hemodinâmica Cerebral, Centro Hospitalar Lisboa Norte.

joanactavares@hotmail.com

**Introdução:** Uma dissecação carotídea conduz geralmente a uma compensação hemodinâmica imediata com inversão de fluxo na artéria cerebral anterior através do Polígono de Willis, via artéria comunicante anterior. A compensação para o território da artéria cerebral média (ACM) pode levar a uma hipertrofia progressiva das artérias lenticulo-estriadas. Tal mecanismo produz um padrão "Moyamoya" do adulto e pode ser identificado por ultrassonografia cerebral com recurso a Doppler Transcraniano (DTC) e ecoDoppler transcraniano codificado a cores. (DTCC)

**Caso Clínico:** Mulher de 39 anos transferida de outro hospital por parestesias na hemiface esquerda, cefaleia frontal homolateral e estado nauseoso com 3 dias de evolução. Referia ainda cefaleias moderadas difusas desde há duas

semanas com início insidioso e sem aparente factor precipitante. Nos seus antecedentes salientava-se HTA não medicada. O Exame Neurológico evidenciou discreta parésia do membro superior esquerdo e hipostesia da hemiface homolateral. Era portadora de TAC CE que mostrava lesão hipodensa subcortical frontal direita.

Em internamento fez avaliação ultrassonográfica da circulação cerebral que evidenciou aspectos sugestivos de dissecação não recente da artéria carótida interna (ACI) direita e avaliação ultrassonográfica intra-craniana com DTC e DTCC que verificou ausência de sinal na ACM direita, parecendo existir, nessa localização, múltiplos pequenos vasos.

O estudo com Angio-RM confirmou os aspectos descritos: afilamento pós bulbar na ACI direita e ausência de void vascular nos segmentos M1 e A1 à direita, topografia na qual se evidenciava uma rede vascular sugestiva do padrão “Moyamoya”.

**Conclusão:** A avaliação ultrassonográfica da circulação cerebral extra e intracraniana mostrou-se correcta no diagnóstico, não só da dissecação carotídea, como também na identificação de um padrão pouco frequente de revascularização secundária do território da ACM (Padrão “Moyamoya” do adulto), tendo sido confirmado por Angio-RM.

Este caso ilustra o interesse da avaliação ultrassonográfica nos doentes com patologia vascular cerebral, integrando os segmentos vasculares pré e intra-cerebrais.

## P0058. Vômitos e soluços Incoercíveis como apresentação de NMO com envolvimento renal e disautonomia fatal em idade pediátrica

S. Machado<sup>1</sup>, J.P. Vieira<sup>1</sup>, C. Conceição<sup>3</sup>, R. Silva<sup>2</sup>, P. Sousa<sup>2</sup>, M. Ramos<sup>4</sup>, G. Queiroz<sup>5</sup>, L. Ventura<sup>5</sup>, E. Calado<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, EPE. Amadora, Portugal; 2-Serviço de Neurologia Pediátrica, 3-Serviço de Neurorradiologia, 4-Serviço de Reumatologia Pediátrica, 5-Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos, Hospital Pediátrico Dona Estefânia, Lisboa, Portugal. sara\_machado@hotmail.com

**Introdução:** A Neuromielite Óptica (NMO) cursa com envolvimento do nervo óptico e medula espinhal, e o marcador sérico anti-aquaporina 4 (AQP4) revolucionou o diagnóstico. A AQP4 é expressada no SNC, sendo a sua concentração elevada na área postrema, o que explica apresentações clínicas como os vômitos incoercíveis. No entanto, existe também expressão noutros órgãos como o rim, mas desconhece-se porque são geralmente poupados na doença. Apresentamos um caso clínico em idade pediátrica com uma apresentação atípica de vômitos incoercíveis, envolvimento renal e disautonomia fatal.

**Caso Clínico:** Menina de 14 anos que recorreu ao SU por quadro clínico de vômitos e soluços. Dias depois, notou diminuição da força dos membros inferiores, seguida de envolvimento dos superiores e retenção urinária. Na observação neurológica constatou-se: nervos cranianos sem alterações, ausência de sinal de Lhermitte, tetraparésia com padrão piramidal, nível sensitivo torácico, ausência de reflexos cutâneo-abdominais, reflexos miotáticos patologicamente vivos e sinal de Babinski bilateral. Da investigação realizada destacou-se: LCR com pleocitose e predomínio de PMN; RM de neuroeixo com alteração de sinal extensa desde a área postrema ao cone medular e envolvimento preferencial da substância cinzenta;

anti-AQP4 positivo; hematúria e proteinúria. Iniciou-se corticoterapia sem qualquer resposta terapêutica. Por agravamento clínico e necessidade de ventilação invasiva, iniciaram-se ciclos de ciclofosfamida e rituximab. Apesar da imunoterapia agressiva, ocorreu deterioração do estado neurológico, com aparecimento de nevríte óptica bilateral, tetraplegia e por fim disautonomia fatal.

**Conclusão:** Pretendemos salientar as dificuldades diagnósticas causadas por uma apresentação clínica e evolução bizarras, bem como o envolvimento renal que não está descrito na literatura. O diagnóstico precoce na NMO é de extrema importância, uma vez que poderá minimizar a morbilidade e mortalidade associadas. O anticorpo anti-AQP4 deve ser precocemente testado em casos com envolvimento medular extenso, mesmo em doentes com apresentação clínica pouco habitual.

## P0059. Diagnóstico diferencial de Esclerose Múltipla - haverá lugar para a Doença de Moyamoya?

Nuno Mendonça<sup>1</sup>, Tiago Parreira<sup>1</sup>, Armando Sena<sup>2</sup>, Lúvia Sousa<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Hospital dos Capuchos, Centro Hospitalar de Lisboa Central. nunomig.mendonca@gmail.com

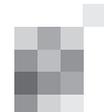
**Introdução:** A apresentação pleomórfica da esclerose múltipla torna premente o diagnóstico diferencial com várias outras patologias, incluindo a doença vascular cerebral.

**Caso Clínico:** Mulher de 37 anos, sem antecedentes patológicos de relevo, que em 2009 apresenta dois episódios de défice motor, o primeiro no membro superior direito com recuperação parcial após reabilitação e o segundo com hemiparésia e hemihipostesia esquerdas com melhoria substancial numa semana. Após investigação etiológica de rotina e perante RM CE sugerindo esclerose múltipla iniciou-se interferon- $\beta$ , permanecendo desde então sem novas queixas.

Actualmente no exame objectivo apresenta alteração da motilidade fina das mãos, hipopalestesia nos membros inferiores e hiperreflexia no hemicorpo esquerdo com cutâneo plantar em extensão. Estudo por RM CE identificou múltiplas lesões de hipersinal nas sequências de TR longo, localizadas à substância branca periventricular bilateralmente; sem evidência de lesões a nível do corpo caloso e a nível infratentorial. Estudo do LCR sem bandas oligoclonais. Na presença destes achados e com base na história familiar positiva para doença de Moyamoya (irmã), efectuou doppler transcraniano que evidenciou fluxo pós-estenótico nas artérias cerebral média e cerebral anterior bilateralmente, com fluxos aumentados no sistema vertebro-basilar. Angiografia cerebral confirmou oclusão de ambas as carótidas internas, artérias perfurantes hipertrofiadas e extensa circulação colateral proveniente maioritariamente das artérias vertebrais e de anastomoses durais-piaiais.

Estes achados são compatíveis com o diagnóstico definitivo de Doença de Moyamoya.

**Conclusões:** A relevância deste caso deve-se ao facto da doença de Moyamoya não ser geralmente considerada no diagnóstico diferencial de esclerose múltipla e ainda pela atipia da imagem de RM CE. Destaca-se, por último, a aparente melhoria durante o tratamento com interferon- $\beta$  o que a não ser considerado fortuito levanta questões sobre a fisiopatologia da própria doença.



## P0060. Síndrome da Cauda Equina pós-raquianestesia

Helena Felgueiras<sup>1</sup>, Pedro Barros<sup>1</sup>, Ana Carvalho<sup>1</sup>, André Cunha<sup>2</sup>, Joaquim Pinheiro<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho. hcfelgueiras@gmail.com

**Introdução:** As complicações neurológicas resultantes de raquianestesia são raras, com uma incidência de 0.003% a 0.3%, observada em estudos publicados na Europa na última década. O quadro clínico resultante varia entre irritação transitória de raízes nervosas locais e síndromes medulares permanentes. Os factores desencadeantes mais frequentemente evocados são traumatismo directo ou indirecto das raízes nervosas, isquemia, infecção e neurotoxicidade. O comprometimento das raízes de L2 a S5 manifestam-se como síndrome da cauda equina.

**Caso clínico:** Homem, 81 anos, submetido a artroplastia total da anca esquerda, com raquianestesia por punção em L2-L3 com levobupivacaína (12mg) seguido de sufentanil (2µg). O pós-operatório decorreu sem intercorrências. 72 horas após a intervenção desenvolve um quadro de hiporreflexia osteotendinosa, hipostesia perineal em sela, retenção urinária, incontinência fecal. A RMN espinal revela realce regular das raízes da cauda equina após administração de gadolínio, compatível com radiculite. Tratado com metilprednisolona 1gr durante 4 dias com melhoria parcial de sintomas. Ao fim de um ano mantém hipostesia em sela, episódios de imperiosidade fecal, reflexos osteotendinosos aquilianos e rotuliano esquerdo abolidos e rotuliano direito muito fraco.

**Conclusão:** O síndrome da cauda equina é uma complicação rara da raquianestesia. Existem casos descritos na literatura após a utilização de bupivacaína. Pode resultar de insuficiência vascular, isquemia ou neurotoxicidade/aracnoidite. A reacção inflamatória desenvolvida envolve as leptomeninges e consequentemente afecta as raízes nervosas. Tem por vezes envolvimento medular. As alterações clínicas persistentes condizem com a evolução descrita na literatura revista que as considera em regra, irreversíveis.

## P0061. Manifestações neurológicas de esclerodermia localizada: revisão de quatro casos

Filipa Sousa<sup>1</sup>, João Rocha<sup>1</sup>, João Pinho<sup>1</sup>, João Fernandes<sup>2</sup>, Nuno Morais<sup>3</sup>, Maria da Luz Duarte<sup>4</sup>, José Moreira da Costa<sup>3</sup>, Ricardo Maré<sup>1</sup>, Esmeralda Lourenço<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, 3-Serviço de Neurocirurgia, 4-Serviço de Dermatologia, Hospital de Braga. filipa.r.p.sousa@gmail.com

A esclerodermia linear 'en coup de sabre' (ELCs) é uma doença crónica rara de provável etiologia autoimune. Apresenta-se com lesões atróficas confinadas à pele e tecido subjacentes da região fronto-parietal unilateralmente, distinguindo-se das formas sistémicas pela ausência de envolvimento de órgãos internos. Dados recentes indicam que cerca de 20% dos doentes com formas localizadas apresentam atingimento de outros sistemas, nomeadamente neurológico, com epilepsia, cefaleias ou défices focais. Os achados imagiológicos na RM incluem atrofia focal e lesões inflamatórias

mesmo em doentes assintomáticos.

**Casos Clínicos: Doente 1:** homem de 60 anos com factores de risco vascular, observado inicialmente por AIT. Apresentava atrofia cutânea frontal esquerda e na RM captação paquimeningea na convexidade fronto-parietal esquerda com apagamento dos sulcos subjacentes.

**Doente 2:** mulher de 46 anos observada por cefaleias crónicas e parésia progressiva do membro superior direito. RM com lesão frontal esquerda sugestiva de oligodendroglioma. Lesionectomia com histologia a revelar tecido normal e calcificações. Lesão atrofica cutânea e óssea frontal esquerda com diagnóstico posterior de ELCs.

**Doente 3:** mulher de 29 anos com agravamento recente de cefaleias crónicas. Internada por trombose venosa cerebral. Apresentava atrofia cutânea e óssea fronto-parietal direita. A RM revelava também múltiplas lesões inflamatórias bilaterais.

**Doente 4:** adolescente de 16 anos com enxaqueca com aura visual e atrofia cutânea linear fronto-parietal direita. RM com lesões parênquimatosas direitas captantes e edema perilesional.

**Conclusão:** A forma linear da esclerodermia localizada pode atingir qualquer parte do corpo, mas quando localizada na cabeça pode ser acompanhada por envolvimento do SNC. Os doentes descritos não tinham diagnóstico prévio de ELCs e foi no decurso da investigação etiológica de manifestações neurológicas variadas, associado ao reconhecimento e valorização das lesões cutâneas, que se chegou a este diagnóstico de exclusão. O tratamento é difícil podendo ocorrer com evolução das lesões cutâneas e cerebrais.

## P0062. Mielite Transversa Aguda Pós-infecciosa - um Primeiro Surto Atípico de Esclerose Múltipla

João Carvalho, Filipe Palavra, Andreia Godinho, Ana Morgadinho, Maria Helena Ramos

Serviço de Neurologia, Hospital Geral, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra. soujojoao@hotmail.com

**Introdução:** A mielite transversa aguda é uma doença que pode ter consequências dramáticas para o doente. Um diagnóstico etiológico correcto é crucial para a orientação terapêutica, razão pela qual o seu diagnóstico diferencial tem sido um tema amplamente estudado.

**Caso Clínico:** Reportamos o caso de um doente do sexo masculino, de 23 anos, que se apresentou no serviço de urgência com um quadro de mielopatia transversa torácica, com envolvimento motor, sensitivo (sensibilidades profundas e superficiais) e autonómico com 3 semanas de evolução, associado a um exantema macular do tronco e mão direita. O doente refere ainda história de "constipação" cerca de 1 mês antes.

A ressonância magnética dorsal mostrou um hipersinal medular em T2, a nível de D6-D7. O estudo do LCR revelou hiperproteinorráquia, pleocitose linfocítica, bandas oligoclonais e índice de IgG elevado. As liquorologias foram negativas, mas o estudo serológico apresentou um resultado duvidoso (infecção aguda?) para Enterovírus. Durante o internamento fez tratamento com metilprednisolona e aciclovir (as serologias e liquorologias ainda não estavam disponíveis), com claras melhorias. Teve então alta, com o diagnóstico de mielite transversa aguda pós-infecciosa e medicado com metilprednisolona.

Aproximadamente 2 meses após a alta, o doente voltou a apresentar um quadro semelhante, tendo feito ressonância magnética crânio-encefálica e de coluna cervical e dorsal, que revelou múltiplas lesões infra e supratentoriais em FLAIR. Perante estes novos dados, interpretaram-se então estes 2 episódios como surtos de esclerose múltipla, com melhoria clínica franca após um ciclo de megadoses de metilprednisolona. Iniciou posteriormente terapêutica com interferão beta-1b, tendo apresentado um novo surto 2 meses depois.

**Conclusões:** Este caso mostra uma apresentação atípica de um primeiro surto de esclerose múltipla, enfatizando assim a necessidade de considerar sempre este diagnóstico perante uma mielite transversa aguda, mesmo com um contexto clínico-laboratorial e imagiológico que aponte para outra etiologia.

### P0063. Distrofia Miotónica e Esclerose Múltipla: a coexistência de duas patologias e sua dificuldade terapêutica

Margarida Henriques<sup>1</sup>, Sónia Batista<sup>2</sup>, João Sargento-Freitas<sup>2</sup>, Argemiro Geraldo<sup>2</sup>, Lúvia Sousa<sup>2</sup>

1-Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento Luis Borges, Hospital Pediátrico de Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra. margaida@hotmail.com

**Introdução:** A Distrofia Miotónica é uma doença multisistémica, autossómica dominante. A sua gravidade tem sido associada ao tamanho da expansão de repetições CTG no gene DMPK. Estudos por RM revelam lesões da substância branca e atrofia difusa. Contudo, a existência de lesões da substância branca quando associadas a alterações clínicas, implicam a realização de investigação laboratorial adicional no sentido de esclarecer o diagnóstico.

**Caso clínico:** Os autores apresentam o caso de uma doente, sexo feminino, 32 anos de idade, acompanhada na consulta de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário de Coimbra desde 2007 por Distrofia Miotónica de início na primeira década. Mãe com Distrofia Miotónica, já falecida. Em Agosto de 2008, descreve episódio de hemiparésia esquerda com duração de 3 dias e resolução espontânea. Realiza RMN-CE que evidência múltiplas lesões na substância branca periventricular, subcortical hemisférica bilateral e infra-tentorial, com morfologia ovalar e orientação radiária, com pequenos focos de realce após gadolínio – características imagiológicas sugestivas de doença desmielinizante. Ao exame apresenta diparésia facial, disartria marcada, tetraparésia (G4), marcha espástica. Serologias e estudo da auto-imunidade sem alterações. LCR com citocímica normal e bandas oligoclonais presentes apenas no LCR. Inicia terapêutica com azatioprina 50mg 3id, mantendo restante terapêutica. Sem novos episódios de alterações motora ou sensitiva.

**Conclusões:** As lesões da substância branca podem surgir na Distrofia Miotónica, contudo, atendendo à morfologia e realce de algumas das lesões encontradas na RM, estas são características de doença desmielinizante. Neste caso verificamos a coexistência de um Síndrome Clínico Isolado em doente com Distrofia Miotónica. Para além do desafio diagnóstico, a escolha terapêutica revela-se uma decisão difícil, tendo em consideração as condicionantes inerentes à doença de base.

### P0064. Mielinólise central da ponte, a propósito de um caso clínico

Jorge Martinho, Sara Matos Santos, Catarina Zilhão, Pais Martins

Hospital São Francisco Xavier. jmv\_martinho@hotmail.com

A mielinólise intra e extra-pôntica é uma doença desmielinizante do encéfalo associada principalmente à correção rápida da hiponatremia, que se manifesta por tetraparesia espástica e paralisia pseudo-bulbar. Torna-se importante a prevenção desta complicação através da conduta adequada frente a pacientes hiponatremicos. A Ressonância Magnética é o exame preferencial para o diagnóstico apesar de exames normais nos primeiros dias não excluírem o diagnóstico. Não existe tratamento específico (a terapêutica com corticosteróides tem sido usada com sucesso). A evolução destes pacientes é variável desde a sua recuperação total sem sequelas até o óbito. Relatamos o caso clínico de um doente do sexo masculino, 71 anos de idade, com antecedentes de hipertensão arterial, hipertrofia benigna da próstata e alcoolismo crónico. Encontrado no domicílio inconsciente, com incontinência de esfíncteres urinário e fecal, sem sinais evidentes de traumatismo. À entrada Serviço de Urgência apresentava-se e stuporoso, com abertura espontânea dos olhos, pupilas isocóricas, isoreactivas, sem assimetrias faciais, reflexos osteotendinosos presentes e simétricos, reflexo cutâneo-plantar em flexão bilateralmente.

Analicamente de salientar uma hiponatremia (120 mmol/L). Durante o internamento na Enfermaria houve correção da hiponatremia com melhoria do estado neurológico no 2º dia (Na+ 130 mmol/L) seguida de agravamento ao 4º dia (Na+ 158 mmol/L), havendo necessidade de internamento em Unidade de Cuidados Intensivos com quadro de tetraplegia arreflexica. Fez ressonância magnética com imagens compatíveis com mielinólise intra e extra-pôntica.

Apesar das medidas terapêuticas instituídas ocorreu morte ao 10º dia de internamento.

### P0065. Sarcoidose medular: um desafio diagnóstico

Ana Sofia Aleixo Correia<sup>1</sup>, Maria Luísa Oliveira<sup>2</sup>, Vitor Lemos<sup>3</sup>, Constança Jordão<sup>4</sup>, Miguel Viana Baptista<sup>1,5</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Pneumologia, 3-Serviço de Neurocirurgia, 4-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Egas Moniz (Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental); 5-CEDOC, Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa. ana\_sofiacorreia@hotmail.com

**Introdução:** O envolvimento medular como forma de apresentação da sarcoidose ocorre em menos de 1% dos doentes. A tradução imagiológica é muito inespecífica e a ECA pode ser normal, tornando o seu diagnóstico particularmente difícil.

**Caso Clínico:** Homem de 50 anos, melanodérmico, admitido por paresia e hipostesia do hemicorpo esquerdo. A RM mostrou uma lesão tumefacta centromedular, com extensa alteração de sinal em T2 entre C2 e C6, impregnação nodular de contraste ao nível de C3-C4 e ligeira expansão da medula cervical. A análise do LCR mostrou hiperproteínoorraquia (84mg/dl) e pleocitose (14 cel/ul, com predomínio de células mononucleadas) ligeiras. RM-CE era normal, assim como a ECA sérica. Considerou-se mielite cervical e iniciou-se pulso de metilprednisolona. O doente teve alta sem défices.

Posteriormente, ocorreu deterioração clínica com tetraparesia espástica progressiva e a RM revelou persistência da lesão medular, que foi considerada provavelmente tumoral (possível astrocitoma). A biópsia medular foi protelada pela morbilidade associada.

Ao sete meses de evolução, o doente permanecia estável mas a RM mostrou aumento do hipersinal medular em C2-C6. Ao nível de C4 existia impregnação homogénea de contraste em toda a área seccional da medula com excepção do H cinzento. A ECA era normal no soro e LCR. Devido a alterações hilares na radiografia do tórax, o doente realizou TC torácica que mostrou adenopatias hilares bilaterais e mediastínicas. Pela suspeita de sarcoidose, realizou-se broncofibroscopia, que mostrou aumento dos linfócitos, e mediastinoscopia para biópsia ganglionar, o que permitiu a confirmação histológica de sarcoidose. Iniciou-se corticoterapia com o diagnóstico de provável neurosarcoidose medular.

**Conclusões:** A neurosarcoidose constitui um desafio diagnóstico quando é a forma de apresentação da doença, podendo mimetizar outras doenças neurológicas. Apresenta-se um caso raro, com uma apresentação imagiológica muito atípica. Perante uma lesão medular com estas características, deve ser considerado o diagnóstico de sarcoidose.

## P0066. Mielite do cone atribuível a infecção aguda por herpes vírus 6 (HHV-6)

Ana Luís<sup>1</sup>, Vítor Oliveira<sup>1</sup>, Pedro Soares<sup>2</sup>, Nuno Luís<sup>3</sup>, Teresa Baptista<sup>3</sup>, Marcelo Mendonça<sup>4</sup>, Mário Veloso<sup>4</sup>, Luísa Alves<sup>4</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia, 2-Serviço de Neurorradiologia, 3-Serviço de Doenças Infecciosas e Medicina Tropical, 4-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, EPE.  
anallia3@gmail.com; asiulselva@gmail.com

**Introdução:** O diagnóstico diferencial de lesão intramedular do cone inclui: lesões não-neoplásicas (infecções víricas, parasitárias, abscessos, lesões granulomatosas, patologia desmielinizante primária) e neoplásicas (tumores primários gliais e não-gliais, metástases).

A mielite por HHV-6 é raramente descrita em indivíduos imunocompetentes, sendo o tratamento controverso e reservado a infecções sintomáticas em que o papel etiológico do vírus é fortemente suspeito. Para além da encefalomielite, o HHV-6 tem sido associado a diversas patologias do SNC, designadamente, esclerose múltipla e tumores da série glial.

**Caso clínico:** Mulher de 18 anos apresentou alterações de sensibilidade com 15 dias de evolução envolvendo sequencialmente os dermatomas S1-L5 esquerdos, S1-L5 direitos, e S2-S5 bilateralmente. Mais tarde, acrescentou-se disfunção dos miótomos S1-L5 esquerdos. Negava herpes genital ou labial, vacinação recente, ou tratamento imunossupressor. A RM mostrou lesão expansiva intramedular do cone, hiperintensa em T2, captando contraste de forma heterogénea, com discreto efeito de massa.

A avaliação imagiológica do restante neuro-eixo não evidenciou qualquer alteração. O estudo citoquímico do líquido foi normal, mas a focagem isoelectrica mostrou a presença de 5 bandas oligoclonais, perfil tipo 2 (BOC2). Os potenciais evocados visuais (PEV) mostraram atraso patológico da condução na via óptica pré-quiasmática esquerda. O estudo da autoimunidade e a pesquisa de causas de imunossupressão foram negativos. Realizou ciclo de corticoterapia endovenosa, com melhoria motora, mas sem alteração do quadro sensiti-

vo, e persistência de anomalia imagiológica. O estudo por PCR do líquido e a serologia foram sugestivos de infecção activa por HHV-6. Dada a persistência sintomática, optou-se por iniciar tratamento com ganciclovir (21 dias), com franca melhoria clínica e imagiológica.

**Discussão/Conclusões:** Este caso corrobora a evidência de que a mielite aguda por HHV-6 não é uma entidade exclusiva de indivíduos imunodeprimidos. A alteração dos PEV e a crescente evidência de correlação entre HHV-6 e esclerose múltipla obriga à monitorização desta doente.

## P0067. Edema da Papila bilateral e Adenopatias: Um caso de Doença de Whipple

Joana Morgado<sup>1</sup>, Jaime Pamplona<sup>2</sup>, Pedro Barata<sup>3</sup>, Maria Lisboa<sup>4</sup>, José Pena<sup>1</sup>, Vítor Brotas<sup>3</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, 3-Serviço de Medicina Interna, 4-Serviço de Oftalmologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa.  
joanacmorgado@gmail.com

**Introdução:** A doença de Whipple (DW) constitui uma entidade rara causada pelo bacilo *Tropheryma whipplei* (Tw). As manifestações neurológicas podem surgir em um terço dos casos e estão mais associadas a recidivas da doença. Estas manifestações são altamente variáveis e inespecíficas, mais comumente demências, anomalias da oculomotricidade e movimentos involuntários.

**Caso Clínico:** Homem de 66 anos referenciado pela Oftalmologia por diminuição da acuidade visual bilateral associado a edema da papila com múltiplas hemorragias retinianas. Verificou-se um quadro de cefaleias holocranianas persistentes, limitação da mobilidade cervical e desequilíbrio da marcha, de agravamento progressivo desde há quatro meses. Apresentava parâmetros inflamatórios elevados. A TC-CE e a RMN-CE com angioRM não revelaram alterações relevantes. O LCR tinha proteinorráquia de 47mg/dL, pressão de saída, células e glicorráquia normais. A angiografia fluoresceínica e tomografia de coerência óptica confirmaram o edema da papila bilateral e vasculite retiniana, sugerindo doença inflamatória ou infecciosa sistémica. No 15º dia de internamento, notam-se adenopatias supraclaviculares, axilares e inguinais e a TC torácica apresentava adenopatias paracardíacas, retrocraurais e do tronco celíaco. Realizou-se biópsia ganglionar que revelou abundantes macrófagos com citoplasma vacuolado, esboçando granulomas epitelióides, múltiplos bacilos intracitoplasmáticos periodic acid Schiff positivos consistentes com Tw; a pesquisa de bacilos ácido-álcool resistentes na biópsia e o teste Mantoux foram negativos. Considerámos uma DW sistémica com envolvimento secundário do SNC. Realizou corticoterapia, ceftriaxone endovenoso (14 dias), cotrimoxazol e doxiciclina que mantém, com melhoria clínica. Após o diagnóstico, verificou-se que o doente teria estado internado há 25 anos com uma doença rara cujo nome desconhece, medicado com cotrimoxazol durante um ano.

**Conclusão:** Este caso ilustra uma apresentação incomum em provável recidiva de DW, confirmada por histologia. A DW deve ser incluída no diagnóstico diferencial de um quadro de cefaleias e edema da papila bilateral quando a etiologia não é evidente.

## P0068. Hipertensão intracraniana refractária após meningoencefalite linfocitária

Vitor Castro Ferreira<sup>1</sup>, Nadine Ferreira<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia, 2-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.  
vitor.castro.ferreira@gmail.com; nadinelisa@netcabo.pt

**Introdução:** Casos de hipertensão intracraniana são frequentemente descritos como complicação de infecções do SNC, geralmente sob a forma de hidrocefalia ou edema cerebral. São raras as descrições de hipertensão intracraniana sem alterações estruturais visíveis nos exames imagiológicos, particularmente com critérios de gravidade. Como agentes etiológicos predominam os vírus do grupo herpes, papeira, bactérias atípicas e micobactérias.

**Caso clínico:** Doente de 26 anos, sem antecedentes relevantes exceptuando obesidade, com quadro de cefaleias, fotofobia e alterações do comportamento com uma semana de evolução, de agravamento progressivo, e duas crises convulsivas tónico-clónicas generalizadas inaugurais. Sem febre, sinais focais ou sinais meníngeos. TC-CE e RM-CE sem alterações. LCR com pleiocitose, 528 células/uL (89% mononucleadas), Proteínas 177.8 mg/dL. Pelo diagnóstico de meningoencefalite iniciou Aciclovir, Ampicilina e Ceftriaxone. Apesar da terapêutica observou-se agravamento do quadro clínico, com cefaleias de agravamento crescente, diplopia e aparecimento de papiledema bilateral. Repetiu-se punção lombar com pressão de abertura superior a 50 cmH<sub>2</sub>O, evacuando-se até normalização da pressão. Apesar de terapêutica médica em escalonamento (acetazolamida, furosemida e dexametasona) a doente manteve a sintomatologia e papiledema bilateral. A observação oftalmológica confirmou repercussão visual, com diminuição da acuidade visual e alterações campimétricas. A repetição da RM-CE apenas revelou discreta ectasia das bainhas dos nervos ópticos, sem hidrocefalia ou edema cerebral. Foram realizadas punções lombares seriadas com melhoria das alterações citoquímicas mas manutenção da pressão de abertura elevada. Manteve-se sempre sem febre e sem elevação dos parâmetros inflamatórios sistémicos, e não se repetiram crises convulsivas. Foi proposta para cirurgia descompressiva, aguardando intervenção. A investigação etiológica revelou apenas PCR positiva para herpesvírus 7 no LCR (negativo no soro).

**Conclusão:** O quadro clínico caracteriza-se por hipertensão intracraniana instalada após meningoencefalite presumivelmente viral. Como possíveis mecanismos fisiopatológicos pensamos numa alteração da dinâmica do LCR após insulto inflamatório, eventualmente numa doente anteriormente predisposta a esta doença.

## P0069. Abscessos cerebrais múltiplos por Listeria monocytogenes num doente com sarcoidose sob corticoterapia

Ana Sofia Aleixo Correia<sup>1</sup>, Joana Silvestre<sup>2</sup>, Sofia Calado<sup>1,4</sup>, Rita Miguel<sup>1</sup>, Pedro Soares<sup>3</sup>, José Vale<sup>3</sup>, Paulo Alegria<sup>5</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Unidade de Cuidados Intensivos, 3-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Egas Moniz (Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental); 4-CEDOC, Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa; 5-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo (Loures).  
ana\_sofiacorreia@hotmail.com

**Introdução:** A *Listeria monocytogenes* é uma causa rara de abscessos cerebrais múltiplos, existindo menos de 30 casos descritos na literatura. Esta forma de apresentação geralmente ocorre em contexto de doenças ou terapêuticas que provocam compromisso do sistema imunitário. Apesar da sarcoidose parecer aumentar a susceptibilidade para determinadas infecções do SNC (nomeadamente pelo vírus JC e por *Cryptococcus*), encontramos apenas 2 casos publicados de doentes com sarcoidose com um abscesso cerebral por *Listeria*.

**Caso Clínico:** Homem de 41 anos, com sarcoidose há 11 anos com envolvimento pulmonar, cutâneo, hepato-esplênico e da medula óssea (sem neurosarcoidose), sob terapêutica com prednisolona 60mg/dia, que foi internado por quadro com 3 dias de evolução de hemiparesia esquerda progressiva e 2 crises tónico-clónicas generalizadas. Negava febre, cefaleia ou outras alterações neurológicas. O estudo analítico mostrou apenas uma linfo-trombocitopenia crónica e um aumento recente da LDH, sem elevação da ECA. A RM revelou 3 lesões cerebrais hiperintensas em T2, com edema vasogénico, efeito de massa localizado, captação de gadolínio em anel e restrição à difusão. Neste contexto, colocaram-se como hipóteses diagnósticas granulomas sarcoides ou abscessos. No dia seguinte, o quadro clínico agravou-se com depressão do estado de consciência, febre, aparecimento de leucocitose e elevação da PCR. O exame citoquímico do LCR era normal. Uma hemocultura foi positiva para *Listeria monocytogenes*, apoiando a hipótese de abscessos. O doente completou 45 de terapêutica com Ampicilina (associada inicialmente a Gentamicina) com melhoria clínica e imagiológica. Teve alta com hemiparesia esquerda moderada e permaneceu sem outros défices após 3 meses.

**Conclusões:** Apresenta-se um caso muito raro de abscessos cerebrais múltiplos por *Listeria* num doente com sarcoidose. A disfunção da imunidade celular associada à sarcoidose (incluindo linfocitopenia decorrente de envolvimento da medula óssea, hiperesplenismo e redistribuição dos linfócitos para os granulomas) e a corticoterapia podem ser factores de susceptibilidade para infecção por *Listeria*.

## P0070. Fractura basi-occipital complexa com avulsão bilateral dos côndilos occipitais: case report

Miguel Carvalho, Tiago Lima, Gonçalo Guerreiro, Pedro Cunha, Inácio Reis, Gonçalo Costa, Jorge Gonçalves, Marcos Barbosa  
Hospitais da Universidade de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.  
miguel.t.carvalho@gmail.com

As fracturas dos côndilos occipitais são lesões que têm vindo a ser cada vez mais diagnosticadas acompanhando a disponibilidade cada vez maior de realização de Tomografia Computorizada Crânio-Encefálica (TC-CE) em contexto de urgência. A sua classificação e tratamento constitui um tema controverso. Assim, as fracturas bilaterais dos côndilos occipitais, sendo fracturas extremamente raras, apresentam mecanismo de fractura pouco evidente e evolução clínica incerta.

Neste trabalho apresenta-se um caso clínico de um doente do sexo masculino, com 70 anos de idade com traumatismo craniano frontal menor com instalação imediata de parésia do VI e XI pares direitos. Trata-se de um doente com antecedente de artrite reumatoide e iatrogenicamente imunodeprimido por transplante renal dois anos antes. A TC-CE identificou

uma fractura complexa basi-occipital com avulsão circunferencial dos cêndilos occipitais complicada de fractura oblíqua direita do clivus.

O doente foi submetido a terapêutica conservadora com imobilização em ortótese externa.

A situação clínica foi complicada de insuficiência respiratória na sequência de pneumonia, necessidade de traqueostomia e gastrostomia que mantém aos 6 meses de follow-up.

Apresenta-se assim um caso invulgar de fractura basi-occipital não só no que concerne à morfologia da fractura mas também pelo facto de ser bilateral e de ser complicada de fractura oblíqua do clivus.

A evolução desfavorável do quadro clínico poderá ser consequência da disfunção dos últimos pares cranianos como poderá ser devido a imobilização prolongada na sequência de uma opção terapêutica conservadora. No entanto, a dificuldade da decisão terapêutica prende-se não só com as características do doente mas, sobretudo, com a raridade da lesão apresentada pelo doente.

### P0071. Mielite do cone atribuível a infecção aguda por herpes vírus 6 (HHV-6)

Ana Luís<sup>1</sup>, Vítor Oliveira<sup>1</sup>, Pedro Soares<sup>2</sup>, Nuno Luís<sup>3</sup>, Teresa Baptista<sup>3</sup>, Mário Veloso<sup>4</sup>, Luísa Alves<sup>4</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia, 2-Serviço de Neurorradiologia, 3-Serviço de Doenças Infecciosas e Medicina Tropical, 4-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa.  
anallia3@gmail.com

**Introdução:** O diagnóstico diferencial de lesão intramedular do cone inclui: lesões não-neoplásicas (infecções víricas, parasitárias, abscessos, lesões granulomatosas, patologia desmielinizante primária) e neoplásicas (tumores primários gliais e não-gliais, metástases). A mielite por HHV-6 é raramente descrita em indivíduos imunocompetentes, sendo o tratamento controverso e reservado a infecções sintomáticas em que o papel etiológico do vírus é fortemente suspeito. Para além da encefalomielite, o HHV-6 tem sido associado a diversas patologias do SNC, designadamente, esclerose múltipla e tumores da série glial.

**Caso clínico:** Mulher de 18 anos apresentou alterações de sensibilidade com 15 dias de evolução envolvendo sequencialmente os dermatómos S1-L5 esquerdos, S1-L5 direitos, e S2-S5 bilateralmente. Mais tarde, acrescentou-se disfunção dos miótomos S1-L5 esquerdos. Negava herpes genital ou labial, vacinação recente, ou tratamento imunossupressor. A RM mostrou lesão expansiva intramedular do cone, hiperintensa em T2, captando contraste de forma heterogênea, com discreto efeito de massa. A avaliação imagiológica do restante neuro-eixo não evidenciou qualquer alteração. O estudo citológico do líquido foi normal, mas a focagem isoelectrica mostrou a presença de 5 bandas oligoclonais, perfil tipo 2 (BOC2). Os potenciais evocados visuais (PEV) mostraram atraso patológico da condução na via óptica pré-quiásmática esquerda. O estudo de autoimunidade e a pesquisa de causas de imunossupressão foram negativos. Realizou ciclo de corticoterapia endovenosa, com melhoria motora, mas sem alteração do quadro sensitivo, e persistência de anomalia imagiológica. O estudo por PCR do líquido e a serologia foram sugestivos de infecção activa por HHV-6. Dada a persistência sintomática, optou-se por instituir ganciclovir (21 dias), com franca melhoria clínica e imagiológica.

**Discussão/Conclusões:** Este caso corrobora a evidência de que a mielite aguda por HHV-6 não é uma entidade exclusiva de indivíduos imunodeprimidos. A alteração nos PEV e a crescente evidência de correlação entre HHV-6 e esclerose múltipla obriga à monitorização desta doente.

### P0072. Fístula de líquido espinhal oculta como causa de hematoma subdural espontâneo

Alexandra Santos, Carla Reizinho, Miguel Casimiro

Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental.  
alexandrasantos@campus.ul.pt

**Introdução:** Os relatos de fistulas de líquido espinhais espontâneas têm aumentado nos últimos anos, refletindo o crescente reconhecimento de uma entidade considerada rara. A hipotensão intracraniana resultante da fístula de líquido é uma das causas de hematoma sub-dural espontâneo.

**Caso clínico:** Os autores descrevem o caso clínico de uma doente do sexo feminino, 37 anos de idade, com início súbito de cefaleia ortostática, de intensidade progressiva. Não houve história de traumatismo craneo-encefálico, rinorréia ou otorréia e o exame neurológico era normal. TC-CE seriadas objectivaram aumento progressivo das dimensões de colecção subdural hipodensa, da convexidade esquerda compatível com hematoma subdural crónico. A RM-CE do neuro-eixo foi normal. Realizou-se punção lombar com pressão de abertura no limite inferior da normalidade. Por suspeita de fístula espinhal oculta foram injectados 5cc de sangue periférico no espaço epidural lombar que não surtiu efeito terapêutico. Por manutenção de cefaleia resistente à terapêutica, a colecção sub-dural foi drenada por orifício de trépano, confirmando o diagnóstico de hematoma sub-dural crónico. Apesar de menos intensas, a doente manteve queixas de cefaleias, que mantinham relação com o ortostatismo. Foi feita nova punção lombar, que manteve baixa pressão de abertura, injeção de contraste e Mielo-TC, que mostrou extravasão de contraste para o espaço epidural, ao longo do trajecto de várias raízes cervicais baixas. Foi feito novo “blood-patch” de 20cc, na transição cervico-torácica. Verificou-se a remissão das cefaleias e o desaparecimento da hipodensidade subdural residual da convexidade esquerda.

**Conclusões:** Com este caso os autores pretendem demonstrar a importância de se considerar o diagnóstico de fístula de líquido espinhal espontânea oculta como causa de hematomas sub-durais espontâneos ou recorrentes. A Mielo-TC permite confirmar o diagnóstico, identificar pontos fistulosos e guiar a administração terapêutica do “blood patch”.

### P0073. Pseudomeningocelo lombar espontâneo

Gonçalo Novais, Bernardo Ratilal, Lia Pappamikail, Nuno Reis

Hospital de São José, Centro Hospitalar Lisboa Central, EPE.  
novaiscoutinho@hotmail.com

**Objectivo:** Pseudomeningocelo é uma colecção extradural de líquido cefalorraquidiano (LCR) que resulta de uma laceração dural e aracnoideia, não se encontrando contido nas meninges.

**Material e Métodos:** Descreve-se o caso de um doente do sexo masculino de 68 anos de idade, com queixas de lombal-

gia e claudicação da marcha com vários anos de evolução. A RM lombosagrada revelou espondilolistesis L4-L5 (grau I Meyerding) com colecção sugestiva de LCR paravertebral posterior associada. Foi realizada cirurgia para tratamento da listesis e da fístula de LCR. A histologia foi compatível com pseudomeningocelo.

**Resultados:** Feita uma revisão bibliográfica de pseudomeningocelos lombares, destacando as possíveis causas do presente caso clínico e referindo outros relacionados.

**Conclusão:** O pseudomeningocelo raquidiano é uma patologia frequente, geralmente associado a lesões iatrogénicas pós-cirúrgicas. Existem vários casos descritos associados a trauma. Apresentamos o primeiro caso clínico descrito na literatura de pseudomeningocelo espontâneo associado a listesis degenerativa.

### PO074. Reacção de corpo estranho a hidroxiapatite em doente submetido a tratamento cirúrgico de hérnia discal cervical

José Pedro Lavrador<sup>1</sup>, Sérgio Livraghi<sup>1</sup>, José Pimentel<sup>2</sup>  
1-Serviço de Neurocirurgia, 2-Serviço de Neurologia, Hospital Santa Maria.  
jose.pedro.lavrador@gmail.com

**Introdução:** A utilização de enxerto autólogo no tratamento cirúrgico da hérnia discal cervical tem diminuído devido à morbidade e disponibilidade limitada. Consequentemente, tem-se assistido a um aumento da utilização de materiais sintéticos, como a hidroxiapatite.

**Caso Clínico:** Os autores apresentam o caso de um doente de 68 anos, com antecedentes de diabetes mellitus tipo 2, com quadro de hemiparésia direita e parestesias da mão direita. A avaliação imagiológica revelou extrusão discal C4-C5 paracentral direita com migração superior e inferior, a comprimir significativamente a vertente anterior da medula espinhal. Foi realizada de discectomia C4-C5, colocação de cage de 5mm, preenchida com osso autólogo e hidroxiapatite, e placa intersomática C4-C5. Teve alta com recuperação da força muscular. Reinternamento 15 dias depois por paraparésia e parestesias distais dos membros superiores com 48 horas de evolução. Nova RMN mostrou compressão medular por estenose canalar em C4-C5. Foi reoperado com remoção de placa e cage, excisão parcial de tecido de granulação adjacente ao plano dural, corpectomia de C4, colocação de mesh e nova placa C3-C5. Iniciou empiricamente flucloxacilina em dose meníngea e foi colocado um colar mole. Teve alta melhorado das alterações sensitivas, ainda com incapacidade para a marcha autónoma. O resultado microbiológico do material colhido foi negativo, tendo-se suspenso a administração antibiótica, e o resultado anátomo-patológico evidenciou reacção de corpo estranho exuberante a hidroxiapatite, evidenciado coloração de Von Kossa. Em consulta de seguimento salienta-se a manutenção da resolução do quadro sensitivo, a recuperação funcional da mão direita e a marcha autónoma sem apoio.

**Conclusões:** Os autores apresentam este caso pela raridade da complicação descrita e consequente escassez de casos reportados, e pela pertinência que o conhecimento desta complicação pode ter com a utilização cada vez mais disseminada de material sintético.

### PO075. Paraparésia por hemorragia intra-quisto sinovial lombar - caso clínico

Joana Oliveira, Pedro Santos Silva, António Vilarinho, Paulo Pereira, Rui Vaz  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital de São João, Porto.  
jago79@gmail.com

**Introdução:** O diagnóstico de quistos sinoviais extradurais da coluna tem aumentado com o crescente aumento da sensibilidade dos exames neurorradiológicos. Apesar do debate existente quanto a sua patogénese os cistos sinoviais na sua grande maioria surgem das facetas articulares degeneradas sendo a localização lombar a mais frequente. A sua apresentação sob a forma de variante hemorrágica associada a quadro de paraparésia ocorre raramente estando apenas 13 casos descritos na literatura.

**Caso clínico:** Os autores descrevem o caso de um homem de 80 anos com quadro inicial de lombalgias e dificuldade na marcha decorrente de paraparésia com uma semana de evolução. Ao exame objectivo apresentava paraparésia de predomínio distal e esquerdo grau 4 menos que impossibilitava a marcha sem auxílio, sem outras alterações. Realizou TC e RM coluna lombar que mostrou em L4-L5 lesão de aspecto quístico extra-dural postero-lateral esquerda sugestiva de quisto sinovial, cujo sinal indicava algum conteúdo hemorrágico e/ou elevado teor proteico a condicionar estenose do canal raquidiano e compressão do saco dural e das raízes da cauda equina. O doente foi submetido a cirurgia que confirmou a presença de hemorragia intra-quística tendo-se procedido à sua exeresse. Melhoría imediata no pós-operatório do quadro algíco e progressiva melhoria da paraparésia.

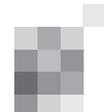
**Conclusão:** A hemorragia intra-quisto sinovial é uma forma de apresentação rara. A clínica justifica-se pelo aumento de volume súbito com compressão de estruturas nervosas. Nestas situações o tratamento cirúrgico surge como a opção de escolha.

### PO076. Vertebroplastia percutânea no tratamento da fractura vertebral do nível adjacente em doentes submetidos a fusão lombar intersomática

Vítor Gonçalves, Bruno Santiago, Manuel Cunha e Sá  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital Garcia de Orta.  
vg81@sapo.pt

**Introdução:** A falência da cirurgia lombar acarreta enormes prejuízos para os doentes e sociedade. As técnicas de fixação transpedicular popularizadas por Roy-Camille têm vindo a ser cada vez mais utilizadas acarretando um cada vez maior número de complicações e/ou falência com necessidade de re-intervenção cirúrgica. Uma das maiores preocupações é a fractura vertebral do nível adjacente nas zonas de transição, requerendo extensão da fusão ou outro tipo de tratamento, geralmente associados a maior taxa de complicações a longo prazo. A vertebroplastia percutânea, amplamente utilizada nas fracturas vertebrais osteoporóticas não traumáticas, constitui uma opção válida para o tratamento deste tipo de complicação, no entanto são poucas as referências bibliográficas que o comprovam.

**Material e Métodos:** Apresentamos o caso de uma doente de 78 anos, com queixas de lombociatalgia crónica incapacitante.



tante, submetida a artrodese lombo-sagrada com parafusos transpediculares em L2, L3, L4 e L5, laminectomia e foraminectomias bilaterais em contexto de espondilolistese degenerativa associada a canal lombar estenótico e estenose foraminial grave de predomínio esquerdo. A doente manteve seguimento em consulta de Neurocirurgia com alívio da dor no primeiro mês pós-operatório e com agravamento subsequente. Repetiu exames de imagem que diagnosticaram fractura vertebral recente no nível cranial adjacente (L1). Foi submetida a vertebroplastia percutânea que decorreu sem intercorrências.

**Resultados:** O resultado foi bastante satisfatório verificando-se no pós-operatório imediato um alívio sintomático significativo permitindo o levante nas primeiras 24 horas após o procedimento. Não se verificou défice sensitivo-motor de novo. O correcto posicionamento do polimetilmetacrilato foi documentado por Radiografia.

**Conclusões:** A fusão intersomática aumenta o stress mecânico na vértebra cranial adjacente exacerbando o risco de fractura vertebral do segmento adjacente. Este tipo de fracturas podem ocorrer em osso com densidade mineral óssea não osteoporótica. A vertebroplastia percutânea tantas vezes utilizada nas fracturas vertebrais osteoporóticas, pode ser uma excelente opção terapêutica em casos seleccionados de fractura pós-fusão.

### P0077. Quistos aracnoideus vertebrais extradurais associados a distiquíase e linfedema. Relato de um caso clínico.

Vítor Gonçalves, Catarina Viegas, Bruno Santiago, Ana Oliveira, Manuel Cunha e Sá  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital Garcia de Orta.  
vg81@sapo.pt

**Introdução:** Os quistos aracnoideus vertebrais extradurais são raros e não cursam, geralmente, com sintomas provocados por compressão medular ou radicular. São causados por uma protusão aracnoideia através de um pequeno defeito dural. A etiologia subjacente pode ser congénita, traumática ou infecciosa, estando o mecanismo fisiopatológico relacionado com um sistema valvular de baixa pressão sustentado pela pulsação liquórica.

**Material e Métodos:** Apresentamos o caso clínico de uma jovem adulta de 28 anos com distiquíase e linfedema dos membros inferiores, a quem foram diagnosticados quistos aracnoideus vertebrais extradurais por ressonância magnética dorso-lombar realizada para estudo de diminuição da força muscular dos membros inferiores com incapacidade progressiva para a marcha. À observação apresentava uma paraparesia grau 4 e hiporreflexia dos membros inferiores.

**Resultados:** A doente foi submetida a laminectomia D12-L2 para resecção completa de dois quistos aracnoideus sob tensão e encerramento do defeito dural.

Verificou-se uma melhoria sintomática com melhoria progressiva da força muscular nos membros inferiores. Nunca apresentou alteração esfínteriana ou outros sinais de lesão neurológica.

**Conclusões:** O síndrome distiquíase-linfedema é uma entidade rara que pode associar-se à presença de quistos aracnoideus extradurais. Existe na literatura relação entre a mutação no gene FOXC2 e este síndrome. O tratamento neurocirúrgico destes doentes tem um profundo impacto na sua qualidade de vida e no curso da doença.

### P0078. Tumor mesenquimatoso fosfatúrico epidural raquidiano apresentando como compressão medular progressiva

Chuck Tan<sup>1</sup>, Catarina Viegas<sup>1</sup>, Rui Manilha<sup>1</sup>, Andreia Amorim<sup>1</sup>, Ana Oliveira<sup>2</sup>, Manuel Cunha e Sá<sup>1</sup>  
1-Serviços de Neurocirurgia, 2-Serviço de Anatomia Patológica, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal.  
chuckmd@gmail.com

**Introdução:** Os tumores mesenquimatosos fosfatúricos são neoplasias extremamente raras, com apenas cerca de 150 casos descritos na literatura, e com uma pequena minoria destas lesões localizadas na coluna vertebral.

**Material e Métodos:** Os autores reportam um caso clínico de uma doente de 62 anos com uma paraparesia progressiva, tendo realizado ressonância magnética nuclear que documentou uma lesão expansiva sólido-quística no espaço epidural dorsal. Foi realizada uma laminectomia descompressiva dorsal num segmento ósseo visivelmente osteopénico, e foi identificada uma massa tumoral xantocrómica no espaço epidural, com limites bem definidos e com bom plano de clivagem, que foi ressecado em bloco. O exame histológico da lesão revelou um tumor mesenquimatoso fosfatúrico de variante mista do tecido conjuntivo, um diagnóstico que foi confirmado com estudos imunohistoquímicos e genéticos.

**Conclusões:** A apresentação clínica, os exames imagiológicos, o curso clínico e uma revisão da literatura estão apresentados neste case report.

### P0079. Cirurgia da epilepsia com mapeamento da linguagem em doente acordado

Alexandra Santos, Clara Romero, Luís Marques, Artur Lourenço  
Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental.  
alexandrasantos@campus.ul.pt

**Introdução:** A cirurgia com doente acordado e mapeamento cortical permite realizar, com maior segurança, exérese de lesões em áreas eloquentes do cérebro.

**Caso Clínico:** Os autores descrevem um caso de uma cirurgia da epilepsia em que além do mapeamento cortical da linguagem foi possível a reprodução de uma crise intra-operatoriamente. Trata-se de um doente do sexo masculino, 26 anos de idade, com história de um ano de evolução de crises parciais sensitivas com evolução para complexas, por vezes associadas a coprolália. O exame neurológico inter-crítico era normal e os exames complementares revelaram lesão expansiva, intra-axial, justa-cortical temporal esquerda, de natureza quística e com nódulo mural com captação de contraste. Após avaliação pelo grupo de cirurgia da epilepsia foi proposto para cirurgia. Foi feita craniotomia temporo-basal esquerda, com doente acordado e mapeamento cortical das áreas e vias da linguagem. Com a estimulação do córtex do bordo antero-superior da lesão observou-se uma crise, iniciada por alterações sensitivas do membro superior direito seguida de coprolália, com duração de segundos. Foi feita exérese completa da lesão e córtex epileptogénico guiado pela electrocorticografia intraoperatória e o resultado da estimulação. O exame anatómico-patológico foi compatível com Ganglioglioma. Não se voltaram a verificar crises desde a cirurgia.

**Conclusões:** Com este trabalho os autores pretendem demonstrar a importância do mapeamento cortical com doente acordado como forma de evitar déficits pós-operatórios. Além disso, na cirurgia da epilepsia esta técnica poder permitir a reprodução intra-operatória de crises, confirmando o foco epileptogénico.

## P0080. Desconexão como forma eficaz de tratamento de epilepsia refractária em doente com síndrome de Sturge-Weber

Sérgio Moreira<sup>1</sup>, Rui Rangel<sup>1</sup>, Ana Zão<sup>1</sup>, Joel Freitas<sup>2</sup>, Ernesto Carvalho<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurocirurgia, 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto, Hospital Santo António, Porto, Portugal. sergio.jlmoreira@gmail.com

**Introdução:** Síndrome de Sturge Weber, é uma entidade rara, não hereditária, de etiologia desconhecida, com afectação neurocutânea. Com forma de apresentação seja variada, a maioria das vezes inclui malformação vascular cutânea facial, angiomasose leptomenígea, epilepsia, afectação ocular e atraso mental. A gravidade do quadro clínico e sobretudo o grau de eventual atraso de desenvolvimento mental estão sobretudo relacionados com gravidade da epilepsia associada.

Assim, o tratamento e prognóstico passam sobretudo pelo controlo das crises convulsivas. Em casos de epilepsia refractária, deve ser considerado tratamento cirúrgico. Classicamente, as técnicas cirúrgicas utilizadas nestes casos passavam por hemisferectomia ou hemisferotomia. Os avanços nos estudos pré-operatórios, na técnica e monitorização intra-operatória têm permitido modificar a abordagem cirúrgica no sentido de menor invasividade.

**Materiais e métodos:** Relatamos o caso de jovem com síndrome de Sturge Weber e epilepsia refractária incapacitante, sintomática a duas lesões cerebrais, com várias crises diárias. Foi submetida a extenso estudo pré-operatório, nomeadamente funcional, que apontou duas possíveis zonas epileptogénicas, próximas às lesões. Sob neuroestimulação para identificação área motora com electrocortigrafia intraoperatória, foi efectuada desconexão da área lesional parieto-occipital e remoção da lesão parietal direita adjacente ao vale silviano.

**Resultados:** Actualmente com um *follow-up* próximo dos 2 anos, controlo praticamente total do quadro de epilepsia; ficou com muito discreto défice motor, que não impede autonomia total.

**Conclusões:** Consideramos eficaz a forma de tratamento cirúrgico utilizada neste caso. Entendemos importante relação dada a raridade da sua utilização descrita na literatura em casos de síndrome de Sturge-Weber. Realçamos a importância de um completo e adequado estudo pré-operatório, por uma equipa treinada e especializada.

## P0081. Tremor ortostático primário - um caso clínico

João Raposo, Paulo Coelho, Pedro Velho

Serviço de Neurologia, Hospital Geral - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra. jpl.raposo@gmail.com

**Introdução:** O tremor ortostático primário foi descrito em 1970 (Pazzaglia) e recebeu a sua designação actual em 1984

(Heilman). É uma doença neurológica rara que se caracteriza pela manifestação de um tremor de elevada frequência (12-20Hz) envolvendo predominantemente os membros inferiores e o tronco, em resposta ao ortostatismo e à contracção isovolumétrica dos músculos apendiculares. Considerada por alguns uma variante do tremor essencial e, por outros, uma entidade distinta, apresenta um espectro electroclínico variável, uma fisiopatologia actualmente desconhecida e uma resposta terapêutica distinta da do tremor essencial.

**Caso clínico:** Mulher de 72 anos referenciada pelo médico de família à consulta de neurologia por tremor amplo e generalizado desencadeado pelo ortostatismo, causando especial embaraço quando parava na rua para cumprimentar uma pessoa conhecida e quando se arranjava em frente ao espelho. Antecedentes de hipertensão arterial e dislipidémia; medicada com perindopril, trimetazidina, e pravastatina; referência a vários familiares de primeiro grau com tremor dos membros, mas nenhum com tremor ortostático. O exame neurológico revelou um discreto tremor postural, regular e de rápida frequência dos membros superiores com emergência de um tremor idêntico embora de amplitude muito superior, envolvendo os membros inferiores, tronco, membros superiores e cabeça, poucos segundos após a adopção da posição ortostática; sem evidência de outros sinais neurológicos focais. O estudo electromiográfico revelou um tremor regular, com uma frequência de 18 Hz, registado com eléctrodo de superfície sobre o músculo quadrícipite femoral em ortostatismo, com ausência de tremor em repouso. Foi medicada com clonazepam que resultou em alívio parcial do tremor.

**Conclusões:** O tremor ortostático primário é uma doença neurológica hipercinética rara. O caso clínico apresentado é representativo das suas especificidades clínicas, neurofisiológicas e terapêuticas que a distinguem do tremor essencial.

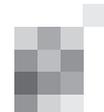
## P0082. Lesões palidais e dissulfiram

Ângela Timóteo<sup>1</sup>, Sónia Costa<sup>1</sup>, Catarina Klut<sup>2</sup>, Marco Bousende<sup>3</sup>, Cristina Costa<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Psiquiatria, 3-Unidade de Neurorradiologia. Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca, EPE. angelatimoteo@hotmail.com

**Introdução:** são várias as manifestações neurológicas descritas da intoxicação por dissulfiram. A neuropatia óptica, a polineuropatia periférica e a encefalopatia estão frequentemente referidas na literatura mas existem apenas alguns casos reportados de doença extrapiramidal com lesão documentada dos gânglios da base. Embora não esteja totalmente esclarecida, especula-se que a toxicidade do dissulfiram sobre os gânglios da base possa ser explicada por alterações no transporte do glutamato e na transmissão dopaminérgica.

**Caso Clínico:** mulher de 43 anos, com história de consumo alcoólico excessivo. Levada ao Serviço de Urgência (SU) por alterações do comportamento, cefaleia, sonolência e recusa alimentar. Apurou-se toma de 30 g de dissulfiram nas duas semanas que precederam a ida ao SU; existia toma concomitante de álcool e de bromazepam na dose de 1,5 mg por dia. Não se apurou exposição a outros agentes tóxicos, nomeadamente a monóxido de carbono. Na primeira observação, existiam de anormal monoparésia crural direita e sinal de Babinski homolateral. Posteriormente, constatou-se rigidez dos membros superiores, distonia da mão e pé esquerdos, diminuição da força proximal dos membros inferiores, abolição dos reflexos miotáticos nos membros inferiores e marcha



atáxica. Uma TC-CE mostrou hipodensidade lenticular bilateral. A RM encefálica revelou lesões simétricas com topografia palidal bilateral, tumefactas, com reforço de sinal após injeção de gadolínio e restrição protónica no estudo por difusão. A doente teve alta ao 14º dia de evolução, melhorada da ataxia da marcha e da distonia. Não foi possível realizar estudo evolutivo clínico ou imagiológico neste caso.

**Conclusões:** a semiologia apresentada pela doente relaciona-se com a toma de dissulfiram e e os aspectos imagiológicos estão de acordo com as raras descrições publicadas de lesão dos gânglios da base pelo dissulfiram.

### P0083. Lesões bilaterais dos gânglios da base em doentes insuficientes renais em hemodiálise: uma série de 5 doentes

**Marta Arenga<sup>1</sup>, Joana Pinto<sup>2</sup>, Cristina Silva<sup>3</sup>, Nuno Oliveira<sup>3</sup>, Ricardo Veiga<sup>2</sup>, Florbela Magalhães<sup>1</sup>, Ana Morgadinho<sup>1</sup>**  
 1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, 3-Serviço de Nefrologia, Centro Hospitalar de Coimbra. martarenga@gmail.com

**Introdução:** O síndrome das lesões bilaterais dos gânglios da base, descrito em insuficientes renais em hemodiálise, caracteriza-se pela instalação sub-aguda de um síndrome extrapiramidal hipo/hipercinético, associado à presença de lesões bilaterais e simétricas selectivas dos gânglios da base visíveis em TC e RM crânio.

Estão descritos 27 casos a nível mundial, 24 em doentes asiáticos. A etiopatogenia das lesões ainda não está completamente esclarecida.

**Objectivo:** Caracterizar uma série de cinco doentes insuficientes renais em hemodiálise com lesões bilaterais dos gânglios da base.

**Metodologia:** Análise retrospectiva dos processos clínicos e exames de imagem.

**Resultados:** Os cinco doentes são do sexo masculino, raça branca, residentes na região centro do país. A média de idades foi 70.2 anos (61-79). Todos se encontravam em programa de hemodiálise por nefropatia diabética. O período de duração médio de diálise foi 31 meses (9-60). A forma de apresentação mais frequente (3 doentes) foi um quadro extrapiramidal: discinésias oromandibulares, movimentos coreicos ou parkinsonismo. Dois eram assintomáticos. A glicémia média na admissão foi 8,8 mmol/L (5.6 – 13.2), urémia 14.72 mmol /L (6.9 – 19.3) e creatinina 655 mmol /L (398 – 884). Verificámos uma uniformidade neuro-imagiológica nos doentes apresentados. Em TC detectámos hipodensidades bilaterais, sensivelmente simétricas, dos gânglios da base. Na RM crânio verificámos hipossinal em T1 e hiperssinal em T2 e FLAIR bilateral simétrico a nível dos núcleos lenticulares, sem realce após administração de contraste. Ocorreu uma melhoria clínica significativa após optimização da terapêutica dialítica e terapêutica sintomática.

**Conclusão:** Os resultados desta série são consistentes com o descrito na literatura. O facto de termos identificado dois doentes assintomáticos com lesões consideradas típicas da entidade questiona o mecanismos fisiopatológicos subjacentes.

Na nossa opinião, o interesse da série parece-nos advir do número relevante de casos e do facto de serem indivíduos de raça branca, em que o síndrome foi raramente descrito.

### P0084. Caracterização clínica e resultados da estimulação cerebral profunda do globo pálido interno no primeiro caso português de DYT6

**Sara França<sup>1</sup>, João Massano<sup>1,3</sup>, Paulo Linhares<sup>2,3</sup>, Jens Volkmann<sup>4</sup>, Maria José Rosas<sup>1</sup>**  
 1-Serviços de Neurologia, 2-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de São João, Porto; 3-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 4-Department of Neurology, Universitätsklinikum Würzburg, Alemanha. sarafranca@hotmail.com, rosas.mariajose@gmail.com

**Introdução:** A distonia primária DYT6, de transmissão autossómica dominante (gene THAP1), caracteriza-se por envolvimento crânio-cervical e laringeo preferencial. A cirurgia de estimulação cerebral profunda (ECP) do globo pálido interno (GPI) tem apresentado resultados menos satisfatórios relativamente às restantes distonias primárias, sobretudo dos sintomas oro-linguais e laríngeos, mas são ainda poucos os casos relatados na literatura submetidos a ECP.

**Caso clínico:** doente do sexo feminino sem antecedentes patológicos de relevo. Sem história familiar de doença neurológica. Aos 6 anos de idade surge distonia da mão direita com atingimento posterior da mão esquerda. Na adolescência notou movimentos distónicos peribucais e antes dos 20 anos desenvolveu ligeiro anterocollis e distonia bilateral dos pés. Toda a investigação efectuada até essa data foi normal ou negativa, incluindo o estudo genético de DYT1. Aos 28 anos apresentava uma distonia cervical dolorosa e espasmódica do tipo abdução com atingimento oro-lingual incapacitante. Os sintomas foram refratários às várias medicações (levodopa, trihexifenidilo, baclofeno, toxina botulínica). O estudo molecular revelou uma mutação heterozigótica do THAP1 de tipo frameshift com introdução de um codão stop prematuro (apenas um outro caso relatado na literatura). Pontuava 51 na escala de distonia Burke-Fahn-Marsden (BFM). A doente foi submetida a cirurgia de ECP no GPI em Novembro/2011 (36 anos de idade), o que resultou em melhoria marcada e sustentada da distonia oro-lingual e cervical (BFM=21, 59% de melhoria).

**Conclusão:** Os autores descrevem o primeiro caso português de DYT6 confirmado molecularmente, refratário ao tratamento médico, com uma resposta satisfatória à ECP. Os casos descritos na literatura sugerem um benefício marginal com este procedimento em casos de DYT6, em contraste com outras distonias primárias. No entanto, o caso acima descrito demonstra a possibilidade de uma melhoria substancial dos sintomas, pelo que a ECP poderá ser uma intervenção terapêutica a considerar e a discutir com os doentes.

### P0085. Cirurgia de Estimulação Cerebral Profunda no Tratamento da Distonia Generalizada Idiopática Rapidamente Progressiva

**Sara França<sup>1</sup>, Paulo Linhares<sup>2,4</sup>, Miguel Leão<sup>3</sup>, Jens Volkmann<sup>5</sup>, Maria José Rosas<sup>1</sup>**  
 1-Serviços de Neurologia, 2-Serviço de Neurocirurgia, 3-Serviço de Neuropediatria, Centro Hospitalar de São João, Porto; 4-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 5-Department of Neurology, Universitätsklinikum Würzburg, Alemanha. sarafranca@hotmail.com, rosas.mariajose@gmail.com

**Introdução:** A estimulação cerebral profunda (ECP) do globo pálido interno (GPI) tornou-se uma opção terapêutica importante na distonia generalizada primária (DGP) devido à refratariedade do tratamento médico, onde se incluí a administração de toxina botulínica. Descrevemos um caso de ECP no tratamento da DG rapidamente progressiva.

**Caso Clínico:** Início aos 6 anos de distonia do membro superior esquerdo (MSE) que desaparecia com manobras de distractibilidade. Seis meses após surge torsão do tronco e pescoço em anterocolis com rápida evolução para uma forma generalizada. A RM cerebral e electromiografia efectuadas foram normais e os estudos de doença de Wilson, de genética molecular para DYT1 e da distonia dopa responsiva foram negativos. Efetuou terapêutica com levodopa até 750 mg/dia com melhoria parcial inicial, mas com agravamento posterior. A distonia presente em repouso, tornou-se altamente incapacitante, com impacto nas actividades da vida diária, com dependência para a maioria das actividades (incluindo higiene e alimentação) e já sem uso habitual da MSD (efetuando apenas tarefas na escola com o computador) Apresentava uma pontuação de 46 na escala de Fahn-Marsden e de 16 na escala de avaliação funcional de distonias (Adaptada de Burke). Foi proposto para cirurgia de ECP do GPI. Após a cirurgia hipotonia cervical transitória que reverteu, não se verificando efeitos laterais com a estimulação. Notou-se melhoria das posturas distónicas, com capacidade para se alimentar e escrever de forma independente.

**Conclusão:** Descrevemos um caso de DGP DYT1 negativa, refractária à terapêutica médica, com sintomas rapidamente progressivos e incapacitantes e com uma boa resposta à ECP (melhoria de 60%). Embora por vezes seja protelada a cirurgia na idade pediátrica, dado o potencial de crescimento cerebral com necessidade de uma segunda intervenção, está descrita na literatura uma correlação negativa do benefício da cirurgia com a duração da distonia, sendo por isso desejável efectuar ECP precocemente.

## P0086. Potenciais pré-movimento nos tiques: estão associados à sensação premonitória?

Tânia Lampreia<sup>2</sup>, Tabish Saifee<sup>1</sup>, Jui-Cheng Andrew Chen<sup>1</sup>, Isabel Pareés<sup>1</sup>, Panagiotis Kassavetis<sup>1</sup>, Anna Sadnicka<sup>1</sup>, Britt Hoffland<sup>1</sup>, Kailash Bhatia<sup>1</sup>, Mark Edwards<sup>1</sup>

1-Sobell Department for Motor Neuroscience and Movement Disorders, National Hospital for Neurology and Neurosurgery, UCL, Londres, UK; 2-Serviço de Neurologia do Hospital de Egas Moniz, Lisboa, Portugal.  
tania.lampreia@gmail.com

**Introdução:** Os tiques são movimentos breves, repetitivos e estereotipados, supríveis por curtos períodos. Apesar de classificados como involuntários, estão sob algum controlo voluntário. 70 a 90% dos doentes reportam uma sensação premonitória e alguns descrevem os tiques como movimentos voluntários para alívio de um desconforto. Os potenciais pré-movimento (PPM) são potenciais corticais relacionados com movimentos voluntários com ritmo gerado pelo próprio, caracterizando-se por uma onda lenta negativa nas regiões centrais e frontais.

**Objectivos:** Avaliar a presença de PPM nos tiques com e sem sensação premonitória.

**Metodologia:** Foram recrutados doentes com Doença Primária de Tiques. Usou-se EEG com montagem de 32 canais

(sistema 10-20) e EMG de superfície para registo da actividade do músculo escolhido (dependendo do tique, região cervical ou membro superior). Na primeira fase os doentes executavam periodicamente um movimento voluntário (MV) mimitando o tique, sendo os tiques reais excluídos para análise. Na segunda fase, tiques reais eram registados, distinguindo-se entre os que eram (TcP) ou não (TsP) precedidos de sensação premonitória. Registaram-se 80 ou mais eventos de cada tipo. Fez-se back-averaging de épocas de EEG com início 2.5 s antes do início electromiográfico do movimento até 0.5 s após, sendo excluídas as contaminadas por artefactos oculares.

**Resultados:** Apresentamos dados preliminares (4 doentes). Em todos foi identificado PPM em relação com os MV. No primeiro caso um PPM (-9,62 µV, latência 1 s) precedeu os TcP. No segundo caso 22 TsP não foram precedidos de PPM. No 3º caso nenhum tipo de tiques foi precedido de PPM e no 4º caso o back-averaging de 56 TcP não revelou PPM.

**Conclusões:** Identificámos PPM em TcP num doente e em nenhum dos casos de TsP, sugerindo um período de preparação do movimento do TcP, possivelmente na sequência de um sinal (sensação premonitória). O aumento da população poderá permitir mais conclusões.

## P0087. Estimulação cerebral profunda do GPI para o tratamento de um estado de mal distónico

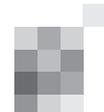
Miguel Coelho<sup>1,5</sup>, Begoña Cattoni<sup>2</sup>, Patrícia Pita Lobo<sup>1,5</sup>, Herculano Carvalho<sup>2</sup>, Leonor Correia Guedes<sup>1,5</sup>, Paulo Rego Sousa<sup>1,6</sup>, Miguel Grunho<sup>1,7</sup>, Dulce Neutel<sup>1,5</sup>, Luisa Albuquerque<sup>1</sup>, Sofia Reimão<sup>3</sup>, Carlos Morgado<sup>4</sup>, Joaquim J Ferreira<sup>1,5</sup>, Mário Miguel Rosa<sup>1,5</sup>, António Gonçalves Ferreira<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, 2-Serviço de Neurocirurgia, Departamento de Neurociências, 3-Serviço de Psiquiatria e Saúde Mental, Departamento de Neurociências, 4- Serviço de Imagiologia Neurológica, Departamento de Neurociências, Hospital de Santa Maria, CHLN, Lisboa; 5-Unidade Neurológica de Investigação Clínica, IMM, Lisboa; 6-Serviço de Neurologia, Hospital Dona Estefânia, CHLC, Lisboa; 7-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta-EPE, Almada.  
miguelcoelho2002@yahoo.es

**Introdução:** o estado de mal distónico é uma emergência médica pouco frequente, que só excepcionalmente tem sido tratado com estimulação cerebral profunda (ECP).

**Objectivo:** Descrição de um caso de estado de mal distónico refractário a politerapia farmacológica que foi tratado com ECP do Globus pallidus interno (GPI).

**Caso clínico:** mulher de 28 anos com distonia e coreia generalizada de predomínio vespertino e nocturno desde a infância. A investigação laboratorial foi negativa; o estudo genético foi negativo para DYT1, DYT5 e ataxia episódica-1. Aguarda resultado da mutação da tirosina hidroxilase. A doente era moderadamente autónoma até 10 dias antes do internamento, quando ocorreu um agravamento intenso da distonia e coreia sem factor precipitante. Os movimentos adquiriram carácter bálco e agravaram substancialmente com tetrabenazina, que interrompeu. Recorreu à urgência pela persistência de movimentos muito severos e generalizados que ocorriam durante as 24 horas, impedindo o sono. O quadro foi resistente a várias doses ev de haloperidol, tendo iniciado uma perfusão de diazepam associado a doses individuais de clorpromazina e clonazepam. O quadro foi controlado com 100 mg/dia de diazepam ev, clonazepam 18 mg x dia e clor-



promazina 200 mg x dia, mas muita sonolência iatrogénica embora sem necessidade de ventilação mecânica. Mais tarde e quando menos sedada, introduziu-se levodopa até 1g x dia, com benefício parcial. Por agravamento do quadro após baixar as doses de benzodiazepinas e neurolépticos, foi submetida a ECP-GPi, sem complicações cirúrgicas. Cinco meses após a ECP, tem regressão quase total da distonia e coreia, marcha autónoma, e está sem levodopa, diazepam e clorpromazina, mantendo ainda clonazepam.

**Conclusões:** A ECP-GPi foi eficaz e segura para tratar um estado de mal distónico associado a uma distonia generalizada possivelmente primária e refractária a politerapia farmacológica. A ECP-GPi pode ser uma opção terapêutica para o estado de mal distónico refractário.

## P0088. Ataxia hereditária dominante de início congénito

**Luís Ruano<sup>1</sup>, Clara Barbot<sup>2,6</sup>, João Guimarães<sup>3</sup>, José Barros<sup>4</sup>, José Vale Santos<sup>5</sup>, Paula Coutinho<sup>6</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Hospital S. Sebastião, Santa Maria da Feira; 2-Serviço de Neuropediatria, Hospital de Crianças Maria Pia (CHP), Porto; 3-British Hospital XXI, Lisboa; 4-Serviço de Neurologia, Hospital Geral de Santo António (CHP), Porto; 5-Hospital Beatriz Ângelo, Loures; 6- CGPP & UNIGENE, IBMC, Porto.  
lmruano@gmail.com

**Introdução:** As ataxias hereditárias dominantes, apesar da grande heterogeneidade clínica e genética, têm início habitual na idade adulta. As exceções são formas infantis das ligadas a mutações por repetições de bases. A sua evolução clínica é também em regra tanto mais grave quanto mais precoce o início.

**Objectivo:** Caracterizar duas famílias portuguesas com uma forma de ataxia dominante congénita e com evolução benigna.

**Doentes e métodos:** No rastreio de ataxias hereditárias foram identificadas duas famílias com este fenótipo, em regiões afastadas. Foi feito o estudo clínico e a exclusão exaustiva das mutações conhecidas.

**Resultados:** As formas congénitas representam 3% das ataxias dominantes sem mutação identificada em Portugal.

**Família 1:** O desenvolvimento motor da mãe foi atrasado, com marcha independente aos 10 anos. Aos 33 apresentava uma ataxia cerebelosa associada a disartia, hiperreflexia, com marcha independente. A filha desenvolveu o mesmo quadro: atraso nas etapas do desenvolvimento motor, síndrome cerebelosa estático e cinético com marcha autónoma só aos 6 anos, e hiperreflexia. Nenhuma delas tinha atraso cognitivo. A RMN mostra em ambas atrofia pan-cerebelosa de predomínio vermiano.

**Família 2:** O pai teve atraso no desenvolvimento motor, tendo autonomia de marcha aos 6 anos. Aos 44 anos apresentava disartria, síndrome cerebelosa cinético dos membros superiores e inferiores e hiperreflexia. A filha, observada com 3 anos, apresentava um quadro semelhante, não tendo ainda marcha independente. Uma avó paterna teria tido dificuldades da marcha até à adolescência, tendo vindo depois a recuperar. Em todos os doentes não havia défices cognitivos associados.

**Conclusão:** As duas famílias apresentam uma ataxia congénita que condiciona atraso no desenvolvimento motor, com recuperação parcial na adolescência. A homogeneidade clini-

ca sugere uma mesma doença, cujo gene, de transmissão dominante, está ainda por identificar.

## P0089. Ataxia espástica autossómica recessiva de Charlevoix-Saguenay

**Pedro Fernandes<sup>1</sup>, Gina Rubino<sup>1</sup>, Ana Ribeiro<sup>2</sup>, Cármen Costa<sup>1</sup>, Isabel Fineza<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neuropediatria, Hospital Pediátrico de Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Coimbra.  
pmrf1983@gmail.com; Ginarubino@gmail.com;  
i.fineza@gmail.com; carmencosta74@gmail.com

**Introdução:** A ataxia espástica autossómica recessiva de Charlevoix-Saguenay (ARSACS) é uma doença neurodegenerativa de início precoce que resulta de mutações no gene SACS, localizado no braço longo do cromossoma 13. Para além das manifestações neurológicas, este síndrome pode incluir alterações retinianas.

**Caso clínico:** Jovem do sexo masculino com 15 anos de idade, seguido na consulta de Neuropediatria desde os 2 anos, por atraso na aquisição da marcha e ataxia. Da história pregressa a destacar pais consanguíneos e irmão com hiperplasia congénita da supra-renal. O exame neurológico actual revela nistagmo bilateral horizontal exuberante, surdez neurosensorial bilateral, paraparésia grau 4-/5 (BMC) e hiperreflexia de predomínio nos membros inferiores com espasticidade generalizada e sinais cerebelosos. A ressonância magnética cranio-encefálica evidenciou atrofia severa do vérmix cerebeloso. A eletromiografia (EMG) revelou polineuropatia axonal sensitiva generalizada. Os potenciais evocados auditivos (PEA) apresentavam resposta prolongada bilateralmente. O estudo genético para a Ataxia de Friederich foi negativo. Foram excluídos os principais subtipos de Défice de Glicosilação dos Carbohidratos. O estudo genético realizado recentemente para pesquisa de ARSACS revelou homozigotia para uma mutação no gene SACS nunca antes descrita (mutação c.3066delT(p.Asn1025MetfsX10) - Exão 10 no alelo 1 e 2), confirmando-se o diagnóstico. Não apresenta retinopatia. Encontra-se medicado com baclofeno 30mg/ dia. Esta família está orientada para consulta de aconselhamento genético.

**Conclusão:** A ARSACS é uma ataxia hereditária rara com critérios clínicos e imagiológicos bem definidos que pretendemos realçar com este caso. O seu diagnóstico exige a presença de pelo menos 2 critérios major (neste caso estão presentes o atraso na aquisição da marcha, ataxia espástica com paraparésia, nistagmo horizontal de início precoce e atrofia do vérmix cerebeloso) e pelo menos 1 critério minor (estando presentes neste caso a neuropatia sensitivo-motora e o prolongamento bilateral da resposta aos PEA).

## P0090. Relembrar Atrofia de Sistemas Múltiplos - Perfil temporal clínico e imagiológico de um caso

**Ana Filipa Santos, Margarida Rodrigues, Carla Ferreira**  
Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga.  
filipasantos@hotmail.com

**Introdução:** A Atrofia de Sistemas Múltiplos (MSA) é uma doença neurodegenerativa, com início na idade adulta, caracterizada por disfunção autonómica, parkinsonismo, ataxia cerebelosa e sinais piramidais, em grau e combinações variáveis. O

diagnóstico definitivo só é possível após avaliação anátomo-patológica. Apresenta evolução rapidamente progressiva com sobrevida média de 9-10 anos após o início. São conhecidos dois subtipos clínicos – parkinsoniano (MSA-P) e cerebeloso (MSA-C). Reportamos um caso de MSA-C com 10 anos de evolução.

**Caso clínico:** Senhora, actualmente com 67 anos, observada por nós pela primeira vez em Dezembro de 2004 por desequilíbrio desde havia 2 anos, a agravar desde 2 meses antes, com maior dificuldade na marcha e quedas. Trazia RM cerebral de 2002 normal. Ao exame: tremor postural de predomínio esquerdo, síndrome cerebeloso cinético nos membros inferiores, marcha de base normal com desequilíbrio. Sem história familiar de ataxia. RM cerebral em 2005 normal; estudo analítico alargado (incluindo genética de ataxias disponível à data) normal; estudo de neoplasia oculta negativo; líquor normal. Agravamento progressivo do síndrome cerebeloso, com sacadas hipométricas, disfonia, dismetria e marcha atáxica. Repetiu RM em 2007: atrofia cerebelosa, hipossinal putaminal bilateral. Cinco anos após início do quadro: incontinência urinária e hipotensão ortostática. Iniciou fludrocortisona. Aos 6 anos: disfagia discreta. Aos 7 anos: confinada a cadeira de rodas, disartria e disfagia marcadas. Aos 10 anos: anártrica, disfágica, tremor de repouso, intenção e postural, dismetria, distonia facial e cervical, hiperreflexia.

**Discussão:** A MSA é uma patologia pouco frequente com diagnóstico desafiante, exigindo elevado grau de suspeição. Neste caso os sinais cerebelosos foram os únicos objectiváveis durante os primeiros 5 anos. Nessa altura surge disautonomia que associada ao síndrome cerebeloso progressivo permite o diagnóstico de MSA-C provável. A RM foi contribuindo para a exclusão de outras patologias mas só na mesma data completou o diagnóstico.

## P0091. Identificação de Emoções na doença de Parkinson antes e após STN-DBS

Filomena Gomes<sup>1,2,3</sup>, Cláudia Pinto<sup>1,2,3</sup>, Inês Moreira<sup>1,2</sup>, António Verdelho<sup>1,4</sup>, Carla Silva<sup>1,4</sup>, Luís Botelho<sup>1,5</sup>, Nuno Vila-Chã<sup>1,6</sup>, Alexandre Mendes<sup>1,6</sup>, António Bastos Lima<sup>1,6</sup>, Sara Cavaco<sup>1,2,3</sup>  
1-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, Universidade do Porto, Porto; 2-Laboratório de Neurobiologia do Comportamento Humano, 3-Unidade de Neuropsicologia, 4-Serviço de Neurocirurgia, 5-Serviço de Neuroradiologia, 6-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Porto-Hospital Santo António, Porto.  
gomes.filomena@gmail.com

**Introdução:** O reconhecimento de emoções faciais tem sido descrito como deficitário na doença de Parkinson. Tem sido sugerido pela literatura que a STN-DBS poderá ter efeito negativo nesta capacidade.

**Objectivo:** Explorar a capacidade de reconhecimento emocional de faces em doentes com doença de Parkinson antes e após STN-DBS.

**Metodologia:** Estudados 14 doentes com doença de Parkinson submetidos a STN-DBS (7 mulheres; idade de avaliação pré-cirúrgica: média=56.57, DP=7.96; escolaridade: média=6.07, DP=2.3) no Centro Hospitalar do Porto e 24 sujeitos saudáveis recrutados na comunidade (7 mulheres; idade: média=55.67, DP=7.96; escolaridade: média=5.92, DP=2.28). Os doentes foram avaliados pré e pós STN-DBS. A avaliação pós-cirúrgica foi realizada 22.71 meses (DP=9.83) após a avaliação pré-cirúrgica e 18.93 meses após a cirurgia (DP=10.04).

Os participantes realizaram o Benton Facial Recognition Test (BFRT), o Hospital Anxiety Depression Scale (HADS) e um teste experimental de Reconhecimento Emocional de Faces composto por 42 fotografias de caras seleccionadas do NimStim set (representando expressões de raiva, nojo, alegria, tristeza, surpresa, medo e neutra). O teste de Mann-Whitney e o teste de Wilcoxon foram utilizados para análise dos resultados.

**Resultados:** Na avaliação pré-cirúrgica os doentes com doença de Parkinson apresentaram menor capacidade de identificação da emoção medo ( $p=0.024$ ) em comparação com os sujeitos saudáveis, apesar de não se registarem diferenças significativas na percepção de faces (BFRT) ou no humor (HADS). Não foram encontradas outras diferenças significativas ( $p>0.05$ ) entre os grupos na avaliação pré-cirúrgica. A comparação entre as avaliações pré e pós-cirúrgicas não revelaram diferenças significativas.

**Conclusões:** À semelhança da literatura, o reconhecimento da emoção medo encontra-se deficitário na doença de Parkinson. No entanto, ao contrário de alguns estudos, não foram registados efeitos negativos da STN-DBS na capacidade de identificação de emoções faciais, o que poderá dever-se ao tamanho da amostra.

## P0092. Kernicterus, um diagnóstico a reter

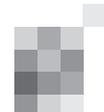
Gina Rubino, Pedro Fernandes, Ana Cláudia Ribeiro, Cármen Costa, Isabel Fineza  
Consulta de Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança Dr. Luis Borges, Hospital Pediátrico de Coimbra.  
ginarubino@gmail.com

**Introdução:** O diagnóstico de encefalopatia bilirrubínica crónica, ou Kernicterus, baseia-se na história clínica, exame neurológico e achados imagiológicos. A tetrada clínica clássica inclui: 1) movimentos involuntários e alterações do tônus; 2) alterações da via auditiva; 3) oftalmoplegias; 4) displasia do esmalte dentário da dentição de leite.

**Caso clínico:** Criança do sexo masculino de 8 anos de idade, natural de Angola, enviado à consulta de Neuropediatria por incapacidade motora grave, sem marcha autónoma.

No período neonatal teve quadro de febre, alteração do estado de consciência e icterícia prolongada. História familiar irrelevante. À observação destacava-se parésia do olhar vertical, afasia global, discinesia oromandibular, hiperreflexia miotática 4+, reflexo cutâneo plantar em extensão bilateral, posturas distónicas dos membros e múltiplas deformidades articulares. Foi colocada a hipótese diagnóstica de paralisia cerebral de tipo distónico e pedida ressonância magnética crânio-encefálica, que revelou “alterações inespecíficas ao nível dos gânglios da base, equacionando-se a hipótese de Síndrome de Leigh, parecendo menos provável a hipótese de lesões sequelares decorrentes de encefalopatia hipóxico-iscuémica.” A espectroscopia foi normal. Por suspeita de surdez realizou PEA, que evidenciaram surdez neurossensorial profunda. Da investigação realizada a destacar: ácido úrico, aminotransferases, ceruloplasmina e lactato sem alterações. Foi instituída terapêutica com levo/carbidopa na dose de 6mg/Kg/dia, com resposta parcialmente favorável.

**Discussão:** Neste caso os antecedentes pessoais, os dados clínicos (parésia do olhar vertical, distonia, surdez profunda) e os achados na neuroimagem (alterações dos gânglios da base), tornam muito provável o diagnóstico de Kernicterus. Este é atualmente extremamente raro, no entanto deve ser evo-



cado em crianças oriundas de países subdesenvolvidos e com quadro neurológico típico.

**Palavras-chave:** Kernicterus, distonia, surdez, gânglios da base.

### **P0093. Polineuropatia Crónica Inflamatória Desmielinizante associada ao Síndrome de Polineuropatia, Organomegália, Endocrinopatia, Gamapatia monoclonal e Alterações Cutâneas refractária ao tratamento**

**Carolina Pires<sup>1</sup>, Tiago Teodoro<sup>2</sup>, Dulce Neutel<sup>2</sup>, Teresinha Evangelista<sup>2,3</sup>, Luísa Albuquerque<sup>2,3</sup>, Mamede de Carvalho<sup>2,3</sup>**

1-Hospital do Divino Espírito Santo, Ponta Delgada; 2-Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar de Lisboa Norte, Lisboa; 3-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina de Lisboa, Lisboa.  
mcarolinapires@gmail.com

**Introdução:** O Síndrome de POEMS (polineuropatia, organomegália, endocrinopatia, gamapatia monoclonal e alterações cutâneas) é uma rara patologia plasmoproliferativa, normalmente associada à presença de um mieloma osteosclerótico com paraproteína IgA ou IgG lambda. As suas características clínicas e neurofisiológicas podem ser semelhantes à polineuropatia crónica inflamatória desmielinizante (PCID), consequentemente levando a atrasos no seu diagnóstico e tratamento.

**Caso Clínico:** Doente do sexo masculino, de 45 anos, apresenta-se com quadro clínico com dois meses de evolução de diminuição da força muscular rapidamente progressiva dos quatro membros, alteração da sensibilidade em meia e luva e hiporreflexia. Os estudos de condução nervosa revelaram neuropatia desmielinizante grave. O líquido céfalo-raquidiano apresentava hiperproteinorráquia. Neste contexto, foi feito o diagnóstico de PCID e iniciado tratamento. A imunofixação sérica mostrou paraproteína IgA lambda. Sendo a radiografia do esqueleto, mielograma e biópsia óssea normais, admitiu-se gamapatia monoclonal de significado indeterminado (MGUS) IgA. Apesar da terapêutica com imunoglobulina endovenosa, corticoesteróides e plasmafereze, a sua condição clínica deteriorou progressivamente condicionando insuficiência respiratória requerendo ventilação não-invasiva. Dado o desenvolvimento de sinais sistémicos (edema, acrocianose e hipogonadismo) foi realizada FDG-PET que mostrou lesões escleróticas no sexto arco costal direito e crista ilíaca direita. A biópsia guiada por TAC dirigida à lesão da crista ilíaca revelou células plasmocitárias bem diferenciadas com restrição da expressão citoplasmática das cadeias leves das imunoglobulinas (lambda), sugestivo de mieloma. Foi iniciado tratamento com melfalan e radioterapia, com discreta melhoria clínica.

**Conclusão:** Nos doentes com quadro clínico de PCID e com paraproteína IgA/IgG lambda deve haver um elevado índice de suspeição para o Síndrome de POEMS, especialmente na ausência de resposta à terapêutica imunossupressora. As alterações sistémicas presentes neste síndrome podem ser importantes pistas para o seu diagnóstico. A FDG-PET pode revelar-se de grande utilidade na pesquisa de lesões ósseas associadas.

### **P0094. Autosomal recessive limb girdle muscular dystrophies at Coimbra University Hospital**

**Luis Negrão<sup>1</sup>, Argemiro Geraldo<sup>1</sup>, Olinda Rebelo<sup>1</sup>, Anabela Matos<sup>1</sup>, Rosário Santos<sup>2</sup>, Elsa Bronze-da-Rocha<sup>3</sup>**

1-Neuromuscular Outpatient Clinic, Neurology Department, Coimbra University Hospital – Hospital and University Centre of Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Department of Biological Sciences, 3-Department of Biological Sciences, Faculty of Pharmacy, Oporto University, Porto.  
luisngraoster@gmail.com; apgeraldo@clix.pt; olinda@huc.min-saude.pt; anabelapmatos@gmail.com; rosario.santos@insa.min-saude.pt; elsa.rocha@ff.up.pt

**Introduction:** Limb-girdle muscular dystrophies (LGMDs) are a heterogeneous group of muscle diseases. Autosomal dominant (LGMD1) and recessive (LGMD2) forms are recognized, each one with several subtypes. In Portugal there are no studies reporting the relative distribution of the different subtypes of LGMD2.

**Objective:** To evaluate the relative distribution of the different subtypes of LGMD2 at the Neurology Department of the Coimbra University Hospital.

**Material and Methods:** The medical files of the patients with a LGMD2 diagnosis were analysed and the clinical, laboratory, pathologic and molecular data were recorded. The time frame of analysis was from 2000 to 2010.

**Results:** LGMD2 diagnosis was made in 42 patients from 39 unrelated families. There were 23 female and 19 male patients. Parental consanguinity was reported in eighteen patients (fifteen families). Their actual mean age is 44.6 years and the mean age of first symptoms was 23.2 years. The mean time from first symptoms to genetic diagnosis was 16.2 years. Twenty patients were wheelchair bound and seventeen couldn't raise the arms above the shoulder level. Three patients presented symptomatic dilated cardiomyopathy and twelve patients a restrictive respiratory syndrome, which was severe in five patients. The mean CK value was elevated in all LGMD2 subtypes. Immunohistochemistry suggested the specific diagnosis in twenty patients (LGMD2B: 11; LGMD2C-F: 9). Molecular studies confirmed the specific diagnosis in forty-one patients. There were 27 homozygous mutations, 11 compound heterozygous mutations and 3 heterozygous mutations. The LGMD2 subtypes diagnosed and the number of patients of each subtype was: LGMD2A: 6, LGMD2B: 16, LGMD2C-F: 9, LGMD2G: 1; LGMD2I: 7, 1 LGMD2J: 1. LGMD2L: 3.

**Conclusion:** This retrospective analysis shows that most of the autosomal recessive LGMDs subtypes are represented in Portugal, being the LGMD2B subtype the most frequent. Rarer subtypes, like LGMD2G and J, were also found rare.

### **P0095. Mutações da Polimerase Gama em heterozigotia composta associadas a Oftalmoplegia Progressiva Crónica de transmissão autossómica dominante e Adenocarcinoma do Pulmão**

**Carolina Pires<sup>1</sup>, Ana Rita Silvestre<sup>2</sup>, Laura Vilarinho Vilarinho<sup>3</sup>, Teresinha Evangelista<sup>2</sup>**

1-Hospital do Divino Espírito Santo, Ponta Delgada; 2-Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar de Lisboa Norte, Lisboa; 3-Instituto de Genética Médica, INSA, Porto.  
mcarolinapires@gmail.com

**Introdução:** As mutações na DNA polimerase gama (POLG) causam uma grande variedade de fenótipos clínicos, e associam-se a depleção e deleções múltiplas de mtDNA. Alterações na fosforilação oxidativa devido a disfunção mitocondrial têm sido implicadas no processo de tumorigénese. Apresentamos um caso de oftalmoplegia progressiva crónica de transmissão autossómica dominante (adPEO) e adenocarcinoma do pulmão mostrando heterozigotia composta (T251I-P587L/P648R) no gene POLG1.

**Caso Clínico:** Homem de 55 anos com quadro clínico lentamente progressivo de ptose bilateral e disfagia. Quatro anos após o início dos sintomas refere diminuição generalizada da força muscular e disфонia flutuante. Apresentava história familiar de ptose bilateral e morte por cancro no pai e avô paterno. Ao exame neurológico apresentava ptose bilateral, oftalmoparésia externa, retinite pigmentosa e diminuição da força muscular cervical, membros superiores distalmente e proximal dos membros inferiores. Apresentava EMG com traçado miopático. A biópsia muscular mostrou múltiplas ragged red fibres e fibras COX-negativas. A análise por Southern blot revelou deleções múltiplas de mtDNA no músculo. A sequência do gene POLG1 mostrou três mutações heterozigóticas compostas T251I-P587L/P648R, previamente reconhecidas como patogénicas. Cinco anos depois foi diagnosticado adenocarcinoma do pulmão e feita cirurgia de ressecção, com prognóstico favorável.

**Discussão:** Apesar da mutação T251I-P587L em cis ser frequentemente descrita como de transmissão autossómica recessiva (AR), a transmissão autossómica dominante (AD) já foi previamente documentada. Neste caso, assumimos a transmissão AD como mais provável, tendo em conta a história familiar. A associação da mutação P648R, previamente reportada na PEO de transmissão AR, poderá ter contribuído para um fenótipo clínico mais severo. Em estudo prévio, foram encontradas mutações no gene POLG em 63% dos tumores da mama, incluindo as mutações T251I e P587L. Para além de apresentar este caso de miopatia mitocondrial, pretendemos especular a relação entre a história familiar de cancro e a presença destas mutações.

## P0096. Polineuropatia grave após cirurgia bariátrica

Joana Meireles<sup>1,2</sup>, Ana Teresa Carvalho<sup>3</sup>, Lígia Castro<sup>4</sup>, Goreti Nadais<sup>1</sup>, Amélia Mendes<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar de São João, Porto; 3-Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia-Espinho, Vila Nova de Gaia; 4-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto. joanaritam@hotmail.com

**Introdução:** A obesidade é actualmente um problema epidemiológico, afectando milhões de pessoas. A cirurgia bariátrica promove uma perda de peso rápida e sustentada, quer por restrição de ingestão, quer por diminuição de absorção. Existem várias complicações neurológicas ao nível do SNC e/ou SNP após este tipo de intervenção.

**Caso clínico:** Mulher, 28 anos, com obesidade mórbida (IMC 50,6 Kg/m<sup>2</sup>), submetida a cirurgia de bypass gástrico, que decorreu sem intercorrências. Foi iniciada suplementação vitamínica, que a doente não cumpriu. Dois meses depois, a doente desenvolveu um quadro de vómitos persistentes. Efectuou radiografia gastrointestinal contrastado, endoscopia digestiva alta e TC- abdominal que não apresen-

taram alterações. No mês seguinte iniciou quadro progressivo de défice motor e hipostesia distais, de predomínio nos membros inferiores. Ao exame neurológico apresentava tetraparesia flácida grave, arreflexica com hipostesia superficial e profunda por T 10 e distalmente aos cotovelos. Do estudo efectuado destacam-se: défice de ácido fólico (1,9 mg/dl) e vitamina D (9 ng/ml); LCR e RM medular toraco-lombar sem alterações; EMG com estudos de condução: polineuropatia sensitivo-motora axonal muito grave nos membros inferiores; biópsia de nervo sural: ausência total de fibras mielinizadas e um preenchimento do endoneuro por macrófagos espumosos e células de Schwann, compatível com uma neuropatia severa, provavelmente axonal.

**Conclusões:** A neuropatia periférica ocorre numa percentagem elevada de doentes após cirurgia bariátrica (cerca de 62%), num período variável de tempo (semanas a anos). Esta doente desenvolveu o quadro três meses após a cirurgia. O mecanismo etiopatogénico não está completamente esclarecido, admitindo-se que o défice polivitamínico é o principal factor desencadeante. Salienta-se a importância da suplementação vitamínica no pós-operatório deste tipo de cirurgia.

## P0097. Síndrome de Guillain-Barré com oftalmoplegia completa

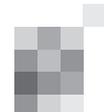
Cristiana Silva<sup>1</sup>, Dulce Neutel<sup>1,2</sup>, Miguel Coelho<sup>1,3</sup>, Luísa Albuquerque<sup>4</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Laboratório EEG/Sono, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 3-Unidade Neurológica de Investigação Clínica, Instituto de Medicina Molecular, Lisboa. cristiana7silva@gmail.com

**Introdução:** Menos de 5-10% dos doentes com síndrome de Guillain-Barré (SGB) pertencem aos subtipos axonais - motor (AMAN) e sensitivo-motor. Quer o SGB quer o AMAN podem atingir pares cranianos como o VII e o VI mas a oftalmoplegia completa sugere atingimento do tronco cerebral no contexto de Síndrome de Miller-Fisher ou encefalite Bickerstaff.

**Caso Clínico:** Mulher, 58 anos, que uma semana após quadro de diarreia iniciou queixas de diminuição progressiva e ascendente da força muscular dos membros inferiores, com posterior dificuldade em realizar os movimentos oculares e em iniciar a micção. No exame neurológico apresentava ptose, oftalmoplegia bilateral em todos os movimentos, esboçando apenas adução bilateral, com pupilas isocóricas e isoreactivas, tetraparésia grau 0-1 e arreflexia. PL: pleocitose linfocitária (74) e hiperproteínorráquia (97.2) e EMG de acordo com polineuropatia desmielinizante. Por insuficiência respiratória iniciou ventilação não invasiva (VNI). Após ciclo de IgIV verificou-se melhoria da capacidade respiratória, mantendo oftalmoparésia e tetraparésia graves. Por reagravamento clínico com disfagia grave e nova necessidade de VNI, repetiu-se PL que revelou maior dissociação albumino-citológica (158.4 proteínas, 18 linfócitos) e EMG com alterações de tipo AMAN. RMN crânio-encefálica sem alterações. Serologia Campylobacter jejuni negativa. Anticorpo anti GQ1b: em curso. Melhoria clínica lenta, um mês depois da IVIG tinha movimentos oculares de infraversão sem disfagia, e força muscular grau 2-3 nos membros

**Conclusão:** A paralisia facial é a forma mais comum de envolvimento de pares cranianos na SGB ocorrendo em cerca de 70% dos casos, sendo o envolvimento bulbar e ocular



menos frequentes (15% e geralmente do VI par). A oftalmoplegia completa é uma raridade que realçamos neste caso.

### P0098. Polineuropatia ligada a Síndrome de Churg-Strauss: Caso Clínico e Revisão de Literatura

**Filipe Blanco, Ricardo Morais, Ana Maduro, Isabel Santana**  
Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar da Universidade de Coimbra.  
sobralblanco@gmail.com

A Síndrome de Churg-Strauss é uma vasculite sistémica rara de pequenos vasos, que associa asma e eosinofilia periférica. O atingimento respiratório é característico e surge precocemente no curso da doença sob a forma de asma severa e resistente à corticoterapia. As manifestações vasculíticas são tardias e refletem um envolvimento multiorgânico - cutâneo, renal, cardíaco ou neurológico. O envolvimento neurológico é comum e ocorre entre 50 a 75% dos doentes, geralmente na forma de mononeurite multiplex ou polineuropatia simétrica ou assimétrica. Patologicamente caracteriza-se por uma vasculite necrotizante com infiltrado eosinofílico dos vasa vasorum dos nervos periféricos e, embora a biópsia de nervo possa demonstrar essas alterações, é geralmente negativa, baseando-se o diagnóstico em critérios clínicos. Os anticorpos anticitoplasma de neutrófilos (ANCA) estão presentes em 60% dos doentes e, em particular os dirigidos contra a mieloperoxidase (MPO), adquirem elevada especificidade em contexto clínico adequado.

O caso clínico apresenta um doente do sexo masculino de 46 anos com um quadro subagudo de polineuropatia axonal sensitivo-motora generalizada grave, com eosinofilia periférica, ANCA anti-MPO positivos e antecedentes de asma de início tardio. O doente cumpre os critérios de diagnóstico para Síndrome de Churg-Strauss definidos pelo Colégio Americano de Reumatologia e apresentou uma resposta favorável ao tratamento imunossupressor dirigido.

Este caso clínico aborda a Síndrome de Churg-Strauss como uma causa rara e potencialmente tratável de polineuropatia.

### P0099. Síndrome de Andersen-Tawil - uma paralisia periódica rara

**Carlos Andrade<sup>1,3</sup>, Joana Meireles<sup>1,3</sup>, Fernando Silveira<sup>2</sup>**  
1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar de S. João, Porto; 3-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.  
carlos.hsxn@gmail.com

**Introdução:** A síndrome de Andersen-Tawil é caracterizada pela presença de paralisia periódica, arritmias ventriculares e anomalias esqueléticas típicas. Em 70% dos casos ocorre um defeito no gene KCNJ2, que codifica o canal de potássio Kir2.1. A existência de uma variabilidade fenotípica, por vezes apenas com sinais subtis, pode protelar o seu diagnóstico, com riscos potenciais de ponto de vista cardíaco. Apresenta-se um caso representativo deste paradigma.

**Caso Clínico:** Doente de 38 anos, sem antecedentes pessoais ou familiares relevantes, episódio inicial de paralisia muscular proximal dos membros inferiores. Analiticamente, verificou-se um aumento do potássio sérico, pelo que, após investigação, foi diagnosticada uma paralisia periódica hiper-

caliémica. O estudo do gene SCN4A foi negativo. Estes episódios repetiram-se, descrevendo-se um défice motor proximal, nos membros superiores e/ou nos inferiores, de duração variável, frequentemente precipitados pelo repouso prolongado e por refeições com elevado teor glicídico. Entre os episódios o exame neurológico é normal e encontra-se uma discreta elevação de CK (496U/L). Recentemente uma das 3 filhas do doente iniciou, pelos 8 anos de idade, episódios sincopais e palpitações com origem numa taquicardia ventricular, o que levou a uma revisão do diagnóstico. Tendo em conta que algumas características fenotípicas do doente: hipertelorismo, clinodactilia e sindactilia, embora subtis sugeriam síndrome de Andersen-Tawil, foi realizado estudo genético que revelou uma mutação patogénica no exão 2 do gene KCNJ2. Realça-se que algumas das características fenotípicas acima descritas se encontram também presentes nas 3 filhas.

**Conclusão:** Este caso é exemplificativo da dificuldade diagnóstica desta síndrome, dadas as características fenotípicas subtis e pela inexistência de patologia cardíaca no doente. Particularmente interessante é o facto do aparecimento de sintomatologia na filha ter permitido o estudo e vigilância adequadas de eventuais complicações cardíacas. Tendo em conta a transmissão AD e a existência de características fenotípicas sugestivas, toda a descendência foi orientada para estudo.

### P0100. Hemorragia espontânea em schwannoma do nervo trigémeo: entidade clínica rara

**Andreia Veiga<sup>1</sup>, Ana Machado<sup>2</sup>, Andreia Matas<sup>1</sup>, João Paulo Gabriel<sup>1</sup>, Melo Pires<sup>3</sup>, Mário Rui Silva<sup>1</sup>**

1- Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás os Montes e Alto Douro; 2- Serviço de Neurocirurgia, 3- Unidade de Neuropatologia, Centro Hospitalar do Porto.  
andreia.a.veiga@gmail.com

**Introdução:** Os schwannomas do trigémeo são tumores pouco frequentes, com uma prevalência estimada de 0,2% de todas as neofomações intracranianas, sendo a hemorragia espontânea uma complicação muito rara. Apresentamos a este propósito um caso clínico.

**Caso clínico:** Senhora de 55 anos, com história de nevralgia do trigémeo com cerca de 3 meses de evolução, sintomática de lesão identificada em RMN encefálica, sugestiva de neurinoma. Concomitantemente, evolui com parésia facial periférica esquerda, em relação com lesão de características sobreponíveis, localizada ao canal auditivo interno homolateral. Encontrava-se polimedicada, mas com algia refractária, tendo sido orientada para avaliação neurocirúrgica. Entretanto, apresenta quadro agudo de vertigem e vómitos incoercíveis. Ao exame neurológico apresentava nistagmo horizonte-rotatório mais proeminente para a esquerda, parésia facial homolateral e ataxia axial pronunciada. A avaliação por TC crânio-encefálica evidenciou hemorragia intralésional. O estudo por RMN encefálica confirmou hemorragia ao nível da lesão, localizada às cisternas do ângulo ponto-cerebeloso e perimesencefálica à esquerda, adjacente à face inferior da tenda do cerebelo e vertente posterior do rochedo e com expressão no interior da cisterna do gânglio de Gasser sugerindo neurinoma do V par. Persistia a lesão ao nível do canal auditivo interno e não se identificavam outras anomalias de relevo. Submetida a ressecção da lesão cujo estudo anátomo-patológico confirmou tra-

tar-se de um schwannoma do V par. Tem alta sob regime de reabilitação fisiátrica persistindo termo-analgésia nos territórios V2 e V3 esquerdos, parésia do VI par, parésia facial periférica, hipoacusia, síndrome vertiginosa menor e ataxia da marcha com lateropulsão para a direita.

**Conclusão:** À data de realização deste resumo encontram-se apenas descritos 8 casos de hemorragia lesional espontânea em schwannoma do nervo trigémeo, o que justifica a pertinência deste relato. Pela sua raridade, a causa da hemorragia não se encontra ainda esclarecida.

### PO101. A importância da suspeição clínica de síndromes paraneoplásicas atípicas seronegativas

Ana Paula Sousa, Joana Morgado, Margarida Silva Dias, José Pena e Rui Pedrosa

Serviço de Neurologia, Hospital dos Capuchos, Centro Hospitalar de Lisboa Central.  
anapaulasous@gmail.com

**Introdução:** As mielopatias paraneoplásicas são raras e provavelmente subdiagnosticadas. Habitualmente estão associadas a outros sintomas neurológicos como encefalopatia, neuropatia periférica ou disfunção cerebelosa. O prognóstico e a resposta ao tratamento não estão bem definidos.

#### Casos Clínicos:

1- Doente de 42 anos, sexo feminino, sem antecedentes pessoais ou familiares relevantes, admitida no serviço de neurologia por paraparésia subaguda. Ao exame neurológico objectivou-se parésia facial esquerda tipo central, nistagmo vertical e paraparésia espástica grau 4/5. A RM-CE mostrou pequenas hiperintensidades inespecíficas periventriculares e subcorticais em T2. A RM cervicodorsal, os potenciais evocados somatossensitivos e o estudo do LCR foram normais. O estudo complementar dirigido a um possível síndrome paraneoplásico detectou um carcinoma ductal invasivo da mama direita. Os anticorpos antineuronais foram negativos. Após mastectomia parcial e quimioterapia adjuvante verificou-se regressão dos sintomas neurológicos.

2- Doente de 76 anos, sexo masculino, com antecedentes de linfoma esplénico com linfócitos vilosos tendo feito quimioterapia com remissão do mesmo. Cerca de 6 meses depois inicia quadro progressivo de parestesias dos membros inferiores, paraparésia e alterações esfínterianas. Ao exame neurológico objectivou-se paraparésia espástica grau 2/5 e nível sensitivo por D4. A RM-CE mostrou áreas inespecíficas punctiformes hiperintensas em T2 subcorticais frontais bilaterais e no pedúnculo cerebral médio. A RM cervicodorsal e o electro-neuromiograma não mostraram alterações. O LCR apresentava uma hiperproteínorraquia com restante exame citoquímico normal. Da extensa investigação etiológica detectou-se um adenocarcinoma do sigmoide não metastizado. Os anticorpos antineuronais foram negativos. Fez ressecção rectossigmoide objectivando-se estabilidade do quadro neurológico após 3 meses de seguimento.

**Conclusões:** Estes casos ilustram a importância de se manter um elevado nível de suspeição para síndromes paraneoplásicas em doentes que apresentam sintomas neurológicos sem outra etiologia determinada, mesmo com anticorpos antineuronais negativos. O diagnóstico precoce permite um tratamento oncológico atempado e uma possível regressão do quadro neurológico.

### PO102. Astrocitoma Medular mimetiza Mielite Multifocal

Dulce Neutel<sup>1</sup>, Tiago Teodoro<sup>1</sup>, Miguel Coelho<sup>1,3</sup>, José Pimentel<sup>1,2</sup>, Luísa Albuquerque<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, 2-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 3-Unidade Neurológica de Investigação Clínica, Instituto de Medicina Molecular, Lisboa.  
gocecamel@yahoo.com

**Introdução:** O diagnóstico diferencial de lesões medulares intrínsecas agudas/subagudas inclui lesões desmielinizantes, infecciosas e tumorais. As mielites podem ser extensas e multifocais, na neuromielite óptica (NMO) a RM medular mostra habitualmente lesão longitudinal  $\geq 3$  corpos vertebrais. As neoplasias intramedulares apresentam tipicamente uma lesão realçando com gadolínio e aumento do diâmetro da medula. A morbilidade cirúrgica limita a exérese e biópsias.

**Caso-Clínico:** Homem, 55 anos, diabético, internado por parestesias da mão esquerda que progrediram para o braço e posteriormente para a face homolateral, associadas a diminuição da força do hemicorpo esquerdo e alteração dos esfínteres. Referia ainda soluços de início recente. Negava alterações da visão. Observou-se tetraparésia (predomínio hemicorpo esquerdo), reflexos osteotendinosos mais vivos no membro inferior esquerdo, Babinski à esquerda, hipostesia álgica com nível em D5 à direita, hiperestesia álgica e abolição da sensibilidade postural do hemicorpo esquerdo. A RM revelou lesões descontínuas, bulbar e medular cervical alta, assim como em C7-D1, hiperintensas em T2, sem expansão focal e com discreta captação de gadolínio. RM-CE sem alterações relevantes. Punção lombar sem alterações no exame citoquímico ou citológico. Avaliação analítica, incluindo serologias e estudo vasculites, sem alterações, bem como os anticorpos anti-queratina negativos. Foram feitos 2 ciclos de metilprednisolona, sem melhoria clínica seguidos de um ciclo de plasmaférese admitindo mielite refractária. Três meses após início dos sintomas a RM mostrou aumento da extensão longitudinal da lesão bulbar até à transição bulbo-protuberancial. A biópsia medular mostrou um astrocitoma medular.

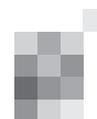
**Conclusão:** Reportamos um caso de astrocitoma medular em que as alterações neurorradiológicas, multifocais e não expansivas, sugeriam mielite. Este caso reforça a importância de biopsar lesões que não respondem à terapêutica empírica.

### PO103. Transporte aéreo de doentes com patologia neurológica na TAP entre Jan2010 e Dez2011

Nuno Pedro Lobato Ribeiro

UCS – Cuidados Integrados de Saúde, Lisboa.  
nunopedroribeiro@gmail.com, nribeiro@ucs.pt

**Introdução:** Todas as chamadas companhias de bandeira fazem regularmente o transporte de doentes nos seus aviões. Também a TAP Portugal o faz com regularidade. O ambiente a bordo das aeronaves é caracterizado por pressão atmosférica reduzida, baixa humidade, ruído, vibrações e qualidade do ar circulante. Estas condições colocam problemas no transporte de doentes. É feita uma revisão de fisiologia de voo e de necessidades que os doentes neurológicos podem apresentar durante o transporte. Revêm-se também as normas interna-



cionais respeitantes ao transporte de doentes em aviões comerciais.

**Objectivo:** Analisar retrospectivamente os diagnósticos dos doentes com patologia neurológica, transportados nos anos de 2010 e 2011, bem como as necessidades especiais para o transporte.

**Metodologia:** Foram revistos todos os pedidos de transporte dos anos 2010 e 2011, patologias apresentadas, necessidades especiais quer de acompanhamento quer de condições a bordo para que o transporte se efectuasse em segurança.

**Resultados:** Foram autorizados no período considerado, 1432 pedidos de transporte. Destes, 297 eram doentes com patologia neurológica: tumores, epilepsia, esclerose lateral amiotrófica, paralisia cerebral, para ou tetraplegia de várias etiologias, hemorragias intracranianas, AVCs ou suas sequelas, demências, miastenia gravis, esclerose múltipla, metástases cerebrais e D. Parkinson.

**Conclusões:** Não há contra-indicação para o transporte de doentes com patologia neurológica, desde que devidamente informados os Médicos da Companhia, quanto ao diagnóstico, data do mesmo, qual o tipo de acompanhamento que consideram necessário ou necessidade de aparelhos para apoio.

**Conclusões:** Este estudo revela que a queda é o mecanismo de TCE mais frequente depois dos 75 anos, originando frequentemente lesões hemorrágicas como HSD que acarretam morbilidades e elevados custos de saúde, com detrimento da qualidade de vida do idoso. Assim, é necessário criar estratégias de prevenção primária no sentido de evitar e diminuir as complicações secundárias ao traumatismo.

## P0104. Traumatismo cranioencefálico de gravidade moderada em idosos: um estudo observacional na ULSAM

Sílvia César, Sandra Perdigão, Rosa Lobato, Dinis Costa, João Martins, Élia Baeta

Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Hospital de Viana do Castelo.

silvia\_f\_cesar@hotmail.com

**Introdução:** O traumatismo cranioencefálico (TCE) é causa importante de mortalidade e morbilidade que limitam a qualidade de vida. Os idosos são um grupo de crescente importância na prestação de cuidados de saúde e nele as quedas e os TCEs são frequentes.

**Objetivos:** Identificar fatores relacionados com os TCEs em idosos no sentido de determinar atitudes diagnósticas, terapêuticas e preventivas.

**Metodologia:** Este estudo observacional baseou-se nos doentes com TCE moderado, internados sob a responsabilidade da Unidade de Neurologia (UN), e foi realizado entre Janeiro e Dezembro de 2011. Excluíram-se os que tinham história equivocada de TCE como evento primário, hemodinamicamente instáveis e/ou complicações não neurológicas. No sentido de identificar variáveis relacionadas com a idade, os doentes foram divididos em dois grupos ( $\geq$ 75 anos) e analisados estatisticamente (SPSS).

**Resultados:** Dos 70 doentes, com média de idades de 71.78  $\pm$  15.86 anos (38 homens e 32 mulheres), a principal causa de TCE foi queda (80%), sobretudo nos  $>$ 75 anos ( $p=.020$ ). A maioria tinha lesões múltiplas (37%), ou hematoma subdural (HSD) (31%). Este, correlacionava-se com o grupo mais idoso ( $p=.009$ ). Foram observados pela Neurocirurgia 69% e 14% foram intervencionados. Foram admitidos na UN 27% que a Neurocirurgia achou que não se justificava observação por essa especialidade. O tipo de lesão não estava relacionado com as comorbilidades mais frequentes (HTA 49% e arritmia 21%), nem com hipocoagulação (12%) ou antiagregação plaquetária (35%). A média de internamento era superior nos mais idosos ( $p=.004$ ). 71% teve alta para o domicílio.

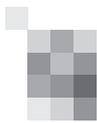
# Índice de autores de comunicações orais e posters ao Neuro 2012

Autor	Artigos	Autor	Artigos
A. Fernandes	CO052	Ana Silvestre	CO050, PO095
A. Gonçalves Ferreira	CO079, CO080, CO081, CO083, CO084	Ana Sofia Aleixo Correia	PO065, PO069
A. Luis	CO052	Ana Teresa Carvalho	PO096
A. Rato	CO052	Ana Zão	CO032, CO071, PO004, PO011, PO080
A. Soares	CO052	Anabela Matos	PO094
Adriana Rua	CO043	Anabela Mota Pinto	CO067
Afonso Almeida Pinto	PO026	Anabela Nabais	PO024
Agnelo Fernandes	CO007	Anabela Valadas	CO048, PO044
Agostinho Santos	CO028	André Cunha	PO060
Albertina Lima	CO060	Andreia Amorim	CO042, CO050, PO027, PO078
Alberto Leal	CO001, CO026, CO029, CO030, PO016	Andreia Bettencourt	CO028
Alexandra Gonçalves	CO075, PO013, PO037	Andreia Costa	CO051
Alexandra Santos	CO053, PO025, PO072, PO079	Andreia Godinho	PO062
Alexandre Correia	PO034, CO088	Andreia Gomes Pereira	CO059
Alexandre Costa	PO014	Andreia Matas	PO040, PO100
Alexandre de Mendonça	CO013	Andreia Veiga	PO040, PO100
Alexandre Mendes	CO082	Ângela Bravo	PO035
Alexandre Mendes	CO075, PO091	Ângela Timóteo	PO082
Alexandre Rainha Campos	CO003, CO079, CO080, CO081	Ângelo Carneiro	CO036, PO029
Alice Castro	PO047	Anna Sadnicka	CO074, PO086
Álvaro Machado	CO015, PO014	António Baptista	CO019, PO002
Amélia Mendes	PO096	António Bastos Lima	CO075, PO091
Ametz Sagarrabay	CO019, PO002, PO024	António Cerejo	CO020, CO022
Ana Azevedo	CO055	António Marinho	PO037
Ana Azevedo	PO008	António Martins da Silva	CO028
Ana Cadete	CO025	António Miguéis	CO009
Ana Carvalho	PO060	António Peliz	CO011
Ana Castro Caldas	PO050	Antonio Pérez-Hick	CO050
Ana Claro	CO078	António Verdelho	CO082, PO091
Ana Cláudia Ribeiro	PO051, PO092	António Vilarinho	CO024, PO075
Ana Filipa Geraldo	CO002, PO005	Argemiro Geraldo	PO063, PO094
Ana Filipa Santos	PO009, PO030, PO045, PO090	Armando Lopes	CO011, CO068, CO086
Ana Graça Velon	PO036	Armando Sena	PO059
Ana Isabel Dias	CO029, PO016	Artur Lourenço	PO079
Ana Luís	PO066, PO071	Bárbara Leal	CO028
Ana Machado	PO100	Beatriz Santiago	CO017, CO018
Ana Maduro	PO020, PO098	Ben A. Schmand	CO013
Ana Margarida Carrilho Romeiro	CO048	Bernardo Ratilal	CO007, CO049, PO073
Ana Martins da Silva	CO006, PO029, PO037	Berta Martins da Silva	CO028
Ana Matos Machado	CO031, CO032, CO061, PO001, PO010	Britt Hoffland	PO086
Ana Morgadinho	PO038, PO051, PO062, PO083	Bruno Carvalho	CO038, CO051, CO063, CO090
Ana Oliveira	PO027, PO033, PO077, PO078	Bruno Cruz Maia	CO059
Ana Patrícia Antunes	CO057	Bruno Gomes	PO051
Ana Paula Sousa	PO039, PO101	Bruno Lourenço Costa	CO009, CO011, CO068, CO086, CO088
Ana Ribeiro	PO002	Bruno Santiago	CO023, CO041, CO042, CO050, CO065, PO033, PO076, PO077
Ana Ribeiro	PO089	C. Marques	CO010
Ana Rita Caldas	CO039		

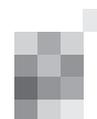
<b>Autor</b>	<b>Artigos</b>	<b>Autor</b>	<b>Artigos</b>
Camila Nóbrega	CO056	Daniel Carvalho Dias	PO029
Cândida Barroso	CO056	Daniel Oliveira	CO027
Carina Fernandes	CO023	Daniel Virella	CO025
Carla Bentes	CO079, PO015, PO019	Daniela Alves	PO018
Carla Conceição	CO019, PO002	Davide Carvalho	CO038
Carla Ferreira	CO046, PO009, PO030, PO045, PO090	Diana Duro	CO017
Carla Reizinho	CO035, CO053, PO008, PO072	Diana Ribeiro	PO051
Carla Ribeiro Conceição	CO059, PO058	Diana Sousa	PO022
Carla Silva	CO082, PO010, PO091	Dias da Costa	PO017
Carlos Andrade	PO099	Dina Silva	CO013
Carlos Correia	CO043	Dinis Costa	PO104
Carlos Morgado	CO076, CO079, PO087	Domingos Coiteiro	PO003
Carlos Vara Luiz	CO007, CO049, PO007, PO032	Duarte Salgado	CO055
Carlos Vasconcelos	CO006, PO037	Dulce Neutel	PO019, PO087, PO093, PO097, PO102
Cármem Costa	PO089, PO092	E. Calado	PO058
Carolina Garrett	CO018	Edson Oliveira	CO037, CO040, CO066, CO081, PO003
Carolina Maruta	CO003	Eduarda Almeida	PO013, PO037
Carolina Pires	CO013, PO093, PO095	Eduardo Alves	CO071
Carolina Santos	CO057	Eduardo Procaci da Cunha	CO031, CO032, CO061, CO064
Catarina Borges	CO005	Eduardo Vinha	CO038
Catarina Cunha	CO017	Élia Baeta	PO104
Catarina Klut	PO082	Elsa Azevedo	PO055
Catarina Luís	CO029	Elsa Bronze-da-Rocha	PO094
Catarina Resende Oliveira	CO018	Elsa Gonçalves	PO012
Catarina Viegas	CO021, CO042, CO050, PO077, PO078	Elsa Parreira	PO023
Catarina Vieira	PO012	Ernestina Santos	CO006, PO037
Catarina Zilhão	PO064	Ernesto Carvalho	CO031, CO032, CO064, PO080
Cátia Gradil	CO042, PO027	Esmeralda Lourenço	PO009, PO030, PO061
Célia Pinheiro	CO071, PO004, PO011	Eulália Calado	CO025, CO029, CO058, PO016
Cesário Vilela	PO035	F Falcão	CO010
Christine Van Broeckhoven	CO018, PO041	Fátima Almeida	PO012
Chuck Tan	PO078	Fatima Farinha	CO006
Cícero Silveira	PO025	Fátima Soares	PO057
Clara Barbot	PO088	Fernando Matias	CO004, CO005
Clara Chamadoiro	CO077	Fernando Silva	CO047
Clara Loff	CO058	Fernando Silveira	PO099
Clara Romero	PO079	Filipa Ângelo	CO067
Cláudia Caeiro	CO051	Filipa Júlio	CO073
Cláudia Carvalho	CO028	Filipa Moutinho	PO056
Cláudia Pinto	CO075, PO013, PO037, PO091	Filipa Sousa	PO012, PO045, PO061
Conceição Figueiras	CO043	Filipa Teixeira	CO006
Constança Jordão	PO065	Filipe Blanco	PO098
Cristiana Silva	PO097	Filipe Palavra	PO062
Cristina Costa	PO082	Filomena Gomes	PO013, PO091
Cristina Januário	CO073	Flávia Dias	CO023
Cristina Machado	CO047	Florbela Magalhães	PO083
Cristina Ponte	PO047	Francisco Belo	CO069
Cristina Silva	PO083	Francisco Cabrita	CO034, CO069, CO072, PO006

<b>Autor</b>	<b>Artigos</b>	<b>Autor</b>	<b>Artigos</b>
G. Queiroz	PO058	Joana Nunes	PO051
Gabriela Lopes	CO043	Joana Oliveira	CO054, CO089, CO070, CO090, PO075
Georgina Neves	PO036	Joana Pinto	PO083
Gil Bebiano Andrade	PO021	Joana Silvestre	PO069
Gil Cunha	PO043	João Carvalho	PO062
Gina Rubino	PO089, PO092	João Chaves	CO028, PO013
Gonçalo Costa	CO033, CO069, CO072, PO070	João de Sá	PO022
Gonçalo Guerreiro	CO033, CO069, PO070	João Dias	CO066
Gonçalo Matias	PO054	João Fernandes	CO046, PO061
Gonçalo Novais	CO008, PO007, PO032, PO073	João Guimarães	PO088
Gonçalo Santos	CO034	João Leitão	PO047
Goreti Nadais	PO096	João Lobo Antunes	CO003, PO003
Grupo de Cirurgia da Epilepsia do Hospital Santa Maria	CO079, CO080	João Lopes	CO028
Guerreiro Costa	CO034, CO072, PO006	João Maroco	CO013
Gustavo Cordeiro	CO047, PO020	João Martins	PO104
H. Farinha	CO010	João Massano	CO018, CO077, PO084
Helder Tavares	CO060	João Miguel Pereira	CO076
Helena Felgueiras	PO060	João Nunes	CO055
Helena Ribeiro	PO020	João Oliveira Antunes	CO049
Helena Rocha	PO017	João Passos	CO055
Helena Santos	CO003	João Paulo Farias	CO003, CO037
Henrique Costa	CO077	João Paulo Gabriel	PO040, PO100
Henrique Delgado	PO052, PO056	João Paulo Oliveira	PO017
Herculano Carvalho	CO037, CO076, CO079, CO083, CO084, PO087	João Pereira	PO012
Hugues Duffau	CO021	João Pinho	CO015, CO046, PO061
Humberto Marreiros	CO058	João Ramalheira	CO016, CO028, PO014
Ilda Costa	CO055	João Raposo	PO048, PO081
Inácio Reis	CO069, PO070	João Rocha	PO012, PO061
Inês Baldeiras	PO020	João Sargento-Freitas	CO005, CO047, PO063
Inês Brás Marques	CO004, CO073	João Xavier	CO036
Inês Cordeiro	CO081	Joaquim Alvarelhão	CO025
Inês Moreira	CO075, PO013, PO037, PO091	Joaquim J Ferreira	CO076, CO078, PO087
Isabel Fineza	PO089, PO092	Joaquim Pedro Correia	CO035
Isabel Moreira	CO006	Joaquim Pinheiro	PO060
Isabel Pareés	CO074, PO086	Joaquim Reis	CO061, CO064, PO001
Isabel Pavão Martins	CO003	Joel Freitas	PO080
Isabel Santana	CO014, CO015, CO017, CO018, PO020, PO098, PO041	Jorge Barreto	CO060
Isaura Tavares	CO070	Jorge Gonçalves	CO033, CO072, PO006, PO070
J. Amaral	CO010	Jorge Guedes Campos	CO002
J. Ferreira	CO083, CO084	Jorge Martinho	PO064
J. Gustavo Bento Soares	PO038, PO034	Jorge Pinto-Basto	PO036
J. M. Brás	CO052	Jorge Tomaz	CO005
J. M. Bravo Marques	CO055	José Alberto Pereira da Silva	PO047
J. P. Vieira	PO058	Jose Antonio Moreira da Costa	PO026, PO061
J. Rijo	CO010	José Augusto Costa	CO086, CO088, PO034
Jaime Pamplona	PO067	José Augusto Mendes-Ribeiro	CO027
Jaime Rocha	CO046	José Barros	PO088
Jens Volkmann	PO084, PO085	José Cabral	CO035
Joana Barata Tavares	PO057	José Campillo	PO023, PO042, PO046, PO053
Joana Carvalho	CO050	José Carlos Romeu	PO047
Joana Domingos	CO043	José Casimiro Gonçalves	CO012
Joana Maria Silva	CO054	José Eduardo Alves	PO004, PO011, PO029
Joana Marques	CO055, PO008	José Fonseca	CO003, PO015
Joana Meireles	CO027, PO055, PO096, PO099	José Lopes Lima	PO013
Joana Morgado	PO039, PO067, PO101	José Lozano Lopes	CO086
		José Luís Alves	CO067
		José Manuel Amorim	CO046
		José Miguéns	CO087

<b>Autor</b>	<b>Artigos</b>		
José Pedro Lavrador	CO040, CO066, PO003, PO005, PO074	Manuel Dominguez	CO035, CO053, PO025
José Pedro Rocha Pereira	CO036	Manuel Manita	CO059
José Pedro Vieira	CO029, CO059	Manuel Melo Pires	CO028, PO001, PO004, PO010, PO011, PO020, PO100
José Pena	PO039, PO067, PO101	Manuel Ribeiro	CO046
José Pimentel	CO037, CO056, CO057, CO079, PO102	Manuela Guerreiro	CO013
José Pinto Marques	CO048	Manuela Mafra	PO002
José Vale	PO069, PO088	Marcelo Mendonça	PO066
Josué Pereira	CO020, CO038, CO054, CO085, CO089, CO090	Márcia Tizziani	CO039
Jui-Cheng Andrew Chen	PO086	Marco Bousende	PO082
Julie van der Zee	CO018, PO041	Marcos Barbosa	CO033, CO034, CO069, CO072, PO006, PO070
Kailash Bhatia	CO074, PO086	Margarida Ayres-Basto	CO085
L. Madureira	CO052	Margarida Henriques	PO063
L. Ventura	PO058	Margarida Rodrigues	PO009, PO030, PO045, PO090
L. Guedes	CO083, CO084	Margarida Silva Dias	PO101
Laura Vilarinho	PO095	Maria da Graça Andrada	CO025
Leonor Correia Guedes	CO076, PO087	Maria da Luz Duarte	PO061
Lia Lucas Neto	PO047	Maria do Carmo Macário	CO004, CO005, PO043
Lia Neto	PO050	Maria Emilia Fortes	CO060
Lia Pappamikail	CO007, CO008, CO012, CO049, PO032, PO073	Maria Helena Ramos	PO062
Lígia Castro	CO085, PO096	Maria Helena Ribeiro	CO018, PO041
Lígia Osório	CO085	Maria João Frade	CO068
Liliana Letra	PO020, PO041	Maria João Gil-da-Costa	CO085
Liliana Pereira	CO044, CO045	Maria José Pimentel	PO074
Lino Fonseca	CO008, PO024	Maria José Rosas	CO077, PO084, PO085
Lívia Sousa	CO004, CO005, PO043, PO059, PO063	Maria Lisboa	PO067
Luís Botelho	PO091	Maria Luísa Oliveira	PO065
Luís Cunha	CO047	Maria Manuel Santos	CO087, PO005
Luís Ferraz	CO030	Maria Rosário Almeida	CO018
Luís Isidoro	CO005	Mariana Leitão Marques	PO038
Luís Marques	PO079	Mário Gomes	CO031, CO032, CO061, CO064, PO001, PO010
Luís Mateus	PO024	Mário Matos	CO019, PO002
Luís Negrão	PO094	Mário Miguel Rosa	CO076, CO087
Luís Pedro Freitas	CO034	Mário R. Simões	CO014, CO026
Luís Rocha	PO011	Mário Rui Silva	PO036, PO040, PO100
Luís Rosa	PO024	Mário Secca	CO001
Luís Ruano	CO071, PO004, PO011, PO088	Mário Veloso	PO066, PO071
Luís Sousa Marques	PO028	Marisa Brum	CO048
Luís Val-Flores	PO052	Mark Edwards	CO074, PO086
Luisa Albuquerque	CO076, PO087, PO093, PO097, PO102	Marlene Campos	CO027
Luísa Alves	PO066, PO071	Marta Almeida Ferreira	CO039
Luísa Sampaio	CO077	Marta Arenga	PO083
Luzia Spencer	CO060	Marta Carvalho	PO017
M. Coelho	CO083, CO084	Marta Vila Real	PO018
M. Dominguez	CO010	Martin Lauterbach	CO002
M. J. Rosa	CO052	Miguel Carvalho	CO033, CO034, CO069, CO072, PO006, PO028, PO034, PO070
M. Miguel Rosa	CO083, CO084	Miguel Casimiro	CO035, CO053, PO008, PO072
M. Ramos	PO058	Miguel Coelho	CO076, CO078, PO044, PO087, PO097, PO102
M <sup>a</sup> Begoña Cattoni	CO052, CO083, CO076, CO084, PO087	Miguel Correia	CO019, PO002
M <sup>a</sup> Julieta Silva	CO052	Miguel Grunho	CO056, CO076, PO087
Mafalda Leão Sampaio	CO043	Miguel Laia	PO024
Mafalda Sampaio	PO018	Miguel Leão	PO018, PO085
Mamede de Carvalho	PO093	Miguel Rodrigues	CO044, CO045
Manuel Correia	CO043	Miguel Viana-Baptista	PO052, PO054, PO056, PO065
Manuel Cunha e Sá	CO023, CO041, CO042, CO050, CO065, PO027, PO033, PO076, PO077, PO078		



<b>Autor</b>	<b>Artigos</b>	<b>Autor</b>	<b>Artigos</b>
Mónica Caldeira	PO021	Ricardo Castro	CO007
Mrinalini Honavar	CO028	Ricardo Lopes	CO001, CO026, CO030
Nadine Ferreira	PO068	Ricardo Maré	CO046, PO009, PO045, PO061
Nuno Luís	PO066, PO071	Ricardo Moraes	CO017, PO098
Nuno Mendonça	CO047, PO059	Ricardo Moreira	PO026
Nuno Morais	PO026, PO061	Ricardo Pereira	CO033, CO034, CO069, CO072
Nuno Oliveira	PO083	Ricardo Pestana	CO035
Nuno Pedro Lobato Ribeiro	PO103	Ricardo Taipa	PO001, PO010, PO011
Nuno Reis	CO008, PO007, PO073	Ricardo Veiga	PO083
Nuno Simas	CO081	Ricardo Velasco	PO038
Nuno Vila-Chã	CO075, CO082, PO091	Rita Dias	CO040, CO066
Octávia Andrade	PO021	Rita Guerreiro	PO041
Ofélia Monteiro	CO060	Rita Lopes da Silva	CO059
Olinda Rebelo	PO020, PO041, PO094	Rita Miguel	PO052, PO069
Oswaldo Sousa	CO038	Rita Peralta	CO079, PO015, PO019
P. Lobo	CO083, CO084	Rosa Gouveia	CO025
P. Sousa	PO058	Rosa Lobato	PO104
Pais Martins	PO064	Rosa Santos	PO055
Panagiotis Kassavetis	CO074, PO086	Rosário Almeida	PO020
Patrícia Canhão	PO050	Rosário Santos	PO094
Patrícia Pita Lobo	CO076, CO078, PO015, PO044, PO087	Ruben Rocha	PO018
Patrícia Polónia	CO020, CO038, CO054, CO062	Rui Barreto	CO038
Paula Coutinho	PO088	Rui Guerreiro	CO048
Paula Pires	CO018, PO041	Rui Manilha	CO042, PO027, PO078
Paulo Alegria	PO069	Rui Pedrosa	PO039, PO101
Paulo Almeida	CO085	Rui Rangel	CO028, PO080
Paulo Baptista	PO057	Rui Vaz	CO020, CO022, CO024, CO038, CO051, CO054, CO062, CO063, CO070, CO085
Paulo Coelho	PO048, PO081	Ruth Galdes	PO022, PO047, PO050
Paulo Fernandes	CO012	S. Ikbal	CO052
Paulo Linhares	CO051, CO077, PO084, PO085	S. Machado	PO058
Paulo P Costa	CO028	Sandra Agostinho	CO078
Paulo Pereira	CO022, CO062, CO063, PO075	Sandra Freitas	CO014
Paulo Rego Sousa	CO029, CO076, PO087	Sandra Ginó	CO013
Paulo Santos	CO048	Sandra Perdigão	PO049, PO104
Pedro Abreu	PO055	Sandra Pimenta	CO035, PO031
Pedro Alberto Silva	CO024, CO062, CO063, CO085	Sara Cavaco	CO075, PO013, PO037, PO091
Pedro Barata	PO067	Sara Estrela	PO054
Pedro Barros	PO060	Sara França	PO018, PO084, PO085
Pedro Branco	CO008	Sara Matos Santos	PO064
Pedro Castanho	PO007, PO032	Sérgio Figueiredo	CO035, PO035
Pedro Cunha	CO072, PO006, PO070	Sérgio Livraghi	PO074
Pedro Fernandes	PO089, PO092	Sérgio Moreira	CO039, CO061, CO064, PO080
Pedro Guimarães	CO016	Sérgio Salvador	CO054, CO089, CO090
Pedro Miguel Ribeiro da Cunha Ferreira	CO069	Silvério Macedo	CO015
Pedro Monteiro	CO022, CO062	Sílvia César	PO049, PO104
Pedro Nunnes	CO036	Simão Cruz	PO023
Pedro Oliveira	PO008	Sofia Calado	PO052, PO054, PO056, PO069
Pedro Pereira	CO056	Sofia Pereira	CO067
Pedro Santos Silva	CO020, CO024, CO063, PO075	Sofia Pina	CO036
Pedro Soares	PO066, PO069, PO071	Sofia Quintas	CO057
Pedro Velho	PO048, PO081	Sofia Reimão	CO002, CO076, PO057, PO087
R. Silva	PO058	Sofia Rocha	CO015, PO014
Rafael Roque	CO056	Sónia Batista	PO043, PO063
Raimundo Fernandes	CO033	Sónia Costa	PO082
Raquel Campanilho-Marques	PO047	Soraia Fonseca	CO060
Raquel Carvalho	CO046	Susana Rocha	PO016
Raquel Castelo Branco	CO028	Sylvie Moritz-Gasser	CO021
Raquel Tojal	PO042, PO046, PO053		



<b>Autor</b>	<b>Artigos</b>
Tabish Saifee	CO074, PO086
Tânia Lampreia	CO074, PO086
Teresa Baptista	PO066, PO071
Teresa Carolina Aguiar	PO021
Teresa Folha	CO025
Teresa Magalhães	CO028
Teresa Pimentel	CO055
Teresa Pinho e Melo	PO050
Teresinha Evangelista	PO093, PO095
Tiago Lima	CO033, CO069, CO072, PO006, PO070
Tiago Mendes	CO013
Tiago Parreira	CO034
Tiago Parreira	PO059
Tiago Rodrigues	CO036
Tiago Teodoro	CO078, PO015, PO093, PO102
Valdemar Martins	CO031, CO032
Valérie Rigau	CO021
Vanessa Almeida	PO057
Vanessa Silva	CO055
Vanusa Oliveira	CO060
Victor Gonçalves	PO024
Viriato Alves	CO036
Vítor Brotas	PO067
Vítor Castro Ferreira	PO068
Vítor Dâmaso Oliveira	PO031
Vítor Ferreira	CO023
Vítor Gonçalves	CO023, CO041, CO065, PO033, PO076, PO077
Vítor Lemos	PO065
Vítor Oliveira	PO025, PO057, PO066, PO071



**Comissão Organizadora:**

Teresa Temudo  
Inês Carrilho  
Sónia Figueiroa  
Manuela Santos  
Rui Chorão

**Comissão Científica:**

Eulália Calado  
João Xavier  
José Vale  
Maria José Rosas  
Marina Magalhães  
Pedro Cabral

**Palestrantes:**

Alexandre Mendes  
António Calçada Bastos  
Chris Hendriksz  
Giovana Zorzi  
Inês Carrilho  
Kailash Bhatia  
Marina Magalhães  
Pedro Pinto  
Roser Pons  
Teresa Temudo

**Com o Patrocínio Científico:**

Colégio de Subespecialidade de Neuropediatria  
Sociedade Portuguesa de Pediatria  
Sociedade Portuguesa de Neurologia

## Programa Científico

### 20 Janeiro 2012 (6ª feira)

**08h30-09h00 Abertura**  
Teresa Temudo

**09h00-10h45 Moderadora: Célia Barbosa**

**09h00-09h45 Papel da Neuroimagem nas doenças do movimento**  
Pedro Pinto

**10h00-10h45 Doenças do movimento imunomediadas**  
Inês Carrilho

**11h00-11h30 Pausa para café**

**Apresentação posters**

**Moderadores: Fátima Furtado, Rui Chorão**

P1 - Ataxia aguda em idade pediátrica – revisão retrospectiva de cinco anos

P2 - (não apresentado)

P3 - Lesões da substância branca num caso de síndrome de Klinefelter

**11h30-13h00 Casos clínicos**  
**Moderadores: Inês Carrilho, Mónica Vasconcelos**

11h30-11h45 CO1 - “Tosse e crises esternutatórias” persistentes de causa neurológica

11h45-12h00 CO2 - Comparative study of manual stereotypies in Rett syndrome and autism – movement quantification

12h00-12h15 CO3 - Necrose estriatal com síndrome parkinsoniano e distonia – um caso (ainda) sem diagnóstico

- 12h15-12h30 CO4 - Hipotonia e distonia – a angústia de um diagnóstico  
 12h30-12h45 CO5 - Síndrome de Lesch-Nyhan em criança com 9 anos: Que opções terapêuticas?  
 12h45-13h00 CO6 - Opsoclonus-mioclonus, um desafio terapêutico

**13h00-13h30 Symposium Actelion  
 Niemann Pick type C  
 Chris. Hendriksz**

**13h30-14h30 Almoço**

**14h30-15h15 Moderadora: Teresa Temudo**

**14h30-15h15 Conferência Dr. Orlando Leitão - Doença de Wilson - Marina Magalhães**

**15h30-17h30 Casos clínicos  
 Moderadores: Miguel Leão, Rita Lopes Silva**

- 15h30-15h45 CO7 - Tiques em consulta de Neuropediatria: algumas reflexões  
 15h45-16h00 CO8 - Doenças do movimento de origem psicogénea: uma etiologia a considerar  
 16h00-16h15 CO9 - Freezing da marcha na ceroidolipofuscinose neuronal, variante infantil tardia  
 16h15-16h30 CO10 - Discinésia paroxística cinesigénica?  
 16h30-16h45 CO11 - Distonia sensível à dopa numa adolescente  
 16h45-17h00 CO12 - Défice de GLUT1 e seu espectro clínico  
 17h00-17h15 CO13 - Desvio tónico do olhar – Um sintoma? Uma doença?  
 17h15-17h30 CO14 - Síndrome de Sandifer – Não deixar para amanhã o que se pode diagnosticar hoje

**20h30 Simpósio Eisai + Jantar**

## 21 Janeiro 2012 (Sábado)

**08h45-10h00 Casos clínicos  
 Moderadores: Manuela Santos, Teresa Moreno**

- 08h45-09h00 CO15 - Uma imagem vale mais que mil palavras  
 09h00-09h15 CO16 - Cirurgia da epilepsia na esclerose tuberosa: um caso clínico  
 09h15-09h30 CO17 - Epilepsia e vitamina D: que relação?  
 09h30-09h45 CO18 - Vasculite de pequenos vasos do sistema nervoso central: doença rapidamente progressiva numa criança  
 09h45-10h00 CO19 - Anomalias congénitas da linha média craniana com correlação dermatológica em idade pediátrica. Revisão de características neuroimagiológicas

**10h15-11h00 Moderadora: Clara Barbot**

**10h15-11h00 Abordagem da criança com movimentos anormais  
 Kailash Bhatia**

**11h00-11h30 Pausa para café  
 Apresentação posters  
 Moderadores: Rui Chorão, Fátima Furtado**

- P4 - Investigação para cirurgia da epilepsia de um doente com epilepsia parietal sintomática  
 P5 - Acidente vascular isquémico em idade pediátrica: apresentação inicial de doença de Moyamoya  
 P6 - Perturbação do desenvolvimento motor – manifestação de AVC na 1ª infância

**11h30-13h15 Moderadora: Maria José Fonseca**

**11h30-12h15 Parkinsonismo na criança  
 Giovana Zorzi**

**12h30-13h15 Doenças metabólicas com alterações do movimento**  
Roser Pons

**13h15-14h30 Almoço**

**14h30-16h00 Casos clínicos**  
**Moderadores: Isabel Fineza, Sónia Figueiroa**

**14h30-14h45 CO20 - Uma forma grave de leucoencefalopatia**

**14h45-15h00 CO21 - Encefalite paraneoplásica em idade pediátrica**

**15h00-15h15 CO22 - “Encefalomielite progressiva com rigidez e mioclonias: o primeiro caso pediátrico com anticorpos anti-receptores de glicina**

**15h15-15h30 CO23 - Doença de Wilson: fácil de diagnosticar, difícil de tratar**

**15h30-15h45 CO24 - Estimulação cerebral profunda no tratamento das distonias**

**15h45-16h00 CO25 - Síndrome de Lance-Adams tratado com estimulação cerebral profunda**

**16h00-17h30 Moderador: José Vale**

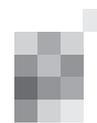
**16h00-17h00 Mesa Redonda - Desafios no tratamento do S. de Gilles de la Tourette**

**16h00-16h30 Tratamento médico**  
Teresa Temudo

**16h30-17h00 Terapia cognitivo-comportamental**  
António Calçada Bastos

**17h00-17h30 Estimulação cerebral profunda - para que casos?**  
Alexandre Mendes

**17h45 Encerramento**



# Resumos

## RESUMOS DAS CONFERÊNCIAS

### 1- Papel da neuroimagem nas doenças do movimento na criança

**Pedro Soares Pinto**

Serviço de Neurorradiologia do Centro Hospitalar do Porto  
p@pinto.as

A denominação “doenças de movimento” refere-se a um grupo heterogêneo de doenças neurológicas cuja apresentação clínica inclui movimentos involuntários e que presumivelmente tem origem em lesões dos gânglios da base ou do restante sistema extrapiramidal. A maioria das doenças de movimento são raras, mas algumas, como os tiques, são relativamente frequentes. Por convenção, as doenças de movimento são divididas em hiperkinéticas (por vezes denominadas de discinéticas) e em hipocinéticas (ou acinéticas/rígidas). O conhecimento das doenças de movimento tem aumentado significativamente nos últimos anos, devido aos progressos da genética molecular, mas também, devido à evolução imagiológica, com a utilização alargada da ressonância magnética e dos métodos de imagem de medicina nuclear.

Os componentes do sistema nervoso central que estão implicados nas doenças de movimento são os gânglios da base (núcleos caudados, globos pálidos, putamina), os núcleos subtalâmicos, a substância nigra, os tálamos e o córtex frontal. A realização de movimentos finos e coordenados implica ainda a intervenção do cerebelo, da medula espinal, dos nervos periféricos e do músculo.

No estudo das doenças pediátricas do movimento, podem ser utilizadas várias técnicas neurorradiológicas. A ecografia transfontanelar é um método rápido e fácil de utilizar, sem necessidade de sedação, mas apresenta uma acuidade diagnóstica limitada, sendo apenas realizada enquanto a fontanela anterior está patente. Serve para confirmar/excluir a presença de lesão hipóxico-isquémica no recém-nascido de termo ou de hemorragia dos gânglios da base ou dos tálamos, fundamentalmente no prematuro. A tomografia computadorizada (TC) é também um método imagiológico rápido, mas obrigada à deslocação da criança para uma unidade própria. É particularmente sensível no diagnóstico de calcificações cerebrais, o que pode ser útil neste contexto, mas apresenta limitações face à ressonância magnética (RM) na avaliação da extensão das lesões dos núcleos cinzentos da base, do tronco cerebral (região sujeita a artefactos) e da substância branca. Além disso, é um método que utiliza radiação ionizante, que pode ser deletéria neste grupo etário. A RM é, desta forma, o método de eleição para estudo cerebral nas doenças de movimento na criança. Permite a avaliação diferenciada do sinal da substância branca e cinzenta e ajuda na exclusão de malformações cerebrais associadas. Em casos específicos, podem ser utilizadas técnicas avançadas por RM, como o estudo por difusão, a espectroscopia e o tensor difusão. A RM é ainda crucial no diagnóstico de determinados tipos de doenças de movimento, como na doença de Wilson ou na PKAN (*pantothenate kinase-associated neurodegeneration*).

Os estudos neurorradiológicos nas distonias primárias são geralmente normais, mas podem demonstrar alterações espe-

cíficas em algumas distonias secundárias, bem como em doenças neurodegenerativas e metabólicas. A paralisia cerebral é provavelmente a causa mais frequente de doença de movimento na criança, e pode ser consequente a asfixia perinatal em recém-nascidos de termo, ou a hemorragias da matriz germinativa em prematuros, com evidência de enfarte venoso dos gânglios da base associado. Os achados por RM são usualmente patognomónicos nestas situações.

No grupo das doenças neurodegenerativas e metabólicas associadas a doenças de movimento, existem alguns aspectos imagiológicos diferenciadores que serão discutidos. Na doença de Huntington juvenil, o hipersinal em T2 do estriado e a atrofia cerebral difusa e dos gânglios da base são aspectos típicos. No grupo de doenças associadas a neurodegeneração com acumulação encefálica de ferro (NBIA), o aparecimento do sinal do “olho de tigre” está relacionado com a presença de mutação PANK2 na PKAN (*pantothenate kinase-associated neurodegeneration*), antigamente denominada como doença de Hallervorden-Spatz. Por seu lado, a atrofia cerebelosa com hipersinal em T2 do córtex cerebeloso é mais consentâneo com a distrofia neuroaxonal, que também pertence ao espectro do NBIA. Será dado ênfase a alguns aspectos imagiológicos típicos de intoxicações que estão na origem de quadros clínicos distónicos agudos e também de algumas doenças metabólicas e mitocondriais.

Em suma, a neuroimagem, sobretudo através da RM, tem um papel crucial não só na exclusão de causas tóxicas ou não progressivas (como as lesões perinatais) que podem estar na origem de doenças de movimento na idade pediátrica, mas também no reconhecimento de padrões imagiológicos típicos que podem ajudar na investigação diagnóstica e a prever o prognóstico.

### 2- Doenças do Movimento Imunomediadas

**Inês Carrilho**

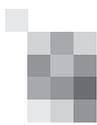
Serviço de Neurologia Pediátrica do Centro Hospitalar do Porto

Nos últimos anos tem aumentado o interesse do papel da autoimunidade em muitas doenças neurológicas no adulto e na criança. Têm sido reconhecidas doenças associadas a anticorpos específicos contra canais iónicos, receptores e outras proteínas sinápticas, alterando o conceito que o cérebro era um órgão privilegiado em termos imunológicos porque estaria protegido pela barreira hematoencefálica. Atualmente sabe-se que a apresentação dos antígenos (Ag) ao SNC é semelhante ao dos outros tecidos.

Muitas doenças do movimento têm sido recentemente identificadas como sendo de etiologia autoimune. Estas podem estar relacionadas com mecanismos para-neoplásicos (com anticorpos específicos reconhecidos) ou associadas a múltiplos anticorpos periféricos e cuja fisiopatologia é ainda mal conhecida.

No grupo das doenças paraneoplásicas faz-se referência à coreia associada a anti-CRMP5, hipocinesia e rigidez associada a anti-Ma2, degenerescência cerebelosa paraneoplásica associada a anti-Yo, anti-Tr e anti-VGCC, ataxia e pseudoatetose associada a anti-Hu.

Outro grupo de doenças de movimento estão associadas a



múltiplos anticorpos como é o caso da coreia de Sydenham, coreia associada ao Lupus Eritematoso Sistêmico (SLE) e ao Síndrome antifosfolípídeo (APS).

Mais recentemente tem sido reconhecidas no adulto e na criança um novo grupo de doenças do movimento imunomediadas relacionadas com anticorpos contra as proteínas da superfície celular dos neurónios ou contra as proteínas sinápticas. Vai-se abordar a encefalite anti receptor N-metil-D-aspartato (anti-NMDAR), encefalomielite progressiva com rigidez e mioclonias (PERM) – associada a Ac anti receptores da glicina (anti-GlyR), e o síndrome opsoclonus-mioclonus-ataxia.

#### **Coreia associada a Ac anti-CRMP5**

É geralmente paraneoplásica (carcinoma pulmonar de pequenas células e timoma).

A coreia surge no contexto de outras manifestações neurológicas como encefalite límbica, ataxia cerebelosa, neuropatia periférica, uveíte, nevrite óptica ou retinite.

#### **Hipocinesia e rigidez associada a anti-Ma2**

As manifestações neurológicas variam em função da região cerebral envolvida (região límbica, diencéfalo e tronco cerebral) - alterações memória, convulsões, narcolepsia-cataplexia, hipertermia, hiperfagia, parkinsonismo (bradicinesia, hipofonia e rigidez), paralisia do olhar vertical. Podem surgir crises oculogíricas.

Os tumores mais frequentemente associados são: tumor testicular, pulmonar, mama, cólon e linfoma.

#### **Degenerescência cerebelosa paraneoplásica**

Os doentes com esta entidade desenvolvem rapidamente ataxia, disartria, nistagmo e tremor. Nas crianças o quadro pode mimetizar a cerebelite pós-infecciosa.

Quase todos os Ac para-neoplásicos conhecidos podem dar este quadro mas os mais frequentes são o anti-Yo (cancro ovário e mama), anti-Tr (linfoma Hodgking) e anti VGCC (carcinoma pulmonar de pequenas células).

A maioria destes doentes não responde ao tratamento.

#### **Ataxia e pseudoatetose associada a anti-Hu.**

Degenerescência dos neurónios dos gânglios das raízes dorsais da medula, por provável resposta imune mediada por células T.

O défice sensorial origina ataxia e posturas distónicas ou pseudoatetóides das extremidades.

Geralmente associada a tumor do pulmão.

#### **Coreia de Sydenham**

É a causa mais frequente de coreia adquirida na criança. É um critério major da febre reumática, e está presente em 10-15% dos casos.

Resultado de uma resposta autoimune após uma infecção por estreptococos beta-hemolítico do grupo A (GABHS).

A clínica inclui as alterações neurológicas (coreia, hipotonia, podem estar presentes tiques e distonia) e psiquiátricas (labilidade emocional, ansiedade, irritabilidade, parassónia, défice de atenção, alterações de comportamento do tipo obsessivo-compulsivo).

A coreia pode surgir de forma insidiosa e subtil ao longo de semanas; pode ser unilateral.

Os sintomas desaparecem ao fim de 3-4 meses mas podem persistir durante anos. Cerca de metade dos doentes pode recidivar, geralmente durante a gravidez.

Há aumento do título de Ac antiestreptolisina O e anti-DNAse B.

Ac anti-gânglios da base podem estar presentes mas não são específicos.

#### **Coreia associada ao SLE e APS**

O SLE e APS podem apresentar um grande número de sintomas neurológicos incluindo a coreia. A fisiopatologia da coreia no SLE ou no APS não é completamente conhecida. A coreia surge em 2% dos doentes com SLE e pode ser a primeira manifestação. Apesar do SLE e APS estarem associados a fenómenos de trombose, não há evidência científica para o uso de anticoagulantes nos doentes com coreia.

#### **Doença do movimento na Encefalite anti-NMDAR**

É uma das encefalites imunomediadas mais frequentes. Cerca de metade dos casos são pediátricos.

Apresentação clínica pode dividir-se em 3 fases, uma fase prodrómica associada a variadas infeções, seguida de uma fase precoce com psicose, confusão, amnésia, disfasia (doentes geralmente referenciados à psiquiatria) seguida ao fim de 1-2 semanas por uma fase tardia que se manifesta por doença do movimento, instabilidade autonómica, hipoventilação, alteração estado consciência com necessidade de cuidados intensivos nesta fase. A doença do movimento apresenta-se geralmente como coreoatetose envolvendo a face (são proeminentes as discinésias orobucolinguais), tronco, abdómen e membros. Pode haver balismo e distonia. Alguns doentes podem apresentar períodos de catatonía, cataplexia e rigidez. Podem surgir crises epilépticas, sendo difícil diferenciar da doença do movimento.

Apesar da maioria dos casos ter uma apresentação clínica típica, alguns casos podem obrigar a diagnóstico diferencial com encefalite vírica, síndrome maligno dos neurolepticos, doença de movimento psicogénica, síndromes psiquiátricas, síndrome opsoclonus-mioclonus.

Estão presentes Ac contra a subunidade NR1 do NMDAR

Pode estar associada a neoplasias em menos de 10% dos casos pediátricos e em mais de 50% dos casos dos adultos (principalmente teratoma do ovário).

A evolução é geralmente favorável mas lenta e pode haver recaídas em 15-25% dos doentes.

#### **Encefalomielite progressiva com rigidez e mioclonias (PERM) – associada a Ac anti-receptores da glicina (anti-GlyR).**

É uma doença rara do espectro do síndrome de stiff-person. Caracteriza-se por rigidez do tronco, espasmos musculares dolorosos, hipereplexia e sinais de disfunção do tronco cerebral (ex: disfunção oculomotora). Pode haver paragem respiratória. O início é geralmente subagudo e a duração pode ir de semanas a anos com períodos de exacerbação e remissão.

Geralmente não está associada a neoplasias.

Ac anti-receptor da glicina (GlyR) positivos nos adultos. Um único caso pediátrico conhecido com anticorpos positivos.

Alguns doentes apresentam Ac anti-GAD como acontece no síndrome stiff-person.

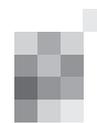
Diagnóstico diferencial deve ser feito com o síndrome stiff-person, tétano, hipereplexia hereditária.

#### **Síndrome opsoclonus-mioclonus-ataxia**

É frequente na população pediátrica, entre os 6-36 meses.

Clinicamente manifesta-se por movimentos oculares involuntários, multidirecionais, conjugados, de grande amplitude (opsoclonus), mioclonias que envolvem a cabeça, tronco e membros, ataxia cerebelosa que se traduz por incapacidade para se sentar ou andar. Tipicamente também surgem irritabilidade e alterações do sono.

A etiologia pode ser para-infecciosa (EBV, CMV, VZV,HSV,HHV6, enterovirus, Mycoplasma, Borrelia,...), paraneoplásica (em 50% das crianças associado ao neuroblastoma), ambas ou idiopática.



Em muitas destas doenças do movimento imunomediadas que foram abordadas, ainda não se conhece completamente a fisiopatologia e qual o melhor tratamento.

Devemos suspeitar duma doença autoimune quando o quadro neurológico se instala de forma subaguda em dias ou semanas (raramente forma aguda) e tem uma evolução rapidamente progressiva e com LCR inflamatório, após terem sido excluídos outros diagnósticos (encefalites viricas, tumores, doenças metabólicas...).

A imunoterapia deve ser sempre considerada. Quando os anticorpos são intracelulares (CRMP5, Hu, Yo, Ri) geralmente responde mal à imunoterapia depletora de Ac e de células B (corticóides, IgEV, plasmaferese, rituximab) embora o rituximab possa ser eficaz. Nestes casos devemos ponderar o uso da ciclofosfamida. Nas doenças por Ac contra os Ag da superfície celular (ex: NMDAR), há uma boa resposta inicial ao tratamento, embora possa ser necessário tratamento mais agressivo (rituximab, ciclofosfamida) nas fases mais avançadas da doença.

Apesar de serem doenças raras e algumas delas raramente descritas na criança, os neurologistas e neuropediatras devem estar alertados para a existência de muitas doenças do movimento imunomediadas. O seu reconhecimento precoce poderá conduzir ao diagnóstico de uma neoplasia oculta e pode possibilitar a resposta ao tratamento imunossupressor.

### 3 - Doença de Wilson: problemas de diagnóstico

**Marina Magalhães**

Serviço de Neurologia - Hospital de Santo António - Centro Hospitalar do Porto  
marinajmmagalhaes@hotmail.com

**Introdução:** A Doença de Wilson (WD) é uma doença genética autossómica recessiva do metabolismo do cobre. A mutação do gene ATP7B condiciona redução da excreção biliar do cobre e da incorporação do cobre na ceruloplasmina, com progressiva acumulação do cobre. Apesar da sequenciação directa do gene afectado ATP7B estar disponível, os testes que reflectem as alterações do metabolismo do cobre continuam a ser fundamentais para o diagnóstico.

**Objectivo:** Abordarmos as dificuldades no diagnóstico da Doença de Wilson, apoiando-nos na nossa própria experiência (uma cohort de 59 doentes).

**Métodos:** Os dados clínicos, testes de função hepática, testes bioquímicos do metabolismo do cobre, biopsia hepática e testes genéticos foram obtidos pela revisão retrospectiva dos processos clínicos. O fenótipo da apresentação foi classificado em hepático, não-hepático e pré-sintomático.

**Resultados:** Os 59 doentes (27H, 32M) pertencem a 48 famílias. A idade média de diagnóstico foi de 21,23±11,26 anos. O fenótipo da apresentação foi em 27,1% pré-sintomática, em 30,5% hepática e em 42,3% não hepática (15/59 com uma forma neurológica pura). A sensibilidade dos testes bioquímicos do metabolismo do cobre foi de: 81% para a ceruloplasmina, 92% para a cuprúria e 98% para o cobre hepático. O estudo molecular confirmou o diagnóstico de WD em 34 de 37 doentes estudados. Nos 4 doentes com doseamentos de cobre hepático inferiores a 250 µg/g de fígado seco (em 1 doente <50µg/g), o estudo molecular confirmou o diagnóstico de WD.

**Conclusão:** Os nossos resultados reafirmam a ausência de "gold standard" para o diagnóstico da WD. O doseamento do cobre hepático foi o teste mais sensível, mas um valor < 50 µg/g

de fígado seco não excluiu o diagnóstico. O diagnóstico de WD continua a requer uma combinação de vários critérios clínicos, testes bioquímicos e genéticos. O diagnóstico molecular é importante sobretudo para o estudo de familiares em risco.

### 4 - General Approach to Movement Disorders

**Professor KP Bhatia**

Professor of Clinical Neurology, Sobell Department of Movement Neuroscience and Movement Disorders, Institute of Neurology, University College London, Queen Square, London

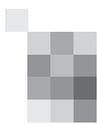
**Introduction:** Movement disorders can be divided into two forms: **hyperkinetic** and **hypokinetic**. Hyperkinetic disorders are also called dyskinesias. There are five forms of dyskinesias which include **tremor**, **myoclonus**, **tics**, **chorea** and **dystonia**. The hypokinetic movement disorders comprise the parkinsonian conditions. Obviously they can be rare patients with a mixed movement disorder.

Because of the number of different aetiological conditions can appear to be causing similar clinical syndromes, a new comer to the movement disorders field can find it difficult and confusing. However recognition of the different forms of movement disorders with regard the phenomenology is an important first and using a step by step organised way of dealing with movement disorders patient can lead to rewarding results.

It is important to mention that when faced with a movement disorders patient the basic steps namely a good history and examination are vital as one would carry out in any neurological patient. However there are certain aspects which one does pay extra attention to in a movement disorders case. With regard the history, drug and family history are important points of attention as a number of movement disorders are drug induced or inherited. With regard the examination special attention is to be paid to the eye movements, the gait, postural reflexes and axial rigidity and tests for bradykinesia as needed as these are not mentioned in the routine neurological examination which often concentrates on the pyramidal system.

**General Approach:** Three steps are suggested when seeing a movement disorders patient (this exercise was in fact developed in the movement disorders fraternity with the advent of videotapes being made of patients with unusual movement disorders and sent over for an opinion without much history or clinical details).

The **first step** is to distinguish whether the patient has a hyper- or hypokinetic movement disorder. With regard the hyperkinetic movement disorders it is important to try and characterise which particular variety of the dyskinesia does the patient best fits into. Is it a tremor, one of the three forms of jerks (chorea, tics, or myoclonus), or dystonia. Certain features are typical of particular forms of dyskinesias. For example, although both myoclonus and tics are jerky movements, tics are suppressible while myoclonus is not. Also, the patient may describe a rising inner tension when suppressing tics. Ocular jerks are also typical of tics (so-called oculogyric tics). Chorea is typified by jerky movements flitting from one body part to another, in contrast to tics which are stereotyped. Quasi-purposive movements, where the patient seemingly uses a part of the involuntary movement to do a task (e.g. adjusting the spectacles or the hem of the dress) is also typical of chorea. Dystonia is characterised by abnormal postures, but tremor can be a major feature. The presence of a sensory geste is generally seen in dystonia but not other dyskinesia.



The **second step** is to note the distribution of the movement disorder whether it is focal, multifocal, generalised or unilateral. Is there a particular predilection for a certain body part to be affected or a particular pattern. It is important also to note the age of the patient and whether there are any other neurological features apart from the movement disorder.

The **third step** is to put together the above signs to decide the aetiology and order the necessary investigations. In this regard, when attempting to form a list of possible causes of the movement disorder in a particular patient it is helpful to remember that in general causes of movement disorders fall into four categories:

- 1) **Primary or idiopathic.** These tend to be pure movement disorders (no other neurological or systemic features such as cognitive decline, epilepsy, spasticity, organ failure) which are non-progressive and usually do not have a structural brain lesion. These disorders are often inherited.
- 2) **Secondary.** These movement disorders caused by identifiable secondary causes such as brain injury, infection, or drug use. Other systems may be involved, and other neurological signs may occur. The defining feature of these conditions is the presence of a precipitating factor, and it is important to remember that sometimes a disorder may be delayed after the precipitating event (i.e. tardive movement disorders). Secondary movement disorders are usually static, and do not progress if the precipitating factor is no longer active.
- 3) **Heredo-degenerative.** These are movement disorders which occur as part of a generalised degenerative process affecting the nervous system. Clinical presentation is often variable in these disorders and the movement disorder may only be a minor part of the neurological systemic dysfunction. These disorders have a progressive course.
- 4) **Psychogenic.** This is also an important cause of movement disorder which is a diverse presentation usually coupled with other unusual physical symptoms and signs and often (but not necessarily) the presence of psychological disturbance.

**Examples:** Applying the three steps, let us look at some examples of how one may apply these steps. Let us take a patient where in Step 1 you decide that the movement disorder is hyperkinetic and it is chorea. In Step 2, you note that the movement disorder is generalised. It is now important to consider the age, the distribution or predilection for a particular area or a particular pattern of the movement disorder. It is also important to look for other abnormal signs. For example let's consider a patient, who apart from chorea, there is nothing else. This patient is 15 years old, so you think of rheumatic chorea, systemic lupus or anti-phospholipid syndrome as the main diagnostic possibilities, if you have excluded drugs. However, if a patient with generalised chorea was 55, rather than 15 years, you would consider Huntington's disease as the most likely diagnosis. So age and distribution were the determining factors in reaching the differential diagnosis. If this patient had a particular pattern of the chorea, for example involving the peri-oral region, then drug-induced tardive dyskinesia would be the first possibility to consider. If the 55 year old had a unilateral chorea or ballism, then a vascular or structural cause would be more likely than Huntington's disease.

**Planning investigations:** It is important to exclude treatable causes of movement disorders. Treatable movement disorders such as Wilson's disease or dopa-responsive dystonia are rare, but there should be a high index of suspicion for these.

The differential diagnosis of heredo-degenerative movement disorders is usually very long and investigating the different possibilities is difficult and expensive. In such cases, it is helpful to consider the signs and symptoms carefully to narrow down the differential diagnosis. For example, the differential diagnosis of a patient who has a peripheral neuropathy associated with generalised dystonia is much shorter than of heredo-degenerative dystonia in general. Or if there is deafness associated with dystonia, the list is narrowed to a few causes of heredo-generative dystonias and mitochondrial disease and other disorders which cause deafness and dystonia will be the likely aetiological cause and can be investigated accordingly.

**Conclusion:** In summary, because of the wide variety of different aetiological causes of movement disorders and a large number of different forms of clinical presentation, it is important to use a step-by-step organised approach to a patient with a movement disorder. The first step is to identify whether it is a hypo- or hyperkinetic movement disorder and if the latter which particular form of dyskinesia. Age and distribution and whether there are associated other signs or clinical features is to be noted. Investigations can be narrowed down by using syndromic associations.

## 5 - Parkinsonism in children

**Giovanna Zorzi**

Child Neurology Department  
Istituto Neurologico "C. Besta" - Milan, Italy

Parkinsonism or hypokinetic rigid syndrome is characterized by bradykinesia, rigidity, resting tremor, loss of postural reflexes. Definite diagnosis of parkinsonism requires at least two of these features to be present, one of them being bradykinesia or resting tremor. Parkinsonism is considered to be very rare among the pediatric movement disorders, but probably it is underestimated due to the peculiar semiological features of the parkinsonian syndrome in children.

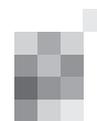
The etiological spectrum of parkinsonism in children distinguishes acquired conditions from inherited disorders, due to several metabolic or degenerative diseases. In clinical practice, to orientate the diagnosis it is useful to classify the parkinsonian syndromes according to the clinical phenomenology. The following categories are therefore recognized:

- **Classic parkinsonism:** conditions with prominent or exclusive parkinsonian features.
- **Dystonia-parkinsonism syndromes:** disorders dominated by association with dystonia and/or signs of a multi-system involvement
- **Atypical parkinsonism:** disorders typically characterized by other features and may also present with signs of parkinsonism

Classic or pure parkinsonism in children is rare, examples of these condition are the Parkin type of juvenile Parkinson disease (PARK2) or some disorders of monoamine synthesis. Tremor is extremely rare, instead of rigidity hypotonia may be present especially in very young patients, so profound that a neuromuscular disorder can be suspected.

Dystonia-parkinsonism syndromes are much more frequent; the etiological spectrum of these conditions include genetically-determined dystonias such as DYT16, DYT12 and neurodegeneration with brain iron accumulation.

Finally, there are many other neurological disorders with onset in childhood which can display sign and symptoms of



parkinsonism, such as mitochondrial cytopathies, PLA2G6 associated neurodegeneration, Rett syndrome.

We report on the clinical features of a large series of patients affected by parkinsonian syndromes observed at our Institute, that represent the 7% of all our patients with movement disorders. The etiological spectrum included inherited parkinsonism for the vast majority of patients (87%), due to several different metabolic and degenerative conditions (NBIA, mitochondrial diseases, X-fragile, severe myoclonic epilepsy of infancy, Wilson disease, neurotransmitter disorders, gangliosidoses, etc...); a definite diagnosis was not achieved in a relatively high proportion of patients (20%). Patients with a very early onset had usually an inherited metabolic parkinsonism, while a juvenile onset correlated in our series with a degenerative condition. The clinical phenomenology of the parkinsonian syndrome in our series was mainly represented by rigidity, bradykinesia and hypomimia; loss of postural reflexes and tremor were present in minority of patients.

The diagnosis of the parkinsonian syndromes can be difficult and complex, in our experience the clinical presentation and the MRI are the most important clues in a rationale diagnostic process.

## 6 - Neurometabolic diseases and movement disorders

### Roser Pons

Pediatric neurologist, First Department of Pediatrics, Agia Sofia Hospital, University of Athens

Neurometabolic disorders are inborn errors of metabolism with prominent CNS involvement. The main pathophysiological mechanisms include deficient energy production or utilization, and chronic or acute toxicity of accumulated metabolites. Movement disorders are neurological syndromes in which there is either an excess of movement or a paucity of voluntary and automatic movements, unrelated to weakness or spasticity. Most movement disorders are associated with pathological alterations in the basal ganglia or their connections.

Numerous neurometabolic diseases present with prominent movement disorders and this is thought to be due to the vulnerability of the basal ganglia to energy deficiency states and to toxicity by a number of accumulated intermediaries. Furthermore, a group of disorders that has received a lot of attention in recent years are the inherited defects of the neurotransmitter metabolic pathways. These disorders lead to abnormal concentrations of specific neurotransmitters and some present with very characteristic movement disorders. In this presentation we will discuss several groups of neurometabolic diseases that are associated with movement disorders: disorders of energy metabolism, organic acidurias and disorders of neurotransmitter metabolism.

Organic acidurias are a group of disorders characterized by the excretion of non-amino organic acids in urine. The majority of the classic organic acid disorders are caused by abnormal amino acid catabolism of branched-chain amino acids or lysine. Glutaric aciduria type I is one type of organic aciduria with prominent CNS involvement. It is caused by deficiency of glutaryl-Co-A dehydrogenase (GCDH) leading to the accumulation of glutaric acid and 3-hydroxyglutaric acid that are believed to be neurotoxic. This disorder usually becomes clinically manifest during a catabolic state with an acute

encephalopathic crisis that results in striatal necrosis and in a permanent dystonic-dyskinetic movement disorder.

**Inherited disorders of energy metabolism** are a complex group of diseases that include defects of fuel combustion and defects of fuel utilization. **Mitochondrial diseases** are disorders of fuel combustion and they constitute a clinically heterogeneous group of disorders that arise as a result of dysfunction of the mitochondrial respiratory chain. They can be caused by mutations of nuclear or mitochondrial DNA. In infancy and early childhood, the quintessential neurological manifestation of mitochondrial disorders is the Leigh syndrome or subacute necrotizing encephalomyelopathy. This condition is characterized by onset of symptoms typically between three and 12 months of age, often following a viral infection. Decompensation, often with elevated lactate levels in blood and/or cerebrospinal fluid (CSF), during an intercurrent illness is typically associated with psychomotor retardation or regression. Neurologic features include hypotonia, spasticity, cerebellar ataxia and a variety of movement disorders.

Other defects of energy metabolism are defects of fuel utilization, and this would be the case of **Glut-1 deficiency** that is a disorder of brain energy metabolism caused by impaired glucose transport into the brain mediated by the facilitative glucose transporter Glut-1. Classically, patients present with infantile epilepsy, developmental delay, acquired microcephaly, cognitive impairment, and varying degrees of spasticity, ataxia and dystonia. The presentation and course are however variable and patients may also present with paroxysmal episodes of abnormal head and eye movements, and by chronic choreoathetosis and dystonia. The hallmark of the disease is a low CSF glucose concentration in the presence of normoglycemia, with a CSF/blood glucose ratio commonly less than 0.4.

**Disorders of neurotransmitter metabolism** leading to prominent movement disorders are those that involve the metabolic pathway of the biogenic amines, serotonin and catecholamines (dopamine, adrenaline, noradrenaline). Clinical manifestations derive mainly from chronic dopamine deficiency in the developing brain. Patients may present with a severe clinical phenotype characterized by lack of motor development, parkinsonism, dystonia, and oculogyric crises associated with autonomic and endocrine dysfunction. Intermediate and mild phenotypes also occur. The diagnosis is based on the measurement of biogenic amine metabolites in the spinal fluid.

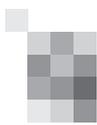
## 7 - Tratamento farmacológico do Síndrome de Tourette

### Teresa Temudo

Serviço de Neuropediatria do Departamento da Criança e Adolescente, Centro Hospitalar do Porto

O Síndrome de Tourette (ST) é uma doença neuropsiquiátrica caracterizada por tiques crónicos motores e vocais, frequentemente associados com alterações de comportamento.

A severidade do ST depende não só da qualidade e intensidade dos tiques como da presença de comorbilidades que lhe estão frequentemente associadas, tais como Síndrome de Hiperactividade e Défice de Atenção, Transtorno Obsessivo Compulsivo e perturbações do humor. Assim, um diagnóstico correcto que inclua a identificação das comorbilidades é um passo essencial para orientar o tratamento dos doentes com ST. A abordagem clínica implica a educação do doente e da família, intervenção na escola com esclarecimento dos pro-



fessores e colegas sobre a doença, assim como o tratamento dos sintomas. Em muitos doentes com ST o tratamento dos sintomas requer farmacoterapia orientada para os tiques e patologias coexistentes.

Embora existam publicados muitos estudos sobre o tratamento farmacológico do ST, somente um número limitado obedece a critérios de qualidade rigorosos. A proposta que irei apresentar é baseada nas actuais recomendações europeias para o tratamento do ST.

## 8 - Estimulação cerebral profunda - para que casos

**Alexandre Mendes**

Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto  
falexandremendes@gmail.com

O síndrome de Tourette (ST) é um distúrbio crónico, com curso flutuante, caracterizado por tiques motores e vocais persistentes pelo menos durante 12 meses. Comorbilidades comportamentais, como hiperactividade e défice de atenção, distúrbio obsessivo-compulsivo, depressão, ansiedade e comportamento auto-mutilante, estão presentes na maioria dos doentes. O tratamento médico envolve o uso de neurolépticos típicos e atípicos, agonistas adrenérgicos, agonistas da dopamina, técnicas comportamentais e toxina botulínica.

Os tiques têm início pelos 6 a 8 anos de idade, atingem um máximo pelos 12 anos e, na maioria dos doentes, diminuem de gravidade durante a adolescência e idade adulta jovem.

Numa percentagem pequena de doentes, os tiques são severos, refractários ao tratamento médico e mantêm-se ou agravam-se na idade adulta. Durante décadas foram realizadas cirurgias lesionais, visando vários alvos, para tratamento destes doentes; foram descritas melhorias mas eram frequentes os efeitos laterais das lesões. Com o desenvolvimento da estimulação cerebral profunda (Deep Brain Stimulation – DBS) para tratamento das doenças do movimento, como a doença de Parkinson, o tremor e a distonia, os procedimentos lesionais foram progressivamente abandonados. Em 1999 foi, pela primeira vez, proposta a DBS (do tálamo) para tratamento do ST severo e resistente ao tratamento médico.

Desde 1999 têm sido publicados resultados do tratamento com DBS de doentes com ST. Numa revisão da literatura recentemente publicada (Müller-Vahl et al, 2011), foram encontrados 63 doentes, sendo descrita melhoria moderada ou marcada dos tiques em 59. Nalguns doentes foi também descrita melhoria das co-morbilidades. Estes resultados poderiam fazer pensar que a DBS é eficaz na quase totalidade dos casos, mas é defendido pelos autores que existem certamente mais doentes operados e não publicados, e que pode existir uma tendência para publicar os melhores resultados.

É actualmente consensual que a DBS é um tratamento promissor para o ST severo e refractário ao tratamento médico, permitindo melhoria dos tiques e das co-morbilidades. Tem sido feito um esforço para definir critérios para indicação cirúrgica e existem várias questões relacionadas com este tratamento que estão por resolver.

Em 2006 a Associação Americana de Síndrome de Tourette publicou recomendações para a DBS no ST e, em 2011, foram publicadas as recomendações da Sociedade Europeia para o Estudo do Síndrome de Tourette para a DBS no ST.

Fazem parte das recomendações aceites os seguintes pon-

tos: existência de diagnóstico de ST ou de doença com tiques crónicos; o diagnóstico deve ser feito por um médico com experiência em tiques; os tiques devem ser o principal sintoma, serem severos e diminuírem a qualidade de vida; os tiques devem ser resistentes ao tratamento médico; as comorbilidades devem ter sido tratadas de acordo com as recomendações existentes; não deve existir depressão major ou tendência aguda para o suicídio; não devem existir outras doenças que aumentem o risco do procedimento; o doente deve ser colaborante e viver num meio psico-social estável; o Centro cirúrgico deve ter conhecimento e experiência em TS e DBS.

Existem várias questões alvo de debate e que não se encontram resolvidas.

Como na maioria dos doentes os tiques melhoram na adolescência ou na idade adulta jovem, tem sido discutida a idade mínima para a cirurgia. A Associação Americana de ST propôs como idade mínima os 25 anos, enquanto a Sociedade Europeia para o Estudo do Síndrome de Tourette propõe os 18 anos. É consensual que a DBS só deve ser proposta na idade adulta, mas permanece em debate a idade mínima. Poderão excepcionalmente ser operados doentes com idade inferior a 18 anos, se severamente afectados.

Tem sido discutida a duração mínima dos tiques, sendo proposto 5 anos. Como existe agravamento e melhoria espontânea dos tiques, tem sido debatido o período mínimo em que devem ser severos, sendo defendido que após 12 meses de tiques severos num adulto é pouco provável existir melhoria espontânea.

É defendido que deve ser usada a escala “Yale Global Tic Severity Scale” e que a pontuação deve ser igual ou superior a 35 (máximo 50), o que representa a existência de tiques severos.

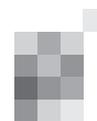
A definição de resistência ao tratamento médico é também um aspecto em debate. É definida por alguns autores como ausência de melhoria ou aparecimento de efeitos secundários após tratamento com três fármacos diferentes, incluindo neurolépticos típicos e atípicos, em dose e por período de tempo adequados. Se estiver disponível, deve ser testado o tratamento comportamental.

Nos doentes com DBS para tratamento do ST foram utilizados 7 alvos diferentes, sendo mais frequentes o complexo centro-mediano para-fascicular do tálamo (CM-Pf), a porção anterior do pálido interno e o braço anterior da cápsula interna. Não existe informação que permita saber qual é o melhor alvo. É aceite que a estimulação deve ser bilateral, existem dúvidas se poderá ser útil a utilização de mais do que um alvo em simultâneo. Têm sido utilizados parâmetros de estimulação diferentes pelos vários grupos, o que poderá estar relacionado com o alvo anatómico utilizado.

Os efeitos adversos das estruturas estimuladas na DBS para tratamento do TS são mal conhecidos.

Tem sido debatido se a DBS para tratamento do ST deve ser realizada apenas no âmbito de estudos. A realização de estudos controlados, duplamente cegos (com a estimulação on e off), em grupos com número elevado de doentes e bem caracterizados, permitirá confirmar a eficácia da DBS, conhecer os sintomas que podem beneficiar mais, comparar diferentes alvos, definir os parâmetros de estimulação a usar, conhecer a influência da DBS na qualidade de vida e avaliar a duração do benefício. Devem ser avaliados além dos tiques, as comorbilidades e os aspectos cognitivos. Esses estudos deverão ter um seguimento longo, no mínimo de dois anos.

Doentes com eventual indicação para o tratamento cirúrgico deverão, idealmente, ser orientados para Centros que se encontrem a fazer estudos com essas características.



## RESUMOS DAS COMUNICAÇÕES ORAIS

**CO1 - "Tosse e Crises Esternutatórias" persistentes de Causa Neurológica**

Paulo Rego Sousa<sup>1,4</sup>, Sara Prates<sup>2</sup>, Vera Reimão Pinto<sup>3</sup>, Ana Moreira<sup>4</sup>, Rita Lopes da Silva<sup>4</sup>

1-Serviço Pediatria, Centro Hospitalar do Funchal. 2-Serviço de Imunoalergologia, Hospital Dona Estefânia, CHLC. 3-Serviço de Otorrinolaringologia, Hospital Dona Estefânia, CHLC. 4-Serviço de Neurologia, Hospital Dona Estefânia, CHLC

**Introdução:** Os tiques são a perturbação do movimento mais frequente na criança, sendo os tiques vocais menos frequentes, com diagnóstico diferencial mais complexo e terapêutica mais abrangente. Apresentamos 2 casos clínicos de crianças com tiques vocais exuberantes e repercussão funcional.

**Caso clínico 1:** Criança sexo masculino, 11 anos, com antecedentes de rinite alérgica controlada com cetirizina. Iniciou em Novembro 2006, salvas de crises esternutatórias, estereotipadas, refractárias a anti-histamínicos e corticoterapia tópica, não acompanhadas de rinorreia, obstrução ou prurido nasal. Recorreu várias vezes ao SU, foi avaliado por ORL e Imunoalergologia, realizou laringoscopia, TC seios perinasais e torácica, e espirometria com prova broncodilatação que foram normais. A avaliação Pedopsiquiátrica excluiu patologia deste foro. Foi referenciado à Neurologia, e por suspeita de tiques foi medicado com haloperidol (0,05mg/kg/dia), com boa resposta, mas suspenso por reação distónica. Foi posteriormente controlado com pimozide, clonidina, biperideno e alprazolam. Sem perturbação do comportamento, reduziu progressivamente terapêutica até suspender em Fevereiro 2008, permanecendo assintomático.

**Caso clínico 2:** Criança sexo masculino, 10 anos, com antecedentes de alergia alimentar e esofagite tratada. Em Abril 2011, 2 semanas após amigdalite, iniciou tosse seca persistente e foi medicado pelo alergologista assistente (antihistamínico e broncodilatador). Recorreu SU e foi avaliado por ORL e Pedopsiquiatria que excluíram patologia deste foro. Realizou laringoscopia, broncofibroscopia e TC crânio-cervico-torácica que foram normais, titulação Ac anti-estreptolisina O (168UI/ml) e anti-DNAse B (382U/ml) e pesquisa de Streptococo B-hemolítico (exsudado faríngeo) que foi negativo. Na avaliação neurológica foram evidenciados tiques vocais e alguns motores, pelo que iniciou pimozida, clonidina e apoio psicológico. Ocorreu melhoria progressiva e está assintomático há 4 meses, com esquemaredução progressiva da terapêutica.

**Discussão:** A exaustiva investigação diagnóstica realizada, demonstra a dificuldade do diagnóstico dos tiques vocais, pela sobreposição com outras patologias, nomeadamente do foro alérgico. A intervenção terapêutica exigiu politerapia (neuroléptico+agonista alfa2-adrenérgico) e apoio psicológico.

**CO2 - Comparative study of manual stereotypies in Rett syndrome and autism -movement quantification**

Rita Calatróia<sup>1</sup>, Luís Paula<sup>2</sup>, João Paulo Cunha<sup>2</sup>, Teresa Temudo<sup>3</sup>

1 - Ano Comum, Centro Hospitalar do Porto, 2- Departamento de Electrónica, Telecomunicações e Informática, Universidade de Aveiro, 3- Serviço de Neuropediatria, Centro Hospitalar do Porto

**Introduction:** Stereotypies are defined as involuntary movements, coordinated, repetitive, rhythmic, and with no

specific objective. Autism and Rett Syndrome (RTT) have significant phenotypic overlap, and both are classified as pervasive developmental disorders. Hand stereotypies are common in both pathologies.

**Objective:** Our aim was to perform a quantitative analysis of stereotypies in patients with diagnosis of Autism and RTT to clarify if their stereotypies are really different as they seem to be by visual observation.

**Method:** In order to characterize quantitatively stereotypic movements we designed a study based on 2d video capture and kinematic analysis. We determined the follow movement parameters: velocity, frequency, duration and number of stereotypies in a population of 9 patients, 4 with RTT with MECP2 mutation and 5 with Autism

**Results:** In Rett Syndrome we found a median of 90 stereotypies in 30 minutes, median duration of stereotypies was 87,92s; the median absolute value of de difference between the mean velocity of left and right hands was 18,29 pixel/s; median frequency of both hands was 1,18Hz and the median extent of both hands in a MOI (movements of interest) was 607,16 pixel<sup>2</sup>. In Autism we found a median of 33 stereotypies median duration of stereotypies was 21,64s; the absolute value of the difference between the mean velocity of left and right hands was at median of 65,53 pixel/s; the median frequency of both hands stereotypies was 3,15Hz and the median extent of both hands in a MOI was 3437,84 pixel<sup>2</sup>.

**Conclusion:** Our results point that stereotypies in Autism, are faster, more repetitive, more extant; they also last less time during the 30 minutes of observation, and occur less often than the stereotypies of RTT patients.

**CO3 - Necrose Estriatal com Síndrome parkinsoniano e distonia - um caso (ainda) sem diagnóstico**

Teresa São Simão, Ângelo Carneiro, Pedro Guimarães, Sónia Figueiroa, Teresa Temudo

Serviço de Neuropediatria – Centro Hospitalar do Porto

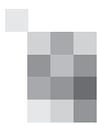
**Introdução:** A necrose estriatal (NE) é uma entidade pouco frequente na infância. Foram descritos casos de NE relacionados com causas metabólicas, infecciosas, alterações degenerativas, intoxicações, traumatismos craneanos e encefalopatias anoxo-isquémicas. Entre as manifestações clínicas mais frequentes são descritas alterações da consciência, movimentos córeo-atetósicos ou distónicos, espasticidade e crises epiléticas.

Apresentamos um caso clínico que após investigação exaustiva se mantém sem diagnóstico.

**Caso clínico:** Criança de 3 anos e 6 meses, internada em Outubro de 2011 para estudo de regressão do desenvolvimento psicomotor desde os 2 anos de idade e agravamento da distonia e tremor que tinham condicionado perda de marcha autónoma. No ambulatório realizou hemograma, bioquímica, função tiroídea, estudo metabólico e cariótipo que foram normais e uma RM cerebral que mostrava atrofia e hipersinal simétricos em T2 dos estriados (caudado e putamen).

Pela análise de vídeos domésticos ,constata-se o normal desenvolvimento psicomotor até aos 8 meses de vida; aos 2 anos de idade era já evidente síndrome parkinsoniano com mímica pobre e bradicinésia.

Ao exame objectivo à admissão apresentava bradicinésia, hipomímia, tremor e distonia generalizada. Sem síndrome piramidal.



Durante os 2 meses de internamento foram realizados os seguintes exames cujos resultados foram normais: hemograma com reticulócitos e pesquisa de acantócitos, bioquímica com função hepática e perfil lipídico, cobre, ceruloplasmina, alfafetoproteína e piruvato sérico, gasimetria, estudo imunológico, cromatografia de aminoácidos, neurotransmissores, lactato, piruvato, glicose e proteínas no LCR, estudo genético doença de Huntington, biópsia muscular com estudo da cadeia respiratória mitocondrial e EEG.

Os lactatos séricos estão aumentados em jejum e após prova de sobrecarga da glicose.

Em curso está a biópsia de pele com doseamento da piruvato desidrogenase e piruvato kinase, doseamento de biotinidase em cartão de Guthrie e estudo genético de síndromes Huntington like.

Repetiu RM cerebral no internamento que se revelou sobreponível, com espectroscopia normal.

Ao exame oftalmológico de salientar coloboma bilateral da íris já conhecido desde os 3 meses. O exame cardíaco não revelou alterações.

A evolução no internamento tem sido oscilante com períodos de exacerbação e de melhoria aparentemente não relacionados com a introdução de novos fármacos.

#### **C04 - Hipotonia e distonia - a angústia de um diagnóstico**

**Margarida Henriques, Cristina Pereira, Paula Garcia, Isabel Fineza, Conceição Robalo**

Centro de Desenvolvimento Luís Borges, Hospital Pediátrico de Coimbra  
margaida@hotmail.com

**Introdução:** Os casos pediátricos de doenças neurodegenerativas que se manifestam com distonia, atetose e regressão do desenvolvimento, quer pela raridade, quer pela gravidade e evolução, continuam a levantar enormes dificuldades diagnósticas e terapêuticas ao neuropediatra.

**Caso clínico:** Descreve-se o caso de uma criança de sexo masculino, actualmente com 18 meses, que apresenta uma doença degenerativa de início no primeiro semestre de vida. O quadro clínico é dominado por hipotonia e movimentos distónicos, que atingem preferencialmente a esfera oromandibular e se acompanham de episódios frequentes de torcicolo e alteração da oculomotricidade. Este quadro acompanha-se de regressão motora e paragem do crescimento estatoponderal. A extensa investigação efectuada que considerou doenças neurodegenerativas, auto-ímmunes e mitocondriais não revelou alterações. As tentativas terapêuticas com corticoterapia, L-DOPA e neurolépticos não demonstraram qualquer eficácia.

**Conclusão:** As doenças do movimento em idade pediátrica são uma área de conhecimento neurocientífico em grande expansão. Dada a expectativa de vida longa das crianças, o diagnóstico e implementação do tratamento apropriado no momento correcto terá um efeito importante e duradouro no domínio pessoal, familiar e social. A gravidade clínica deste caso e a repercussão que apresenta quer para o doente quer para a família, levou-nos a considerar a sua apresentação nesta reunião, para que a discussão conjunta nos permita novas hipóteses diagnósticas e diferentes possibilidades terapêuticas que proporcionem melhoria da qualidade de vida desta criança e desta família.

#### **C05 - Síndrome de Lesch-Nyhan em criança com 9 anos - Que opções terapêuticas?**

**José Paulo Monteiro, Cristina Martins, Susana Almeida**  
Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva  
Serviço de Pediatria – Hospital Garcia de Orta  
neuroped@hgo.min-saude.pt

O síndrome de Lesch-Nyhan é uma grave e rara doença neurogenética recessiva ligada ao cromossoma X, causada pela deficiência da enzima hipoxantina-guanina fosforibosiltransferase, envolvida no metabolismo do ácido úrico. Na forma clássica existe uma distonia generalizada, défice cognitivo, comportamentos de auto-mutilação e hiperuricemia.

Os autores apresentam o caso clínico de um jovem natural de S.Tomé e Príncipe, actualmente com 9 anos, que foi investigado por hipotonia e atraso de desenvolvimento, após uma gravidez e período perinatal aparentemente inocente. Analiticamente destacava-se a hiperuricemia e hiperxantemia, sugerindo o diagnóstico de Síndrome de Lesch-Nyhan, que foi confirmado aos 4 anos, pelo estudo genético, que confirmou a presença de uma mutação p.Arg51X no gene HPRT.

A evolução clínica ao longo destes 9 anos foi compatível com uma forma grave com distonia generalizada de agravamento progressivo, apesar da intervenção da medicina física e reabilitação, terapêutica farmacológica com alopurinol, carbamazepina, gabapentina, risperidona, levodopa e tetrabenzina. O contexto social desfavorável levou à institucionalização deste jovem.

Actualmente destaca-se a distonia generalizada grave que impede a marcha, com hiperreflexia e espasticidade, movimentos coreoatéticos, discurso disártrico, impulsividade e défice de atenção, mas com compreensão aparentemente preservada, comportamentos de oposição-desafio (cuspir no observador) e coprolalia. Com 9 anos iniciou pela primeira vez auto-mutilação. Na escala de Barry-Albright obtém um score de 19/24.

São apresentados vídeos sucessivos da evolução deste jovem, discutindo-se as possíveis opções terapêuticas para este caso complexo.

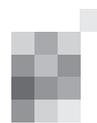
#### **C06 - Opsoclonus-mioclonus, um desafio terapêutico**

**Rita Marques, Bruno Sanches, Cristina Martins, José Paulo Monteiro, Maria José Fonseca**

Centro de Desenvolvimento da Criança, Serviço Pediatria, Hospital Garcia de Orta

**Introdução:** O Opsoclonus-mioclonus (OMS) é uma síndrome neurológica rara que se caracteriza por um início abrupto de movimentos oculares caóticos e ataxia acompanhado de irritabilidade, perturbação do sono e disfunção cognitiva. Admite-se uma etiologia imunológica pelo que se advoga o tratamento com esteróides, ACTH, plasmaferese, imunoglobulinas, ciclofosfamida, não existindo um esquema terapêutico consensual.

**Caso clínico:** Criança do sexo feminino, previamente saudável e com um desenvolvimento psicomotor adequado que iniciou aos 17 meses um quadro clínico agudo de irritabilidade, mioclonias, opsoclonus e ataxia admitindo-se a síndrome opsoclonus-mioclonus. Após investigação extensa não foi identificado neuroblastoma subjacente. De acordo com o



protocolo europeu para diagnóstico e tratamento desta entidade, iniciou ciclos mensais de dexametasona seguido de imunoglobulina. Por ausência de resposta completou 6 ciclos mensais de dexametasona associada a ciclofosfamida. A resposta terapêutica continuou a não ser favorável. Por opção familiar foi observada em clínica norte americana - National Pediatric Myoclonus Center, onde foi prescrito um esquema terapêutico alternativo com ACTH e imunoglobulina que manteve durante 12 meses. A evolução clínica foi positiva: adquiriu marcha autónoma, remissão do opsoclonus e das mioclonias e melhoria do humor e do sono, mantendo, no entanto, atraso global do desenvolvimento. Três meses após a suspensão do ACTH apresentou uma recaída. Rediscutido o caso foi proposto iniciar rituximab, com boa tolerância e resposta favorável ao nível da linguagem expressiva, mantendo contudo um atraso significativo do desenvolvimento.

**Discussão:** Relata-se um caso grave de OMS, que apesar do tratamento intensivo e precoce, tem-se mostrado refractário à maioria das terapêuticas utilizadas. Face a uma doença tão rara e tão grave permanece em discussão qual o esquema terapêutico mais adequado, quais as melhores estratégias para promover o desenvolvimento e qual será o prognóstico desta criança.

## C07 - Tiques em Consulta de Neuropediatria: algumas reflexões

Joana Martins<sup>1</sup>, José Paulo Monteiro<sup>2</sup>, Cristina Martins<sup>2</sup>, Maria José Fonseca<sup>2</sup>

1-Departamento de Pediatria, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca; 2-Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta.

**Introdução:** Os tiques são os movimentos anómalos mais comuns na infância, frequentemente associados a doenças do comportamento. No entanto, têm usualmente um curso clínico benigno, sobretudo após a adolescência.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo descritivo dos casos com diagnóstico de tiques, observados na Consulta de Neuropediatria no Centro de Desenvolvimento da Criança – Hospital Garcia de Orta, entre Janeiro de 1997 e 30 de Junho de 2011.

**Resultados:** Amostra constituída por 50 doentes, 42 sexo masculino (84%), com idade mediana de 8,0 anos (2 anos – 16 anos). A idade mediana de início foi de 6 anos (2-11 anos). À data de referência, 74% dos casos de tiques tinham já uma evolução crónica: 28% eram motores simples, 30% motores complexos e 30% motores e vocais. Em média, o tempo de seguimento foi de 18 meses.

As comorbilidades mais prevalentes na amostra foram a Perturbação de Hiperactividade e Déficit de Atenção (PHDA) (20%), as Dificuldades de Aprendizagem (6%) e a Perturbação Obsessivo-Compulsiva (4%).

Em relação às estratégias terapêuticas, as medidas não farmacológicas foram a intervenção predominante, sendo que apenas 14 casos (28%) iniciaram terapêutica farmacológica - 8 medicados com risperidona, 4 com pimozide, 1 com tiaprida e 1 com haloperidol. Em 7 casos verificou-se a necessidade de ajuste terapêutico, com a administração sequencial de mais de 2 fármacos. Em 12 casos verificou-se uma melhoria após o tratamento e em 2 dos casos, a terapêutica não teve efeito benéfico objectivável.

**Conclusões:** Os tiques têm uma natureza multifactorial e estão frequentemente associados a comorbilidades. Estes aspectos salientam a importância do esclarecimento dos

doentes, famílias e escolas, bem como a importância das medidas não farmacológicas para o desenvolvimento de estratégias cognitivas/ comportamentais adaptativas. A utilização de questionários padronizados que avaliem não só os tiques, mas sobretudo a sua repercussão no funcionamento escolar, familiar e social seriam fundamentais.

## C08 - Doenças do movimento de origem psicogénica: uma etiologia a considerar

Diana Pereira<sup>1</sup>, Clara Alves Pereira<sup>1</sup>, Barbara Pereira<sup>1</sup>, Catarina Matos<sup>1</sup>, Inês Portinha<sup>2</sup>, Inês Carrilho<sup>1</sup>, Teresa Temudo<sup>1</sup>

1 - Serviço de Neuropediatria, Centro Hospitalar do Porto; 2 - Unidade de Pedopsiquiatria de Ligação, Centro Hospitalar do Porto, Porto

**Introdução:** As perturbações de movimento psicogénicas caracterizam-se por serem incongruentes com distúrbios de movimento típicos, não terem causa orgânica, e poderem coexistir com distúrbios psicológicos. Geralmente existe excesso de movimento, sendo o tremor o movimento mais comum.

**Objectivo:** Descrever os casos de perturbações de movimento psicogénicas diagnosticados numa consulta de Neuropediatria.

**Metodologia:** Revisão dos processos clínicos dos doentes a quem foi diagnosticada perturbação de movimento psicogénica na consulta pediátrica de doenças de movimento do Centro Hospitalar do Porto, de 2008 a 2011.

**Resultados:** Foram diagnosticados 4 casos. O caso 1, 2 e 3 correspondem a adolescentes do sexo feminino com aparecimento ou agravamento súbito de tremor, coincidente em duas, com alterações da vida familiar ou escolar. O tipo e qualidade dos movimentos involuntários, a inexistência de outras alterações no exame neurológico e a normalidade dos exames subsidiários permitiu efectuar o diagnóstico de tremor de etiologia psicogénica. O caso 4 corresponde a criança de 8 anos, que após crise vasovagal inicia marcha instável, com quedas múltiplas diárias de tipo “mioclonias negativas”. A investigação realizada foi normal. Durante o internamento ficou assintomática após sugestão. Foi diagnosticada perturbação ansiosa e iniciou tratamento. Ficou assintomática posteriormente.

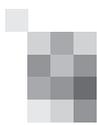
**Conclusões:** As perturbações de movimento psicogénicas representam um desafio diagnóstico devido à natureza complexa e à convicção, do doente e família, da origem física da doença. As características clínicas e evolução incoerentes, resposta à distração/sugestão, ausência de resposta a drogas convencionais e normalidade dos exames devem fazer considerar esta etiologia.

## C09 - Freezing da marcha na ceroidolipofuscinose neuronal, variante infantil tardia

Joana Damásio<sup>1</sup>, Manuela Santos<sup>2</sup>, Ricardo Taipa<sup>3</sup>, Clara Barbot<sup>2</sup>, Manuel Melo Pires<sup>3</sup>, António Guimarães<sup>3</sup>, Inês Carrilho<sup>2</sup>

1- Serviço de Neurologia, 2- Serviço de Neurologia Pediátrica, 3- Unidade de Neuropatologia - Centro Hospitalar do Porto

**Introdução:** As alterações da marcha associadas a síndromes parkinsonianas são muito raras na variante infantil tardia da ceroidolipofuscinose neuronal (CLN), encontrando-se descrito um caso associado a mutação no gene CLN2.



**Caso clínico:** Criança de 7 anos, com atraso da linguagem, que iniciou aos 4 anos crises mioclónicas, tónico-clónicas generalizadas e ausências atípicas. Foi inicialmente medicado com valproato de sódio e clobazam, com diminuição da frequência de crises. Aos 5 anos iniciou alteração da marcha, caracterizada por hesitação inicial e fenómeno de freezing, posteriormente associada a apraxia e ataxia, com perda de marcha autónoma um mês depois. Houve aparecimento de cegueira, nistagmo e sinais piramidais nos membros inferiores. A epilepsia tornou-se farmacorresistente e foi-se instalando deterioração cognitiva, comportamental e motora. A RMN cerebral revelou hipersinal em T2 da substância branca, difuso e simétrico, hipossinal em T2 na porção lateral dos tálamos, atrofia cortico-subcortical supra e infratentorial. Os electroencefalogramas mostraram actividade paroxística, pontuando, generalizada. O doseamento da actividade enzimática da palmitoil tioesterase 1 e tripeptidil peptidase 1 foi normal. O estudo por microscopia electrónica da biópsia de pele mostrou frequentes inclusões de ceroidolipofuscina com aspecto misto, de corpos curvilíneos e *finger print*, no citoplasma de células glandulares sudoríparas e, menos frequentemente, em outro tipo de células (células de Schwann e endotelial). O estudo das mutações de CLN3, 5, 6, 8 foi negativo, encontrando-se em curso a CLN10. A integração das manifestações clínicas e achados patológicos permitiram estabelecer o diagnóstico de CLN, variante infantil tardia.

**Comentários:** A variante infantil tardia da ceroidolipofuscinose caracteriza-se pela presença de epilepsia mioclónica, cegueira, regressão psicomotora e ataxia de aparecimento entre os 2 e 4 anos. A presença de hesitação inicial e *freezing* da marcha é muito rara nesta forma de ceroidolipofuscinose. Apresentamos este caso pela particularidade das alterações da marcha presentes.

## C010 - Discinésia paroxística cinesigénica?

**Susana Rocha, José Pedro Vieira**

Serviço de Neurologia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central  
susrocha@gmail.com

**Introdução:** As perturbações paroxísticas do movimento na infância constituem por vezes um desafio diagnóstico e terapêutico para o Neuropediatra. Entre estas, as discinésias paroxísticas (DP) idiopáticas constituem um grupo geneticamente heterogéneo. Clinicamente caracterizam-se por episódios súbitos de movimentos coreicos, distónicos, balísticos ou mistos, com extensão e localização variáveis, sem alteração da consciência nem sintomas pós-ictais. Podem ser precipitados pelo movimento, frio, stress ou fadiga, consoante o fenótipo, e a idade de início é variável. O exame neurológico entre os episódios é normal.

**Caso clínico:** Rapaz de 4 anos, sem antecedentes relevantes, DPM adequado. Desde os 9 meses episódios súbitos e breves de movimentos involuntários dos membros superiores e inferiores, acompanhados de desequilíbrio. Sem alteração do estado de consciência. Ocorrem no adormecer (mas não no sono?). Parecem estar relacionados com o movimento mas não com o exercício prolongado ou com jejum. Cerca de 10 «crises» por dia. Bem fora destes episódios. Numa ocasião, no contexto de doença infecciosa, teve uma inesperada e franca remissão que foi temporária. Nunca teve convulsões. Exame neurológico

normal. Teve uma resposta parcial e muito limitada com clonazepam, actualmente sob gabapentina. A investigação efectuada foi normal, nomeadamente RM-CE, vídeo-EEG, ionograma, metabolismo fosfo-cálcico, função tiroideia, renal e hepática, estudo metabólico, relação glicorráquia/glicémia e neurotransmissores. A pesquisa de mutações SLC2A1 foi negativa.

**Conclusão:** O início da sintomatologia no primeiro ano de vida, associada ao movimento, de breve duração, e excluídas as causas secundárias de DP, levam-nos a pensar tratar-se de um caso de DP cinesigénica, embora não tenha havido resposta à terapêutica habitualmente preconizada. O estudo genético para a forma induzida pelo exercício foi também negativo. Outras causas parecem-nos menos prováveis, como a ataxia episódica ou a paralisia periódica hipercaliémica.

## C011 - Dystonia sensível à dopa numa adolescente

**Teresa Moreno**

Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria Médica, Departamento de Pediatria  
Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte

**Introdução:** A dystonia dopa sensível é uma entidade bem definida, cujo diagnóstico requer suspeição clínica, e o diagnóstico é de suprema importância dada a sua tratabilidade e o curso muito grave, progressivo e incapacitante da doença não tratada.

Desde o quadro clínico descrito por Segawa em 1976, a classificação das dystonias sofreram uma enorme evolução, sendo as formas genéticas de dystonia associadas a mais de 15 genes diferentes e a dystonia dopa sensível nomeada como o tipo 5.

**Caso Clínico:** Apresenta-se o caso clínico de uma jovem de 16 anos, que recorre à consulta aos 13 anos, por alteração da marcha desde início da marcha, de agravamento progressivo. A marcha fazia-se predominantemente em pontas, com postura distónica de predomínio direito e embora não fosse queixa inicial afectava igualmente os membros superiores, com escrita lenta e laboriosa e dor no dorso da mão.

As investigações realizadas (ressonância magnética, doseamentos do cobre, ceruloplasmina e pesquisa de mutações para o gene DYS 1) foram normais.

Medicada com L dopa, existiu uma clara resposta com franca melhoria da marcha e das posturas distónicas e da escrita, pelo que se pediu igualmente o estudo do gene GTPCH1, que foi negativo. Discute-se a evolução clínica e diagnósticos diferenciais.

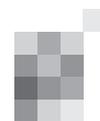
**Conclusão:** Este caso ilustra a importância do ensaio terapêutico com L-dopa, mesmo nos casos menos típicos e que o espectro das dystonias sensíveis à dopa pode ser mais amplo do que a forma clássica.

## C012 - Défice de GLUT1 e o seu espectro clínico

**Susana Rocha, José Pedro Vieira**

Serviço de Neurologia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central  
susrocha@gmail.com

**Introdução:** O fenótipo clássico da síndrome de défice do transportador da glucose tipo 1 (GLUT1) caracteriza-se por ADPM, epilepsia de início precoce, microcefalia progressiva, e patologia do movimento com ataxia, dystonia e espasticidade.



Analicamente encontra-se hipoglicorráquia com glicémia normal.

**Casos clínicos:** Caso 1 – Menina com episódios recorrentes de ataxia e hemiplegia, auto-limitados, desde os 2 anos, com recuperação completa entre os episódios. Ao exame neurológico destacava-se incoordenação motora e hiperreflexia ligeiras. A investigação inicial, incluindo RM encefálica, electroencefalograma, amónia, lactato, aminoácidos e ácidos orgânicos em crise, foi normal, assim como o estudo genético para ataxia episódica tipo 1. A relação glicorráquia/glicémia era de 0,4. O estudo do gene SLC2A1 confirmou uma mutação de novo em heterozigotia descrita na literatura como causa de ataxia recorrente. Iniciou acetazolamida, com remissão das crises. Actualmente com 7 anos, apresenta DPM adequado, com algumas dificuldades de coordenação motora. Caso 2 – Adolescente do sexo masculino, 14 anos de idade, observado pela primeira vez aos 3 anos por descoordenação motora/ataxia, uma assimetria motora com padrão de hemiparésia direita e ligeiro atraso de linguagem expressiva. O quadro neurológico tinha flutuações e poderia ser mais evidente ao acordar. Posteriormente surgiram mioclonias e episódios de discinesia coreiforme intensa desencadeados pelo stress, que melhoravam com clonazepam. RM encefálica normal. EEG sem alterações. Estudos para DYT1 e distonia mioclónica negativos. Relação glicorráquia/glicémia de 0,69. Estudo de neurotransmissores normal, incluindo pterinas. Foi detectada uma mutação em heterozigotia no gene SLC2A1, estando em curso estudo dos pais. QI normal.

**Conclusão:** Desde a sua primeira descrição tem sido reconhecida a variabilidade de sinais e sintomas associados a esta síndrome, estando descritos casos, como os apresentados, de doença de movimento sem atraso mental nem epilepsia. Também a ausência de hipoglicorráquia não é factor de exclusão, devendo prosseguir-se para o estudo genético quando a suspeita diagnóstica persiste.

### C013 - Desvio tónico do olhar - Um sintoma? Uma doença?

**Tiago Proenca dos Santos<sup>1</sup>; Alessandro Iodice<sup>1</sup>; Mercedes Serrano<sup>1</sup>; Belén Pérez Dueñas<sup>1</sup>**  
 Servei de Neurologia Infantil; Hospital Sant Joan de Déu - Barcelona - Espanha  
 tproencasantos@gmail.com

**Introdução:** Desvio tónico do olhar é uma rara entidade Neuroftalmológica primariamente descrita por Ouvrier e Billson em 1988. Normalmente surge em lactentes ou crianças pequenas e consiste em episódios de desvio mantido, conjugado do olhar para cima. Com movimentos sacádicos ao tentar olhar para baixo. Habitualmente não afecta os movimentos horizontais e associa-se a ataxia ligeira e desajeitamento motor. Classicamente esta entidade desaparece de forma espontânea e sem sequelas.

Ao longo dos últimos anos têm sido descritos casos com apresentação similar, mas secundários a outras patologias cursando com alterações imagiológicas, electroencefalográficas ou metabólicas evoluindo com sequelas.

**Casos Clínicos:** Os autores apresentam uma série de 4 crianças, sexo feminino com desvio tónico do olhar, durando poucos segundos, em salvas que podiam ser de 30-40 vezes por dia, sem outras alterações ao exame neurológico e sem alterações nos exames auxiliares de diagnóstico.

Caso	Idade início	EEG	RM	Estudo Metabólico	Infecção prévia	Evo-lução	DPM
1	7m	N	N	N	S	2m	N
2	7m	N	-	-	-	1m	N
3	17m	N	N	N	S	4m	N
4	15m	N	N	N	-	24m	N

N- Normal; S- Sim; - Inexistente

Todos evoluíram favoravelmente. Apenas o caso 4 fez transitoriamente tratamento com Imunoglobulina pela persistência dos sintomas.

**Conclusões:** Estes casos ilustram um subtipo de pacientes com uma apresentação e evolução benigna. Excluída atividade epiléptica, alterações na RM, crises oculogiras por disfunção dopaminérgica (defeito primário de neurotransmissores ou reacção adversa a fármacos) e transtorno de tics, há que manter uma vigilância ativa, tranquilizando a família.

Reverendo a bibliografia os autores sustentam uma classificação deste transtorno em formas primárias e secundárias. Subdividindo-se as formas primárias em fenótipo clássico (descrita por Ouvrier e Billson), e fenótipo benigno sem outros sinais neurológicos, com crises mais breves (casos apresentados).

### C014 - Síndrome de Sandifer - Não deixar para amanhã o que se pode diagnosticar hoje

**Tiago Proenca dos Santos<sup>1</sup>, Alessandro Iodice<sup>1</sup>, Mercedes Serrano<sup>1</sup>, Victor Vila<sup>2</sup>, Belén Pérez Dueñas<sup>1</sup>**

1-Servei de Neurologia i de Gastroenterologia, 2-Infantil; Hospital Sant Joan de Deu - Barcelona - Espanha  
 tproencasantos@gmail.com

**Introdução:** O Síndrome de Sandifer foi descrito pela primeira vez há 50 anos. Porém esta entidade continua sub-diagnosticada.

Caracteriza-se pela associação de refluxo gastro-esofágico e um transtorno do movimento paroxístico, que consiste em movimentos anormais da cabeça, pescoço e tronco relacionados com a ingestão. Hipoteticamente o movimento da cabeça alivia o desconforto abdominal do refluxo ácido. Porém o verdadeiro mecanismo fisiopatológico é ainda desconhecido.

Os casos reportados descrevem estes movimentos como: torcicolo, distonia e coreodistonia, contribuindo para a dificuldade diagnóstica.

Muitas vezes o refluxo tarda em ser investigada, o que protela o tratamento e aumenta os custos diagnósticos.

**Caso Clínico:** Apresenta-se o caso de uma criança, sexo masculino, de 5 anos e meio, que inicia aos 2 anos, movimentos estereotipados de lateralização cefálica à esquerda e de extensão do tronco. Estes movimentos estavam ausentes em jejum e apareciam depois do pequeno almoço, persistindo ao longo do dia. Nos 3 anos de evolução da doença não se modificaram, nem se associaram outros movimentos involuntários.

Investigação diagnóstica: Ecografia do pescoço, RM cérebro e medula- Normais. Electromiograma- Normal. hormonas tiroideias, Ac antigliadina, antitransglutaminasa - Normais. Rastreio metabólico no sangue e urina e neurotransmissores LCR - Normal. pHmetria e gamagrafia- Normais.

Ao realizar endoscopia digestiva alta, diagnóstico de refluxo gastro-esofágico e esofagite péptica grau A (classificação Los Angeles); duodenite e úlcera duodenal.

Iniciou omeprazol 20mg/dia com melhoria clínica e atualmente aguarda cirurgia de funduplicatura de Nissen.

**Conclusões:** Apresentando este caso os autores têm dois objectivos distintos:

Lembrar este diagnóstico, reforçando a importância da investigação exaustiva quando há suspeita clínica.

Discutir semiologicamente o distúrbio de movimento associado ao S. Sandifer (recurso aos vídeos em jejum e pós-prandial), discutindo as diferenças relativamente a distonia, torcicolo, tics e esterotipias.

## CO15 - Uma imagem vale mais que mil palavras

**Fradique Moreira, Isabel Fineza, Conceição Robalo**

Centro de Desenvolvimento Luís Borges, Hospital Pediátrico de Coimbra  
fradiquevam@hotmail.com

**Introdução:** As doenças do movimento são um grupo heterogéneo de doenças que englobam desde distúrbios de ocorrência episódica e carácter benigno, até distúrbios degenerativos com carácter progressivo e prognóstico reservado. Distinguem-se do ponto de vista fenomenológico oito tipos diferentes de movimentos involuntários: distonia, atetose, coreia, balismo, tremor, mioclonia, tique e estereotipia.

Os progressos conseguidos com a acessibilidade na obtenção de imagens e vídeo permite uma fácil identificação e divulgação de todos estes fenómenos.

**Objectivo:** Descrição clínica e fenomenológica de doenças do movimento em idade pediátrica com prognóstico benigno e documentadas por vídeo.

**Métodos e Resultados:** Foram seleccionados 10 casos de doenças do movimento com apresentação em idade pediátrica: 2 casos de hiperplexia, 1 caso de *startle* acústico, 2 casos de movimentos involuntários oculares (*flutter*), 2 casos de mioclonias (abdominal e *hiccup*), 1 caso de coreoatetose paroxística cinesiogénica, 1 caso de *Headbanging* e 1 caso de masturbação.

**Conclusão:** Todos estes casos tem em comum a benignidade do seu prognóstico pelo que a sua correcta identificação evitará uma investigação diagnóstica complexa e dispendiosa assim como impedirá a ansiedade por parte dos familiares.

## CO16 - Cirurgia da Epilepsia na Esclerose Tuberosa: um caso clínico

**Ana Castro<sup>1</sup>, Roseli Gomes<sup>1</sup>, Daniel F. Borges<sup>3</sup>, Alberto JR Leal<sup>2,3,4</sup>**

1-Serviço de Pediatria, Unidade de Neuropediatria, Unidade Local de Saúde de Matosinhos (ULSM) – Hospital Pedro Hispano; 2-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos (ULSM) – Hospital Pedro Hispano; 3-Laboratório de Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos (ULSM) – Hospital Pedro Hispano; 4-Programa de Cirurgia da Epilepsia do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental (CHLO)  
anabarroscastr@gmail.com

**Introdução:** A Esclerose Tuberosa é um síndrome neurocutâneo genético, que se caracteriza pela presença de hamartomas em vários órgãos, nomeadamente no SNC. Das manifestações neurológicas, a epilepsia é a mais prevalente, sendo frequentemente fármaco-resistente e associada a abundante actividade paroxística multifocal interictal tornando difícil a definição de um foco epileptogénico. Os registos ictais são

fundamentais, sendo necessário estabelecer o foco provável das crises para intervenção no âmbito da cirurgia de epilepsia.

**Caso Clínico:** Apresentamos uma criança do sexo feminino com diagnóstico de rabiomioma cardíaco no período neonatal. Aos 16 dias de vida inicia crises motoras focais direitas diárias, apresentando já inúmeras manchas cutâneas hipopigmentadas. A RM cerebral mostrava múltiplos tuberomas cortico-subcorticais, o de maior dimensão fronto-parietal direito, parcialmente calcificado e com área de displasia cortical associada. Os vários EEGs demonstraram actividade paroxística multifocal interictal e eventos ictais com aparente focalização frontal direita. Ao longo do tempo manteve crises diárias, focais motoras direitas e espasmos em flexão, com generalização secundária frequente, com má resposta aos vários anti-epilépticos usados. Neurologicamente apresentava hemiparésia esquerda e atraso das aquisições motoras e cognitivas.

A monitorização prolongada vídeo-EEG mostrou várias crises focais com origem frontal direita e espasmos em flexão. Foi realizada estudo neurofisiológico dos geradores da actividade ictal, que implicou um volumoso tuber frontal direito como a provável origem das crises. Realizou também tractografia por tensor-difusão para identificação do feixe piramidal.

É proposta para cirurgia que realizou aos 17 meses, com lesionectomia fronto-parietal direita. Actualmente com 18 meses não foram detectadas crises clínicas, houve melhoria nas aquisições motoras, cognitivas e comportamentais, sem agravamento dos défices motores.

**Conclusão:** Nos casos complexos associados a actividade multifocal, em contexto de múltiplas lesões estruturais com potencial epileptogénico, a análise e processamento do EEG ictal, associada a técnicas avançadas de RM, são fundamentais no planeamento cirúrgico.

## CO17 - Epilepsia e Vitamina D: que relação?

**Isabel Mendes<sup>1</sup>, Carla Mendonça<sup>2</sup>**

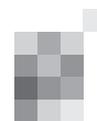
Centro de Desenvolvimento e Neuropediatria, Serviço de Pediatria do Hospital de Faro  
isabeltmendes@hotmail.com

**Introdução:** Muito se tem falado sobre Vitamina D e seu impacto em vários aspectos da saúde. A questão da mineralização óssea em crianças com epilepsia é particularmente importante já que quer pela terapêutica anti-epiléptica prolongada com fármacos que parecem acelerar o metabolismo da vitamina D, quer pelas comorbilidades da doença, constituem um grupo de risco para fracturas ósseas.

**Objectivos:** Determinar a prevalência do défice de vitamina D em crianças com epilepsia e identificar factores de risco.

**Métodos:** Seleccionada uma amostra de 30 crianças epilépticas seguidas na Consulta de Neuropediatria com  $\geq 5$  anos de doença. Foram determinados os níveis de 25-hidroxitamina D (25OHD) e analisados potenciais factores de risco, incluído sexo, idade, índice de massa corporal, estado ambulatorio, regime terapêutico e sua duração. 29 crianças completaram o estudo, sendo divididas em 3 grupos (1- monoterapia, 2- politerapia, 3- politerapia e não-ambulatorio).

**Resultados:** 21 rapazes (72%) e 8 raparigas, com idade média de  $11,2 \pm 2,7$  anos foram incluídos no estudo. O valor médio da 25OHD foi de  $31,25 \pm 14,82$  ng/ml, estando diminuída em 38% das crianças (2/10 do grupo 1, 2/10 do grupo 2, 7/9 do grupo 3). Comparadas as médias dos 3 grupos foi encontrada uma variação significativa ( $p=0,005$ ). Analisados os fac-



tores de risco, foi demonstrada correlação significativa entre insuficiência de 25OHD com politerapia ( $p=0,06$ ) e estado não-ambulatorio ( $p=0,05$ ).

**Conclusões:** A insuficiência da vitamina D é prevalente em doentes epiléticos, sendo quase uma constante em doentes com politerapia e não-ambulatorios. Para complementar este estudo será avaliado, numa próxima fase, o impacto do baixo nível de 25OHD no grupo de risco, nomeadamente densidade mineral óssea, crescimento e fracturas patológicas. Os autores consideram importante o rastreio em grupos de risco, de forma a iniciar atempadamente suplementação vitamínica e prevenir complicações.

### C018 - Vasculite de pequenos vasos do sistema nervoso central: doença rapidamente progressiva numa criança

Sara Pinto<sup>1</sup>, João Crispim<sup>1</sup>, Cândida Barroso<sup>2</sup>, Sofia Quintas<sup>1</sup>, António Levy<sup>1</sup>

1-Unidade de Neuropediatria, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, CHLN, Lisboa; 2-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, CHLN, Lisboa

**Introdução:** A vasculite primária do SNC é uma doença rara na criança, recentemente descrita, de etiologia desconhecida e caracteristicamente limitada ao SNC.

**Caso clínico:** Criança de 10 anos, sexo masculino, saudável, com quadro agudo de febre, cefaleias, crises focais clónicas do hemisfério esquerdo e hemiparésia e parésia facial central esquerdas. A RM-CE mostrava lesão parieto-occipital extensa, cortico-subcortical, hiperintensa em T2/FLAIR; parâmetros inflamatórios ligeiramente aumentados; LCR apenas com hiperproteinorráquia. Apresentou, seguidamente, deterioração por surtos semanais, caracterizados por novas crises focais, seguidas de agravamento dos défices motores prévios, aparecimento de défices motores contralaterais, afasia global e quadro encefalopático. Concomitantemente, a RM-CE mostrava extensão anterior das lesões descritas e aparecimento de lesões semelhantes, contralaterais, não conformes com territórios vasculares definidos. Efetuou tratamento com antibioticoterapia (largo espectro), imunoglobulina, pulsos de metilprednisolona e prednisolona oral, sempre sem resposta terapêutica mantida.

O estudo etiológico foi negativo (incluindo infecções, vasculite sistémica e doenças neurometabólicas). A angiografia cerebral foi normal.

Perante esta deterioração neurológica rapidamente progressiva, associada a lesões inflamatórias multifocais, angiografia normal e sem manifestações sistémicas, colocou-se a hipótese diagnóstica de vasculite primária de pequenos vasos do SNC. A biópsia cérebro-meníngea confirmou o diagnóstico, identificando aspectos de meningoangiomatose e infiltração linfocitária intramural de pequenos vasos do SNC.

Sete semanas após a apresentação clínica, iniciou terapêutica com pulsos mensais de ciclofosfamida iv, substituída por micofenolato mofetil oral após 7 meses; manteve terapêutica com prednisolona oral.

Ao longo de 8 meses de *follow-up*, observou-se estabilização clínica, sem crises nem lesões imagiológicas *de novo*. Houve melhoria franca dos défices motores, mantendo apenas afasia de expressão grave.

**Conclusões:** A vasculite primária de pequenos vasos do

SNC deve ser considerada perante deterioração neurológica adquirida e progressiva numa criança previamente saudável, lesões inflamatórias multifocais na RM-CE, angiografia cerebral normal e estudo etiológico de causas secundárias negativas. A biópsia é essencial para o diagnóstico.

### C019 - Anomalias congénitas da linha média craniana com correlação dermatológica em idade pediátrica. Revisão de características neuroimagiológicas

Joana Martins<sup>1</sup>, Ignacio Delgado Alvarez<sup>2</sup>, Angel Sanchez-Montañez<sup>2</sup>, Helena Hilari<sup>3</sup>, Vicens Garcia-Patos<sup>3</sup>, Elida Vázquez Méndez<sup>2</sup>

1-Neuroradiologia, Clínica Universitária de Imagiologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Servicio de Radiología Pediátrica, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona, España; 3-Servicio de Dermatología, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona, España joanaestevessmartins@gmail.com

**Introdução:** As anomalias congénitas da linha média craniana (ACLMC) constituem entidades clínicas raras, com poucas referências na literatura dermatológica e radiológica, sendo o seu reconhecimento e seguimento correctos fundamentais para prevenir complicações, quer espontâneas quer iatrogénicas.

**Objectivos:** Revisão das características neuroimagiológicas das ACLMC com correlação dermatológica mais representativas.

**Metodologia:** Análise retrospectiva das manifestações clínicas e radiológicas das ACLMC mais comuns com apresentação na infância, utilizando os registos da última década da unidade de neuroradiologia pediátrica de um centro de referência terciário.

As entidades patológicas incluíram glioma nasal, hemanjioma, quisto dermóide com e sem seio dérmico, meningocele sincipital e occipital, encefalocelo sincipital e occipital atrésico ou rudimentar e seio dérmico extradural.

A maioria dos doentes foi estudada inicialmente por RM (T1-SE, T2-SE, T2 com supressão de gordura, CISS e Estudo por Difusão). Alguns realizaram também Ecografia e/ou TC.

**Resultados:** Incluíram-se 15 pacientes com variados tipos de ACLMC, a maioria diagnosticada nos períodos peri-natal e pré-natal; outros foram referenciados pelo serviço de dermatologia pela identificação de um marcador cutâneo que requeria investigação adicional. Entre estes observaram-se massas, tufo de pêlo, alopecia, folículo piloso, lipoma ou mácula vascular.

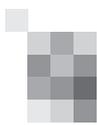
Atingimento preferencial das áreas parieto-occipital e fronto-nasal.

Um paciente desenvolveu infecção e dois apresentavam outras anomalias do SNC (neurohipófise ectópica e polimicrogria).

A maioria era assintomática à apresentação; alguns foram submetidos a cirurgia e os dados dermatológicos e imagiológicos foram correlacionados com a histopatologia.

**Conclusão:** Embora frequentemente clinicamente subtile ou silenciosas, estas anomalias associam-se a variados riscos, sendo essencial que os clínicos as reconheçam e providenciem a investigação adicional para um diagnóstico o mais acurado possível, permitindo a orientação terapêutica mais adequada a cada caso.

Avanços recentes da ecografia pré-natal e ressonância fetal têm permitido a detecção pré-natal de um número crescente de casos.



## CO20 - Uma forma grave de Leucoencefalopatia

Andreia Gomes Pereira<sup>1</sup>, Sandra Jacinto<sup>2</sup>, Ana Moreira<sup>2</sup>, Carla Mendonça<sup>1</sup>

1-Serviço de Pediatria, Hospital de Faro; 2-Serviço de Neuropediatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central  
andgpereira@gmail.com

**Introdução:** A Leucoencefalopatia com envolvimento do tronco cerebral, da medula e aumento do lactato (LBSL) é uma doença da substância branca cujos critérios diagnósticos são baseados em alterações da RMN. Habitualmente, a semiologia piramidal, cerebelosa e da coluna dorsal posterior inicia-se na infância ou adolescência e tem um curso clínico indolente.

**Caso Clínico:** Criança do sexo feminino, referenciada à consulta de Neuropediatria aos 24 meses, por atraso de desenvolvimento. Pais não consanguíneos, com surdez, patologia cardíaca e atraso de desenvolvimento na linhagem materna. História perinatal irrelevante, atraso nas aquisições motoras com bom nível cognitivo e de linguagem. Ao exame neurológico apresenta um quadro cerebeloso associado a sinais piramidais (ataxia, dismetria, hipertonia, hiperreflexia e reflexos cutâneo-plantares em extensão). Ressonância magnética cerebral com extenso atingimento da substância branca cerebral profunda, corpo caloso, braço posterior da cápsula interna, cerebelo, via piramidal e globus pálido; espectroscopia com provável pico de lactato. Investigação para doenças da cadeia respiratória mitocondrial inconclusiva. Agravamento progressivo dos sinais piramidais e cerebelosos, com perda de autonomia para a marcha aos 5,5 anos, dificuldades progressivas no controle cefálico, motricidade fina, disfagia e disartria. Estudo genético identificou mutação no gene *DARS2* confirmando o diagnóstico de SBSL.

**Conclusões:** A SBSL é uma doença autossômica recessiva, causada por mutação no gene *DARS2*, que codifica a proteína mitocondrial, tRNA-aspartil sintetase. A sua apresentação clínica é muito variável. Os autores apresentam um caso clínico de SBSL de início precoce e evolução clínica desfavorável, alertando para estas formas clínicas mais graves.

## CO21 - Encefalite paraneoplásica em idade pediátrica.

Juliana Roda<sup>1</sup>, Isabel Fineza<sup>1</sup>, Manuel João Brito<sup>2</sup>, Conceição Robalo<sup>1</sup>

1-Centro de Desenvolvimento Luís Borges, 2-Serviço de Oncologia Pediátrica - Hospital Pediátrico de Coimbra  
juroda@hotmail.com

**Introdução:** Os quadros de encefalite paraneoplásica apresentam importantes desafios diagnósticos e terapêuticos com longas e frustrantes evoluções clínicas. Nos últimos três anos têm adquirido importância crescente dados os grandes progressos em termos de estudos imagiológicos e laboratoriais.

**Caso clínico:** Criança que em 2004, com 11 anos recorre ao serviço de urgência com um quadro agudo de alucinações e distonia (torcicolo), desvio dos olhos e espasmos musculares. Ao exame objectivo apresentava um grave quadro acinético-rígido com trismus, disartria e disfagia. Em 2003 tinha-lhe sido diagnosticada Doença de Hodgkin estadio IV, encontrando-se fora de tratamento há seis meses. Realizou extensa investigação analítica (plasma e sangue), imagiológica e neurofisiológica. O líquido apresentava estudo citoquímico, bacteriológico e

virológico negativo. A TAC-CE revelou pequena área de hipodensidade parenquimatosa temporal direita. A RM-CE não apresentava alterações. O EEG era monótono com ritmo de base lentificado (8Hz). A EMG foi normal. A pesquisa de anticorpos MAG, RI, HU, Yo, anti-gangliosídeos, anti-GAD 1 foi negativa. Excluiu-se recidiva da doença hemato-oncológica, encefalite infecciosa, doença epiléptica e outras doenças autoimunes sistémicas. O quadro clínico respondeu favoravelmente à terapêutica com corticóides e neurolépticos com normalização da função motora mas tendo tido alta com graves sequelas cognitivas – demência. Apresentou até 2007 duas importantes recidivas caracterizadas por um quadro de disfunção psiquiátrica (confusão, agitação e alucinações) e hipotalâmica, que responderam parcialmente aos neurolépticos.

**Conclusão:** A revisão dum caso inicialmente complexo sete anos depois permitiu uma clarificação diagnóstica que de momento não se acompanha de novas estratégias terapêuticas mantendo-se as severas sequelas cognitivas e a indefinição prognóstica

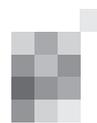
## CO22 - Encefalomielite progressiva com rigidez e mioclonias: o primeiro caso pediátrico com anticorpos anti-receptores de glicina

Joana Damásio<sup>1</sup>, M Isabel Leite<sup>2</sup>, Ester Coutinho<sup>1</sup>, Patrick Waters<sup>2</sup>, Mark Woodhall<sup>2</sup>, Manuela A Santos<sup>3</sup>, Inês Carrilho<sup>3</sup>, Angela Vincent<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto; 2-Nuffield Department of Clinical Neurosciences, John Radcliffe Hospital, Oxford University, UK; 3-Serviço de Neurologia Pediátrica, Centro Hospitalar do Porto

**Introdução:** A encefalomielite progressiva com rigidez e mioclonias (PERM) é uma doença rara caracterizada por espasmos musculares dolorosos, rigidez, hipereplexia e envolvimento do tronco cerebral. Recentemente foram identificados anticorpos associados ao PERM [anti-receptor da glicina (GlycR)]. Os poucos doentes com PERM com anti-GlyR descritos são adultos. Uma revisão dos casos de PERM até agora testados confirma a etiologia autoimune e a potencial gravidade, especialmente se não tratada, havendo casos fatais. A doente apresentada (com vídeos), constitui o primeiro caso de PERM pediátrico identificado com esta patologia neurológica autoimune.

**Caso clínico:** Criança, previamente saudável; aos 14 meses apresentou episódios de rigidez dos quatro membros, mioclonias generalizadas, hiperextensão axial e trismo, sem alteração da consciência. Os episódios eram desencadeados por estímulos visuais, auditivos ou tácteis, ocorriam durante o sono e vigília, duravam segundos e eram acompanhados por choro, taquipneia e dessaturação de oxigénio. Posteriormente surgiu postura cervical anómala e espasmo hemifacial. RMN do neuroeixo, estudos de LCR, endócrino e metabólico foram normais/negativos. Video-EEG: frequentes mioclonias axiais sem tradução electroencefalográfica. Foi tratada com corticóides endovenosos e imunoglobulinas com melhoria significativa. Um mês após a sua suspensão teve novo surto com episódios mais frequentes, prolongados e severos, conduzindo a rabdomiólise grave. Foram detetados anticorpos anti-GlyR no soro e líquido. Reiniciou imunoglobulinas e corticóides endovenosos, com benefício, encontrando-se sob corticoterapia oral desde então. Meses depois, durante a redução da dose de corticóides, desencadearam-se três surtos ligeiros. Estes foram imediata-



mente tratados com aumento do corticoide oral e imunoglobulinas, tratamento que mantém. Apesar da recorrência de surtos minor os níveis de anticorpos têm descido.

**Conclusões:** Apresentamos o primeiro caso de PERM pediátrico com anticorpos anti-GlyR com boa resposta a imunoterapia. Os vídeos ilustram as características clínicas da doença e ajudarão a identificar mais doentes com esta patologia que é imunomediada, tratável, mas potencialmente fatal.

## CO23 - Doença de Wilson: fácil de diagnosticar e difícil de tratar

**Cristina Pereira, Frederico Duque, Mónica Vasconcelos, Paula Garcia, Isabel Gonçalves, Conceição Robalo**

Centro de Desenvolvimento Luís Borges do Hospital Pediátrico de Coimbra  
pereira.cristina@sapo.pt

**Introdução:** A doença de Wilson (DW), de transmissão autossómica recessiva, resulta de defeito no gene ATP7B que codifica um transportador do cobre. Por diminuição da excreção do cobre para a biliar ocorre acumulação deste metal no fígado, cérebro e córnea. Pode apresentar-se como distúrbio hepático, geralmente em crianças menores de 10 anos, neurológico e psiquiátrico ou combinados. O diagnóstico é baseado na clínica e confirmado com dados bioquímicos e genéticos.

**Caso Clínico:** Inês, previamente saudável, iniciou aos 13 anos um quadro progressivo de disфония, disartria, disfagia e sialorreia. À observação apresentava um quadro extrapiramidal caracterizado por hipomímia e distonia faciais, disfagia e um parkinsonismo acinético-rígido bilateral. A ressonância magnética revelou alterações da emissão de sinal simétricas nos núcleos lenticulares e caudados. O estudo laboratorial incluiu níveis séricos baixos de ceruloplasmina e elevação de cobre em urina de 24 horas. O estudo do gene ATP7B identificou a mutação IVS13-12T>A em homozigotia. Iniciou terapêutica com quelantes (trientina e zinco), diazepam e trazodone com rápida deterioração clínica. Face ao marcado agravamento da disfagia e distonia (torcicolo, mão direita em garra e marcha impossível) colocaram-se difíceis questões terapêuticas: manter quelantes e toxina botulínica ou avançar para o transplante hepático. O transplante hepático foi decidido com o apoio da equipa de Doenças do Movimento do Hospital Santo António aos 14 anos onde mantém seguimento. As melhorias foram lentas mas sempre progressivas.

**Conclusões:** Este caso de DW teve uma apresentação clínica atípica e uma grave deterioração apesar da terapêutica quelante. A mutação genética encontrada ainda não se encontra descrita como patogénica e o transplante além de parar a deterioração neurológica reverteu parte da sintomatologia instalada. Por tudo isto achamos importante a discussão deste caso e das difíceis decisões terapêuticas tomadas, que hoje nos parecem completamente justificadas.

## CO24 - Estimulação cerebral profunda no tratamento das distonias

**Paulo Rego Sousa<sup>1,3</sup>, Miguel Grunho<sup>2,3</sup>, Patrícia Pita Lobo<sup>3</sup>, Miguel Coelho<sup>3</sup>, Begoña Cattoni<sup>4</sup>, Leonor Correia Guedes<sup>3</sup>, Herculano Carvalho<sup>4</sup>, Joaquim J Ferreira<sup>3</sup>, Mário Miguel Rosa<sup>3</sup>, António Gonçalves Ferreira<sup>4</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Hospital Dona Estefânia, CHLC; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta; 3-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, CHLN; 4-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria, CHLN.

**Introdução:** A estimulação cerebral profunda (ECP) no *Globus pallidus interno* (GPI) mostrou ser eficaz e segura no tratamento das distonias, sobretudo nas primárias. A magnitude do efeito no tratamento das distonias secundárias, nomeadamente na paralisia cerebral (PC), está reportada como uma diminuição média de 25% da distonia.

**Objectivo:** Descrição de uma série de casos de distonia primária e secundária submetidos a ECP.

**Material e Métodos:** Doentes com distonia primária ou secundária refractária à melhor terapêutica médica, submetidos a ECP no Hospital de Santa Maria entre Janeiro de 2010 a Outubro de 2011. Os doentes foram avaliados no pré e pós-operatório, com um mínimo de 6 meses após o procedimento, utilizando a escala de *Burke-Fahn-Marsden Dystonia Movement and Disability* (BFMDMD). Foi feita uma análise descritiva dos dados.

**Resultados:** Foram tratados cirurgicamente 12 doentes, 11 implantados bilateralmente no GPI e 1 bilateralmente no núcleo subtalâmico (doente com palidotomia prévia). Não ocorreram quaisquer complicações cirúrgicas. Oito cumpriam 6 meses mínimos para a reavaliação clínica pós-operatória, 3 destes com PC discinética. A pontuação média da parte funcional da BFMDMD melhorou de 14 pré-ECP para 8,38 6 meses pós-ECP (melhoria de 46.3%). Na distonia primária, esta melhoria foi de 56,9% enquanto que na PC discinética foi de 27,5%.

**Conclusões:** A ECP é um procedimento seguro e eficaz no tratamento das distonias avaliadas 6 meses após a cirurgia. O benefício nas distonias primárias foi superior ao obtido na PC discinética. O pequeno número de doentes é uma limitação desta série.

## CO25 - Síndrome de Lance-Adams tratado com Estimulação Cerebral Profunda

**Paulo Rego Sousa<sup>1,2</sup>, Leonor Guedes<sup>2</sup>, Miguel Coelho<sup>2</sup>, Begoña Cattoni<sup>3</sup>, Herculano Carvalho<sup>3</sup>, Mário Miguel Rosa<sup>2</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Hospital Dona Estefânia, CHLC; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, CHLN; 3-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria, CHLN.

**Introdução:** A síndrome mioclónica crónica pós-hipóxia ou síndrome de Lance-Adams (SLA) é uma rara complicação da hipóxia cerebral grave. É caracterizada pelo aparecimento, após alguns dias ou semanas, de mioclonias de acção e ataxia cerebelosa. Os gânglios da base parecem estar envolvidos na fisiopatologia das mioclonias. A estimulação cerebral profunda (ECP) não tem sido utilizada para tratamento desta situação. Apresentamos um caso de síndrome de Lance-Adams tratado com ECP (*vídeo pré e pós intervenção*).

**Caso Clínico:** Doente do sexo masculino, atualmente com 28 anos, sem antecedentes relevantes até aos 11 anos de idade, altura que foi atropelado motivando politraumatismo grave com contusão cerebral grave, coma imediato, contusão pulmonar, fracturas múltiplas, desequilíbrio hemodinâmico e hipoxemia marcada (PaO<sub>2</sub> 41 mmHg) até início dos cuidados intensivos. Após 1 mês de coma, foi recuperando do ponto de vista neurológico, inicialmente com afasia global e tetraparésia espástica, evoluindo para um quadro de disartria, tremor intencional, distonia com envolvimento predominante do hemisfério esquerdo, ataxia apendicular e da marcha e aparecimento de mioclonias com grave incapacidade funcional. Desde cedo iniciou terapêutica com propranolol, piracetam e primidona com resposta flutuante, seguida por levetiracetam, pregabalina, venlafaxina, topiramato e levodopa, mantendo

mioclonias, ataxia e agravamento da distonia com compromisso funcional – escala funcional de Burke-Fahn-Marsden (EFBFM) = 17. Por persistência do quadro com falência da terapêutica oral, foi decidida, após exclusão das contra-indicações e consentimento informado, a colocação de ECP do *Globus Pallidus* interno (GPi). Após colocação da ECP, observamos melhoria significativa da distonia e das mioclonias, com franco ganho motor e funcional, EFBFM = 9.

**Conclusões:** A franca melhoria do quadro clínico e funcional (47%) no nosso doente indicam a potencial utilidade da ECP em doentes com formas graves de Lance-Adams. A eficácia da ECP suporta o conceito do envolvimento do GPi na gênese da actividade mioclónica da SLA.

## RESUMOS DOS CARTAZES

### P1 - Ataxia aguda em idade pediátrica - Revisão retrospectiva de cinco anos

**Bruno Sanches, Filipa Caldeira, José Paulo Monteiro, Paulo Calhau, Maria José Fonseca**  
Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, Almada  
brsan82@gmail.com

**Introdução:** A ataxia corresponde a um espectro de sintomas e sinais neurológicos que reflectem uma perturbação da coordenação dos movimentos voluntários. A apresentação aguda é a mais comum em pediatria, ocorrendo por definição em menos de 72 horas, em criança previamente saudável.

**Objectivos:** Caracterizar os aspectos epidemiológicos, clínicos, diagnósticos, terapêuticos e o posterior seguimento das crianças e adolescentes internados através da Urgência Pediátrica por ataxia aguda.

**Metodologia:** Análise retrospectiva dos registos clínicos das crianças internadas de Janeiro de 2006 a Dezembro de 2010, com alteração da marcha e/ou dos movimentos motores finos com duração inferior a 72 horas.

**Resultados:** Foram incluídas 82 crianças, 44 do sexo feminino. Mediana de idade de aparecimento de 4 anos. Trinta crianças com pródromos, 18 com infecção prévia. Os sintomas acompanhantes mais frequentes foram sonolência (46), vômitos (18) e irritabilidade (14). Todos revelaram alguma alteração no exame neurológico, como ataxia da marcha, tremor intencional, disartria, dismetria, nistagmo ou hipotonia. Setenta crianças foram sujeitas a pelo menos um exame complementar de diagnóstico. As principais causas identificadas foram intoxicações (53) e ataxia pós-infecciosa (15). Registaram-se ainda 4 síndromes pós-concussão, 4 vertigens, 3 neoplasias do sistema nervoso central, 2 síndromes opsoclonus-mioclonus e 1 perturbação conversiva. Só 16% dos casos necessitaram de tratamento específico, verificando-se uma duração média de internamento de 2,6 dias. Foram referenciados 32 casos para seguimento em consulta hospitalar. Registou-se uma evolução benigna na maioria dos casos.

**Conclusões:** A atitude face a uma criança com ataxia aguda deve ser ponderada e individualizada, tornando-se difícil a implementação de um protocolo de abordagem uniforme. A maioria das situações tem uma evolução benigna e auto-limitada. No entanto, causas mais graves como uma lesão estrutural devem ser devidamente excluídas. A história clínica minuciosa, o exame objectivo e o internamento visando a vigilância da evolução clínica são aspectos fundamentais.

### P3 - Lesões da substância branca num caso de síndrome de Klinefelter

**Ângelo Carneiro<sup>1</sup>, Sofia Pina<sup>1</sup>, Luísa Neiva<sup>2</sup>, Teresa Temudo<sup>3</sup>**  
1-Serviço de Neurorradiologia, 2-Serviço de Pediatria, 3-Serviço de Neuropediatria - Centro Hospitalar do Porto

**Introdução:** As cromossomopatias podem ter repercussões variadas sobre o parênquima encefálico, entre as quais se incluem as lesões da substância branca. Esta associação, mais frequente com os cromossomas autossómicos, é rara com os cromossomas sexuais. Neste trabalho descreve-se um caso de síndrome de Klinefelter associado a lesões da substância branca e discute-se o diagnóstico diferencial com lesões de natureza inflamatória ou infecciosa.

**Descrição do caso:** O caso clínico apresentado diz respeito a uma criança do sexo masculino, com 3 anos e meio, observada por suspeita de atraso da linguagem. Para além do confirmado atraso da linguagem e de eventual infecção respiratória alta 2 semanas antes, a restante história clínica (incluindo antecedentes pessoais e familiares) era irrelevante e o exame físico era normal. A ressonância magnética mostrava várias lesões da substância branca subcortical e periventricular. No estudo do líquido constatou-se serologia (IgG e IgM) e pesquisa por PCR positivas para Parvovirus B19. Um diagnóstico presuntivo de encefalomielite vírica foi estabelecido.

Passados 6 meses novo estudo por RM mostrou lesões exatamente sobreponíveis. Por esta altura, no contexto de investigação do atraso da linguagem, foi realizado um estudo do cariótipo que mostrou aneuploidia dos cromossomas sexuais – 48 XXY.

**Conclusão:** As lesões da substância branca podem ocorrer associadas a várias cromossomopatias, entre as quais o síndrome de Klinefelter. Este caso aponta a necessidade de considerar as cromossomopatias na lista dos diagnósticos diferenciais de lesões da substância branca, especialmente quando estas ocorrem isoladamente (sem envolvimento de substância cinzenta), têm carácter estático (não evolutivo) e se associam clinicamente a atrasos no desenvolvimento psicomotor.

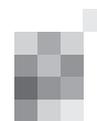
### P4 - Investigação para cirurgia da epilepsia de um doente com epilepsia parietal sintomática

**Tiago Gomes<sup>1</sup>, Ricardo Lopes<sup>2</sup>, Daniel Borges<sup>1</sup>, Roseli Gomes<sup>3</sup>, Alberto Leal<sup>1,2</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, 2-Programa de Cirurgia da Epilepsia, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisboa, 3-Unidade de Neuropediatria, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos  
a.leal@aleeg.com

**Introdução:** As epilepsias focais com origem na proximidade do córtex eloquente colocam dificuldades técnicas na abordagem para cirurgia da epilepsia, que frequentemente motivam a realização de estudos com eléctrodos intracranianos, uma técnica com elevados custos e riscos significativos. Apresentamos um caso de epilepsia do lobo parietal, em que foi realizado estudo detalhado no sentido de obter informação dos aspectos clínicos, neurofisiológicos, imagiológicos e neuropsicológicos tendo em vista dispensar a necessidade de estudo invasivo.

**Caso Clínico:** GL, 14 anos, sexo masculino. Antecedentes de prematuridade (35 semanas), sem complicações neona-



tais. DPM normal. Aos 10-12 meses crises caracterizadas por: “olhar parado, mioclonias palpebrais, hipersalivação e perda de tónus axial com queda da cabeça e tronco”. Várias crises por dia, que desapareceram sob terapêutica com fenobarbital. Aos 5 anos reinicia crises com “sensação que vai cair, perda de forças à esquerda, deixa cair o que tem na mão e por vezes cai”. Repete 5-6 crises /dia e não apresenta interrupção da consciência.

Video-EEG (11 anos) registaram-se crises de diminuição de força nos membros esquerdos sem paroxismos no EEG.

RM (1,5 T) normal.

PET revelou hipometabolismo focal parietal direito.

Video-EEG (13 anos) revelou múltiplas crises sensitivas evoluindo secundariamente para manifestações motoras diversas.

RM (3T) lesão cortical parietal alta direita.

Foi efectuado EEG de alta resolução (82 eléctrodos), com registo de paroxismos e potenciais Evocados Sensitivos para caracterizar relação das áreas funcionais com córtex epileptogénico.

Foram efectuadas técnicas de localização dos geradores da actividade ictal obtida em registos vídeo-EEG, que foram integradas em modelos anatómicos realistas do cérebro.

Avaliação neuropsicológica utilizando WISC, BANC e testes parietais não revelou défices significativos.

**Conclusão:** O estudo funcional multimodal utilizando PET, EEG de alta resolução com potenciais evocados sensitivos e técnicas de localização dos geradores da actividade epiléptica forneceu dados relevantes para a tomada de decisões cirúrgicas.

## P5 - Acidente vascular isquémico em idade pediátrica: apresentação inicial de doença de Moyamoya

Lara Lourenço<sup>1</sup>, Mafalda Sampaio<sup>1</sup>, Marta Vila Real<sup>1</sup>, Margarida Ayres Basto<sup>2</sup>, Maria Luís Silva<sup>2</sup>, Miguel Leão<sup>1</sup>  
1-Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria, 2-Serviço de Neuroradiologia, Hospital de São João, Porto

**Introdução:** A doença de Moyamoya é uma doença cerebrovascular crónica cuja etiologia permanece desconhecida. Caracteriza-se pela estenose progressiva bilateral da porção terminal das artérias carótidas internas e dos seus ramos principais com proeminente circulação colateral. É responsável por 6% dos acidentes vasculares cerebrais (AVC) pediátricos na população caucasiana, ocorrendo em 50% dos casos em crianças com menos de 10 anos de idade. A apresentação é variável, sendo que em crianças os episódios isquémicos são mais frequentes, contrariamente aos adultos, nos quais são mais comuns os episódios hemorrágicos.

**Caso clínico:** Criança do sexo feminino, actualmente com 10 anos de idade, sem antecedentes gestacionais e neonatais de relevo. Aos 3 anos foi observada no Serviço de Urgência por instalação súbita de hemiparésia esquerda. Realizou TC cerebral que evidenciou lesão isquémica frontoparietal direita, confirmada por RMN cerebral. Os estudos da autoimunidade, das trombofilias, o perfil lipídico e as mutações MELAS mais frequentes foram negativos. Apresentou recuperação parcial do défice motor, tendo realizado fisioterapia, terapêutica com toxina botulínica e ácido acetilsalicílico durante 2 anos e meio. Manteve parésia do membro inferior esquerdo e marcha espástica-parética. Aos 6 anos efectuou angio-RMN que mostrou sequelas de lesão isquémica e padrão vascular sugges-

tivo de doença de Moyamoya. O diagnóstico definitivo foi estabelecido por angiografia carotídea que evidenciou ausência de fluxo em ambas as carótidas internas a partir do sifão carotídeo com inúmeras estruturas vasculares serpiginosas na dependência das carótidas externas e artéria oftálmica. Mantém seguimento hospitalar, encontrando-se com as sequelas motoras descritas, sem recorrência de AVC, sem cefaleias e sem défice cognitivo.

**Comentário:** A doença de Moyamoya é uma doença rara que pode condicionar uma deterioração cognitiva e/ou motora devido a episódios isquémicos recorrentes. Neste caso em particular, a evolução clínica tem sido favorável, sem recorrências desde a apresentação inicial.

## P6 - Perturbação do desenvolvimento motor - manifestação de AVC na 1ª infância

Rita S. Oliveira<sup>1</sup>, Susana Nobre<sup>2</sup>, Joaquina Antunes<sup>1</sup>, Maria José Cáliz<sup>1</sup>, Fátima Simões<sup>1</sup>, Isabel Fineza<sup>3</sup>, Joana Campos<sup>1</sup>

1-Serviço de Pediatria, Hospital São Teotónio, Viseu; 2-Serviço de Pediatria, Hospital Pediátrico de Coimbra; 3-Serviço de Neuropediatria, Centro Hospitalar de Coimbra

**Introdução:** O acidente vascular cerebral (AVC) tem vindo a ser reconhecido com maior frequência em idade pediátrica, tendo uma incidência global estimada de 2,5 a 2,7:100000 crianças, constituindo igualmente uma importante causa de morbidade e mortalidade infantil. Tem geralmente uma apresentação aguda, caracterizando-se por sinais neurológicos focais, cefaleias, alteração do estado de consciência ou convulsões.

**Caso clínico:** Criança, sexo masculino, 18 meses de idade, antecedentes de infecção tracto urinário com estudo morfofuncional do aparelho nefro-urológico normal; sem outros antecedentes de relevo. Referenciada a Consulta de Pediatria Geral por perturbação do desenvolvimento motor, com dificuldades na marcha e utilização preferencial do membro superior esquerdo. Á observação constatada hemiparésia direita. Realizada ressonância magnética cranio-encefálica que relevou “ extensa lesão encefaloclastica interessando a corona radiata, tálamo, braço posterior da cápsula interna e núcleo lenticular à esquerda, com retração atrofica das vias de liquor adjacentes, sugerindo enfarte antigo no território da artéria cerebral média”. Da investigação causal salienta-se mutação MTHFR C677T em heterozigotia.

Referenciado a Consulta de Fisiatria e Neuropediatria, ocorrendo evolução favorável com instituição de plano de fisioterapia e terapia ocupacional; não se verificou a repetição de eventos isquémicos.

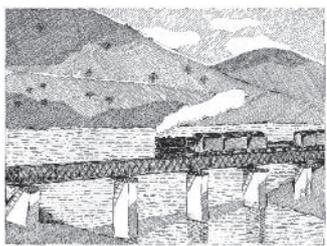
**Conclusão:** Ainda que o AVC seja relativamente raro em idade pediátrica, é uma hipótese diagnóstica a considerar na presença de défices neurológicos focais. A mutação MTHFR C677T é considerada um factor protrombótico; no entanto, na ausência de hiperhomocisteinémia, é considerada de baixo risco não implicando atitude terapêutica dirigida.



**6º CONGRESSO PORTUGUÊS DO AVC**

ORGANIZAÇÃO: **SPAVC**  
Sociedade Portuguesa do Acidente Vascular Cerebral

**PORTO**  
CENTRO DE CONGRESSOS DO PORTO PALÁCIO HOTEL  
**2, 3 e 4**  
**FEVEREIRO**  
**2012**



**Presidente do Congresso**

Prof. Castro Lopes

**Comissão Organizadora**

Dra. Marta Carvalho – Presidente  
Dra. Carla Ferreira  
Dr. Grilo Gonçalves  
Dr. Raimundo Martins  
Prof. Vitor Oliveira

**Comissão científica**

Prof. José Ferro – Presidente  
Enf.<sup>a</sup> Adelaide Sousa  
Prof. Alberto Hespanto  
Prof. Catarina Oliveira  
Prof.<sup>a</sup> Elsa Azevedo  
Prof. Espiga de Macedo  
Dr. Fernando Pita  
Dra. Isabel Henriques  
Dr. J. Ramalho Fontes  
Dr. João Reis  
Dr. Jorge Lains  
Dr. Jorge Poço  
Prof. José M. Calheiros

Prof. Luís Cunha  
Dr. Luís Pereira  
Prof. Manuel Correia  
Prof. Marcos Barbosa  
Dra. Marta Carvalho  
Enf.<sup>o</sup> Miguel Santos  
Prof. M. Viana Batista  
Prof. Patrícia Canhão  
Dr. Pedro Marques da Silva  
Dr. Rui Cernadas  
Dr. Sebastião Barba  
Dra. Teresa Fonseca  
Dra. Teresa Pinho e Melo

## Programa

### 5ª Feira - 02 Fevereiro 2012

**08h30-09h45 COMUNICAÇÕES ORAIS - CASOS CLÍNICOS**

Presidência: Dra. Ana Luísa Cruz, Dr. Miguel Veloso

**09h50-11h05 Doença vascular cerebral no adulto jovem: estamos a dar a devida atenção?**

Presidência: Dra. Assunção Tuna, Dra. Isabel Henriques

**09h50-10h05 Generalidades sobre AVC no adulto jovem**

Prof. Miguel Viana Baptista

**10h05-10h20 Da clínica ao diagnóstico etiológico do AVC no adulto jovem**

Dra. Ruth Geraldés

**10h20-10h50 Incidental ischemic white matter lesions in young adults: an image based approach**

Prof. Franz Fazekas

**10h50-11h00 Discussão**

**11h05-11h30 Intervalo**

**11h30-12h10 CONFERÊNCIA - Stroke: a global burden**

Prof. Charles D. A. Wolfe

Comentário: Prof. José Ferro

**12h15-13h15 SIMPÓSIO LUSO MEDICAMENTA**  
**Hipertensão Arterial e Doença Vascular e Cerebral**  
 Presidente: Prof. Castro Lopes  
 Moderador: Dr. José Nazaré - Introdução

Hipertensão Arterial, consumo de sal e doença vascular cerebral  
 Prof. Jorge Polónia  
 Importância da terapêutica da hipertensão no contexto da realidade Portuguesa  
 Dr. José Alberto Silva  
**Conclusões**  
 Dr. José Nazaré

**13h15-15h00 Intervalo**

**15h00-16h00 Doença Vascular Cerebral e Cognição**  
 Presidência: Dra. Élia Baeta, Dr. Fernando Pita

**15h00-15h30 Interaction between vascular disease and Alzheimer pathology**  
 Prof. Monique Breteler

**15h50-15h50 Is vascular prevention effective in preventing dementia?**  
 Dra. Ana Verdelho

**15h50-16h00 Discussão**

**16h05-17h35 COMUNICAÇÕES ORAIS I**  
 Presidência: Dr. Augusto Duarte, Dr. Carlos Correia

**17h35-18h00 Intervalo**

**18h00-19h10 SESSÃO CONJUNTA COM A SOCIEDADE PORTUGUESA DE HEMATOLOGIA**  
**Aspectos actuais do tromboembolismo arterial**  
 Presidência: Prof. Castro Lopes, Prof. José Eduardo Guimarães

**18h00-18h20 Fisiologia da Hemostase: Plaquetas e coagulação**  
 Dr. Manuel Campos

**18h20-18h40 Célula endotelial: envolvimento no tromboembolismo**  
 Prof. Sara Morais

**18h40-19h00 Anticoagulação oral na prevenção primária e secundária do AVC**  
 Dr. Carlos Aguiar

**19h00-19h10 Discussão**

Apoio Bayer

**19h15 SESSÃO DE ABERTURA**  
 Convidado: Prof. Levi Guerra - A Consciência de Si e a Arte

**6ª Feira - 03 Fevereiro 2012**

**08h45-09h45 SESSÃO DO INTERNO - MGF**  
 Presidência: Dra. Gabriela Lopes, Dr. Rui Cernadas  
 Apresentação interactiva de casos clínicos:  
 Dra. Carla Lopes da Mota, Dra. Mariana Martins, Dra. Filipa Castro, Dra. Marta Araújo

**09h50-10h30 CONFERÊNCIA - Critérios ESO para Unidades de AVC**  
 Prof. José Ferro  
 Comentário: Prof. Manuel Correia

**10h30-11h00 Intervalo**

**11h00-12h00 Neurorradiologia e fase aguda do AVC**  
Presidência: Dr. João Xavier, Dr. Manuel Manita

**11h00-11h20 Avaliação Diagnóstica**  
Dr. Pedro Pinto

**11h20-11h40 Intervenção endovascular**  
Dr. José Pedro Rocha Pereira

**11h40-12h00 Discussão**

Apoio Grifols

**12h05-13h05 SIMPÓSIO BAYER: Prevenção do AVC na Fibrilhação Auricular  
Simplesmente protegendo mais pacientes**  
Chairman: Prof. Castro Lopes  
Co-Chairman: Prof. Lopes Gomes

Necessidades Clínicas Não Satisfeitas na Prevenção do AVC

Prof.<sup>a</sup> Elsa Azevedo

Novos Anticoagulantes Oraís – Uma Mudança de Paradigma?

Dr. Pedro Marques da Silva

Rivaroxaban. Desenvolvimento Clínico

Dr. João Morais

**13h05-15h00 Intervalo**

**15h00-16h00 Complicações cardíacas no AVC**  
Presidência: Dr. António Oliveira e Silva, Dr. João Ramalho Fontes

**15h00-15h15 A visão do Internista**  
Prof. Miguel Castelo Branco

**15h15-15h30 A visão do Cardiologista**  
Dr. Vasco Alves Dias

**15h30-15h45 A ligação entre o Cérebro e o Coração**  
Dr. Miguel Tavares

**15h45-16h00 Discussão**

**16h05-17h35 COMUNICAÇÕES ORAIS II**  
Presidência: Dr. Luís Pereira, Dra. Teresa Pinho e Melo

**17h35-18h00 Intervalo**

**18h00 - 19h00 SIMPÓSIO ROTTAPHARM MADAUS:  
Pitavastatina - Evidências de uma nova estatina**  
Chairman: Dr. Alberto Mello e Silva - Presidente da Sociedade Portuguesa de Aterosclerose,  
Especialista em Medicina Interna - Director do Serviço de Medicina 1 do Hospital  
Egas Moniz - Lisboa  
Co-Chairman: Dr. Pedro Marques da Silva - Responsável pelo Núcleo de Investigação Arterial do  
Hospital de Santa Marta - Lisboa, Especialista em Medicina Interna e  
Farmacologia Clínica

**Sábado - 04 Fevereiro 2012**

**09h00-10h00 SESSÃO DE POSTERS**  
Presidência: Dra. Ana Amélia Pinto, Enf.<sup>a</sup> Fernanda Realista, Dra. Isabel Mota Lopes, Dr. Jorge  
Poço, Dra. Maria Antónia Ferro, Dr. Sebastião Barba

**10h00-10h30 CONFERÊNCIA - AIT: estratificar o risco, melhorar o prognóstico**  
Prof.ª Patrícia Canhão

**10h30-11h00 Intervalo**

**11h00-12h30 Reabilitação no AVC: experiências actuais e perspectivas futuras**  
Presidência: Dr. António Pinto Camelo, Dra. Filipa Falcão

**11h00-11h20 Reabilitação do AVC em Portugal e desenvolvimento das Guidelines Europeias I**  
Dr. Pedro Cantista

**11h20-11h45 Reabilitação do AVC em Itália e desenvolvimento das Guidelines Europeias II**  
Dr. Mauro Zampolini

**11h45-12h20 A reabilitação do AVC na Mayo Clinic; A quantificação da espasticidade pós AVC pela SDUV ("Shearwave Dispersion Ultrasound Vibrometry"): primeiros dados experimentais**  
Dr. Allen Brow

**12h20-12h30 Discussão**

**12h30-13h00 CONFERÊNCIA: Unidades de AVC - uma visão actual da realidade portuguesa**  
Dr. Vitor Tedim Cruz  
Comentador: Dr. Miguel Rodrigues

**13h00 Sessão de encerramento**  
**Distribuição de prémios**

Apoio Luso Medicamenta

**15h00-19h00 CURSOS**

**15h00-17h00 Curso 1 – AVC na criança**  
Dra. Rita Silva

**17h00-19h00 Curso 2 – Ensaios clínicos em curso na prevenção e na fase aguda**  
Prof. Manuel Correia

**15h00-17h00 Curso 3 – Decisões difíceis e tratamento de complicações na fase aguda do AVC**  
Prof.ª Elsa Azevedo e Dra. Marta Carvalho

**15h30-17h30 Sessão de Informação à População**

**Aprenda o fundamental sobre o AVC**

Prof. Castro Lopes

**A importância de uma alimentação saudável**

Dra. Sandra Alves

**Testemunhos**

## Resumos

### RESUMOS DE APRESENTAÇÕES

#### Generalidades sobre AVC no adulto jovem

**Prof. Miguel Viana Baptista**

Professor Auxiliar Convidado, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa

Estima-se que a cada ano que passa existam em Portugal três mil novos casos de acidente vascular cerebral no adulto jovem. Esta entidade é responsável por importante mortalidade e morbidade, admitindo-se que as repercussões socioeconómicas possam ser particularmente relevantes neste grupo etário. Frequentemente encarada como um desafio diagnóstico, o que leva muitas vezes a uma utilização menos criteriosa de extensas baterias de exames complementares, a etiologia do acidente vascular cerebral no adulto jovem não é encontrada numa significativa percentagem dos casos. Os factores de risco vasculares tradicionais, como a hipertensão ou a diabetes, parecem ser menos frequentes neste grupo etário, atribuindo-se maior relevância a condições geneticamente determinadas, ao uso do tabaco e de drogas recreativas, bem como, na mulher, a factores hormonais. Ainda assim, mesmo dentro deste grupo etário, a prevalência dos factores de risco tradicionais parece aumentar com a idade, e, paralelamente, a percentagem de enfartes lacunares e de leucoencefalopatia vascular parece igualmente aumentar. O risco de recorrência não é desprezível e, novamente, os factores de risco tradicionais parecem ser factores preditivos de um novo evento. É ainda necessário lembrar que os doentes jovens se encontram frequentemente sub-representados nos diferentes estudos de terapêutica específica e prevenção secundária do acidente vascular cerebral, pelo que a generalização dos resultados destes mesmos estudos a este grupo não é fácil, ainda mais se admitirmos que uma maior diversidade de causas tornar-se-á difícil prever as respostas terapêuticas. Os dados de que dispomos actualmente apontam a necessidade de prestar especial atenção a este grupo etário e sublinham a importância de novos estudos para uma melhor compreensão e abordagem do acidente vascular cerebral no adulto jovem.

#### Da clínica ao diagnóstico etiológico do AVC isquémico no adulto jovem

**Ruth Galdes**

Mestre em Neurociências pela Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Assistente Hospitalar de Neurologia, Unidade de AVC, Departamento de Neurociências, Hospital de Santa Maria, Lisboa

A idade é um factor determinante na avaliação diagnóstica de diferentes patologias. As etiologias encontradas em doentes jovens com Acidente Vascular Cerebral (AVC) isquémico são diferentes das doentes não jovens. A distribuição das etiologias segundo as classes etárias nas grandes séries de AVC isquémico em idades inferiores a 55 anos mostra uma maior percentagem de “Outras Causas Determinadas”, nos doentes mais novos e etiologias semelhantes às dos idosos no grupo acima dos quarenta anos.

Sendo a percentagem de causas raras superior nos doentes

jovens, o diagnóstico destas depende em parte dos protocolos de avaliação utilizados nos diferentes centros. Se existe consenso relativamente a alguns exames complementares a realizar sistematicamente na investigação do AVC isquémico o pedido de outros deve ser guiado pela clínica. A avaliação dos dados demográficos (ex. etnia, sexo), antecedentes pessoais (ex. tromboembolismo pulmonar, aborto espontâneo, doença cardíaca, enxaqueca), familiares, hábitos (consumo de drogas) apresentação (ex. dor cervical), exame objectivo (ex. *rash*, lívido reticular, pulsos periféricos) e os achados da imagem cerebral/vascular permitem seleccionar quais os testes a realizar. No entanto, esta avaliação nem sempre é padronizada ou adaptada às especificidades de cada região geográfica. Conhecer a prevalência das diferentes patologias é fundamental pois esta determina o valor preditivo dos vários testes de diagnóstico. Por outro lado muitas vezes é desconhecido o custo - benefício dos procedimentos decididos caso a caso (ex. determinação de anticorpos antinucleares, realização de punção lombar), não existindo ainda, como tal, linhas de conduta estabelecidas.

Se para o tratamento do AVC o trabalho multidisciplinar é crucial, também no diagnóstico de causas raras de AVC é muito importante a multidisciplinaridade (ex. infecciologia, genética, hematologia) e o contacto com redes multicêntricas. Só este trabalho concertado permitirá validar protocolos de avaliação diagnóstica e reduzir a percentagem de doentes com AVC de causa indeterminada.

#### Stroke; a Global Burden

**Professor Charles D A Wolfe**

Professor of Public Health, King's College London, UK

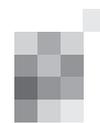
The impact of stroke on society is far reaching. This lecture will address the 'burden' of stroke from different perspectives along its natural history from prior risk factors to long term life with stroke. In terms of the risk of stroke, incidence of stroke and its variation, trends over time and determinants of stroke risk will be addressed. As a chronic disease the impact of stroke on the main domains of outcome (impairment, function, participation) long term will be described, along with their determinants. The impact of stroke on health care provision and trends towards more evidence based care will be reviewed, along with the economic impact of health care. The stroke patients perspective on stroke will then be considered and finally solutions to reduce the 'burden of stroke will be highlighted.

#### A prevenção vascular é eficaz na prevenção da demência?

**Ana Verdelho**

Assistente hospitalar de Neurologia do Hosp. de Sta Maria, Lisboa

O declínio cognitivo e a demência aumentam com o envelhecimento. Por outro lado, os factores de risco vascular também são mais frequentes no indivíduo idoso. Nos últimos anos tem surgido evidência de que os factores de risco vascu-



lar contribuem para o declínio cognitivo e para demência não apenas de causa vascular, mas também para a doença de Alzheimer. No entanto, os estudos que visam reduzir a incidência e progressão para demência pelo tratamento dos factores de risco vascular têm tido resultados pouco consistentes. A negatividade dos resultados deve-se em parte ao facto de a demência não ser, por norma, um objectivo primário dos ensaios efectuados; à co-existência de diversos factores de risco associados; e ainda a outras variáveis (educacionais, socio-culturais, comportamentais e de estilos de vida) que podem modificar a evolução para declínio cognitivo. Por outro lado, o tempo de seguimento pode não permitir poder estatístico para obter um efeito significativo. Procura-se fazer uma síntese crítica da evidência existente sobre o impacto do tratamento dos factores de risco vascular na evolução para declínio cognitivo e demência, e delinear uma estratégia possível para a prevenção de declínio cognitivo e demência baseada nessa evidência.

## O Sistema Hemostático

**Sara Morais, Manuel Campos**

Hematologia Clínica. CHP. Hospital de Santo António e ICBAS.

A resposta hemostática normal ou fisiológica à LESÃO VASCULAR depende da interação entre o tecido subendotelial rico em colagénio, as plaquetas circulantes, os factores ou proteínas da coagulação, elementos celulares, glóbulos rubros e leucócitos e os inibidores naturais da coagulação e fibrinólise.

A hemostase fisiológica requer um equilíbrio biológico entre os elementos procoagulante e anticoagulantes, evitando manutenção de coágulos extensos sua eliminação pela fibrinólise fisiológica e reparação das estruturas lesadas.

### 1-COMPONENTES DA RESPOSTA HEMOSTÁTICA

#### 1-1 Plaquetas e Hemostase primária

As plaquetas são produzidas na medula óssea por fragmentação citoplasmática dos megacariócitos. O precursor megacarioblasto surge como elemento de diferenciação da célula “stem”. O intervalo entre a diferenciação da célula primitiva e a produção de plaquetas é de cerca de 10 dias.

O principal regulador da produção plaquetária é a trombopoietina, constitucionalmente sintetizada no fígado e rins. A trombopoietina aumenta o ritmo de maturação dos megacariócitos via receptor c-Mpl. As plaquetas possuem igualmente receptores c-Mpl para a trombopoietina removendo-a da circulação.

As plaquetas são células discóides. As glicoproteínas da membrana plaquetária interferem nos fenómenos de adesão e agregação das plaquetas eventos que iniciam a hemostase primária. A adesão ao colagénio subendotelial depende dos receptores plaquetários GP Ib/IX e complexo IIb/IIIa que se ligam ao factor de von Willebrand e este por receptores específicos ao colagénio fazendo ancorar as plaquetas ao subendotélio. As doenças hemorrágicas Doença de Bernard-Soulier, Trombastenia de Glanzmann e Doença de Von Willebrand constituem patologias hemorrágicas por defeito de adesão plaquetária por deficiências respectivamente de GPIb, Complexo IIb/IIIa e proteína de Von Willebrand.

O complexo GP IIb/IIIa constitui também local de ligação do fibrinogénio facilitando a agregação de plaqueta a plaqueta.

Após os primeiros eventos de adesão plaquetária as plaquetas sofrem uma alteração morfológica com invaginação da membrana plaquetária, facilitando a abertura do sistema

canalicular que a constitui libertando – secreção – o seu conteúdo granular, nomeadamente dos grânulos densos (ADP, ATP 5 hidróxotriptamina e cálcio), dos grânulos alfa (FP 4, PDGF, Beta tromboglobulina, FvW, fibrinogénio e factores da coagulação), dos lisosomas (enzimas hidrolíticas).

A membrana da plaqueta é também rica em fosfolípidos fundamentais na conversão do FX em Xa e do Factor II (Protrombina) em Factor IIa (Trombina).

As condições de activação das plaquetas promovem a agregação plaquetária, ligação das plaquetas entre si através de pontes de fibrinogénio ligado aos receptores GP IIb/IIIa. A estimulação das plaquetas leva a um aumento de moléculas de GP IIb/IIIa e a sua maior disponibilidade de ligação a moléculas de fibrinogénio.

A activação plaquetária por diversos agonistas induz a sinalização intracelular levando à libertação de grânulos alfa e delta. O conteúdo dos grânulos alfa desempenha um papel importante na formação e estabilização dos agregados plaquetários. O ADP libertado dos grânulos densos desempenha um papel fundamental no reforço dos estímulos celulares. O Tromboxano A2 formado amplifica e reforça a agregação plaquetária e é um vasoconstritor importante na manutenção da estabilidade do trombo plaquetário.

A activação de fosfolipases citosólica (PLA2) liberta Ácido Araquidónico dos fosfolípidos da membrana que é metabolizado pela Ciclooxigenase produzindo TXA2. O TXA2 é um metabolito lábil que diminui os níveis plaquetários de monofosfato de adenosina cíclico (cAMP) iniciando a reacção de libertação. O óxido nítrico e a Prostaciclina constituem moléculas sintetizadas no endotélio vascular e que possuem acções vasodilatadoras e antiplaquetárias. A protasciclina PGI2, inibe a função plaquetária por aumentar os níveis guanosinamono-fosfato cíclico (GMP).

A proteína transmembranar PECAM-1 é expressa também nas células endoteliais inibindo a activação plaquetária dependente do colagénio.

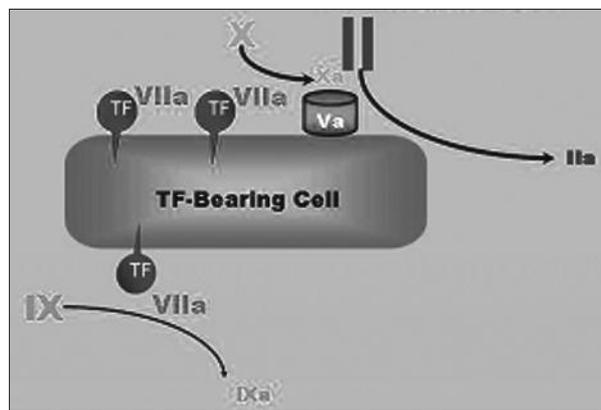
Os fenómenos de adesão, secreção e agregação plaquetária constituem fenómenos complexos que podem ser interrompidos ou inibidos por variadas moléculas que actuam nos processos bioquímicos inibindo a sua acção e que tem sido alvo de investigação na terapêutica antiplaquetária recente e histórica. Os novos agentes antiplaquetários que intervêm inibindo as GP Ib /IX, GP IIb/IIIa e as novas moléculas muito promissoras inibindo a adesão das plaquetas constituem o alvo da investigação na terapêutica antitrombótica de incidência plaquetária.

#### 1-2 Hemostase Celular e dependentes das proteínas da coagulação

A “cascata da coagulação” foi inicialmente descrita como duas vias clássicas distintas (extrínseca e intrínseca), cada uma com uma série de reacções enzimáticas em cadeia que culminavam na formação de um coágulo de fibrina estável. Contudo, recentemente, a coagulação tem sido descrita como um processo complexo cujo modelo é baseado no papel das células intervenientes, nomeadamente as células apresentadoras de factor tecidual (FT) e as plaquetas. Este sistema divide-se em três fases distintas mas interligadas: iniciação (figura 1), amplificação (figura 2) e propagação (figura 3). O modelo celular da coagulação sugere uma via intrínseca e outra extrínseca da coagulação, ambas necessárias para a hemostase porque operam em superfícies diferentes e têm papéis distintos.

A extrínseca ou via do FT é constituída pelos complexos

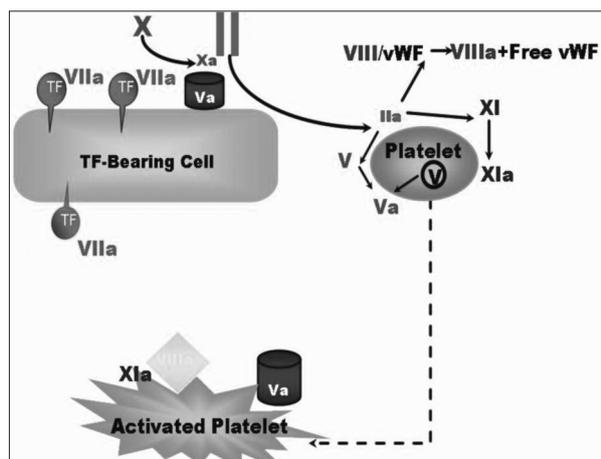
FVIIa/FT (tenase extrínseca) e FXa/FVa (protrombinase) e opera nas células apresentadoras de FT para iniciar a coagulação (figura 1). A pequena quantidade de trombina formada nas células portadoras de FT é crucial para garantir que a iniciação da coagulação seja eficaz e para a amplificação da mesma. O inibidor da via do factor tecidual (TFPI) tem um papel importante na supressão da iniciação da coagulação: liga-se ao FXa, inibindo-o e formando um complexo inibidor do complexo FVIIa/FT.



**Figura 1: Fase de iniciação.**

O estímulo imediato para a coagulação é a lesão vascular, que expõe as células portadoras do FT ao sangue. O complexo FT/FVIIa activa pequenas quantidades dos factores IX e X. Este último, na sua forma activada, associa-se ao factor Va formando o complexo protrombinase na superfície das células portadoras de FT, resultando na formação de pequena quantidade de trombina.

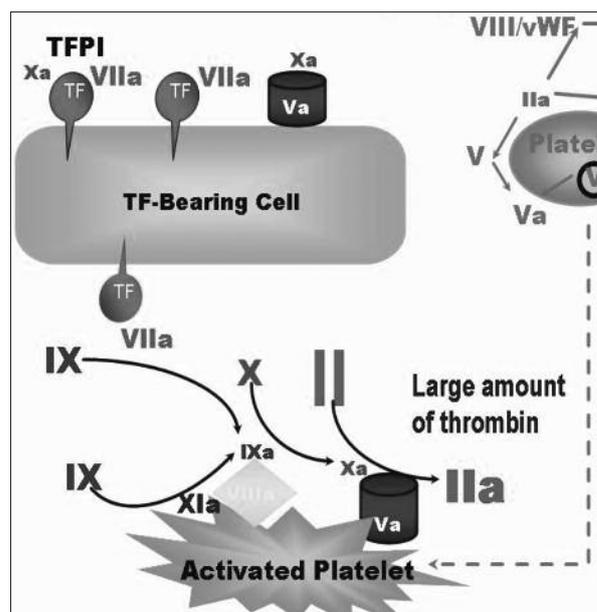
Uma vez formada, a trombina pode deslocar-se das células apresentadoras de FT até às plaquetas locais, onde se liga ao receptor GPIb, amplificando a coagulação (figura 2). Esta ligação facilita a interacção da trombina com outros componentes da superfície plaquetária com a consequente clivagem da proteína PAR-1 (levando à activação da plaqueta), activação do factor VIII e sua libertação do complexo factor VIII/factor de von Willebrand (vWF), e a activação dos factores V e XI.



**Figura 2: Fase de amplificação.**

A trombina liga-se ao receptor PAR-1 na superfície das plaquetas. Esta interacção resulta na activação das plaquetas e dos co-factores V, VIII e XI na superfície plaquetária.

A via intrínseca é constituída pelo FIXa e pelos complexos FIXa/FVIIIa (tenase intrínseca) e FXa/FVa (protrombinase) e ocorre na superfície plaquetária durante a fase de propagação



**Figura 3: Fase de propagação.**

O FIXa, activado na fase de iniciação, liga-se ao FVIIIa (complexo tenase intrínseca) nas superfícies plaquetárias e forma-se mais FIXa pela acção do FXIa ligado às plaquetas. Como o FXa não se desloca eficazmente da célula portadora de FT para a plaqueta, tem de ser produzido directamente na superfície da plaqueta pelo complexo tenase. O factor Xa forma o complexo protrombinase com o FVa e gera grande quantidade de trombina suficiente para coagular o fibrinogénio.

(figura 3). O complexo protrombinase cataliza a conversão da pró-trombina em trombina, a protease essencial do sistema da coagulação, gerando-se grandes quantidades desta (por cada molécula de FXa formam-se, aproximadamente, 1000 moléculas de trombina). Além da conversão do fibrinogénio solúvel numa matriz de fibrina insolúvel, a trombina também é responsável pela estabilização do coágulo através da activação do FXIII (que favorece a formação de ligações covalentes entre as moléculas de fibrina), da resistência à fibrinólise (pela activação do inibidor da fibrinólise mediado pela trombina (TAFI), que remove resíduos de lisina terminais da fibrina que são sítios de ligação das enzimas fibrinolíticas), da clivagem do receptor PAR-4 (que assegura uma desgranulação total das plaquetas e a retracção das plaquetas activadas) e da incorporação do próprio FIIIa na estrutura do coágulo, que previne a sua inactivação pela antitrombina.

Contudo, a quantidade de trombina produzida não define a qualidade do coágulo; a velocidade ou o pico da actividade do FIIIa parecem ser determinantes de maior relevância. A incapacidade de limitar e localizar eficazmente a produção de trombina durante o processo hemostático parece ser um mecanismo explicativo da trombose. Há uma série de mecanismos anticoagulantes naturais que auxiliam na restrição da formação do tampão hemostático ao local da lesão, dos quais se incluem: os inibidores plasmáticos dos factores da coagulação, o sistema trombomodulina/proteína C/proteína S que inactiva os factores Va e VIIIa; uma ecto-ADPase que inibe a amplificação da activação plaquetária pela libertação de ADP; os heparinóides na superfície endotelial que, ao ligarem-se à antitrombina, aumentam a sua actividade (a antitrombina é responsável pela inibição de factores livres (IIa, IXa, Xa e XIa) protegendo a circulação de enzimas libertadas do local da lesão, mecanismo que serve de base molecular para o uso das heparinas como anticoagulantes); e a própria sequestração

dos factores da coagulação activados no coágulo hemostático (incapazes de se difundir através da camada sobrejacente de coágulo). A trombomodulina tem actividades anticoagulantes directas e indirectas. Enquanto a directa envolve a ligação, neutralização e degradação da trombina, a indirecta actua por intermédio da activação da proteína C pelo complexo trombomodulina-trombina. A proteína C activada, suportada pela proteína S, é assim capaz de clivar a ligação dos factores VIIIa e Va aos fosfolípidos de membrana das células endoteliais, mas não das plaquetas. figura (22.12)

Contudo, a via do FT está continuamente activa, ainda que pouco intensamente, denominando-se de “coagulação basal”. Este processo não leva à formação de trombos, em condições normais, porque os grandes componentes da coagulação (as plaquetas e o complexo FVIII/vWF), mantêm-se sequestrados no espaço vascular. A coagulação prossegue quando a lesão vascular permite que as plaquetas e o complexo FVIII/vWF atinjam os tecidos extravasculares.

### 1.3 Fibrinólise

A fibrinólise é uma resposta hemostática normal à lesão vascular. O plasminogénio é convertido em Plasmina por activadores da parede vascular sintetizados no endotélio – tPA.

A presença de uma rede de fibrina através de radicais ricos em lisina atraem o tPA e o plasminogénio á superfície da fibrina. O tPA liga-se ao plasminogénio convertendo-o numa serino protease conhecida por plasmina. Estes fenómenos dão-se dentro ou na superfície do trombo limitando a digestão da fibrina pela plasmina ao coágulo.

#### Bibliografia

- Nemerson Y. Tissue factor and hemostasis. Blood 1998;71
- Mann K.G. et al. Surface dependent reactions of Vit K – depend enzyme complexes. Blood 1990;76
- Brummel Ziedins K. et al. Blood coagulation and fibrinolysis. In Greer JP et al : eds Wintrobe s Clinical Hematology. Philadelphia. Lippincot, Williams and Wilkins, 2009:528-619
- David C Carveley et al. Platelet Structure and function in Hemostasis and Thrombosis. In J P Greer and al eds Wintrobe s Clinical Hematology: 12th ed. Lippincott Williams and Wilkins 2009:490-527

## Célula endotelial: envolvimento no tromboembolismo

Sara Morais

Trombose e Hemostase, Serviço de Hematologia Clínica, Centro Hospitalar do Porto

A doença tromboembólica venosa, arterial ou cardíaca, constitui um problema médico importante, mantendo-se como causa major de morbilidade e mortalidade nos países desenvolvidos, apesar dos crescentes avanços na compreensão da sua etiopatogénese e do seu diagnóstico.

A fisiopatologia da trombose difere de acordo com o sistema vascular envolvido, sendo no entanto, as alterações da hemostase centrais em todas as tromboses. A doença trombótica pode ser genericamente definida, como a que ocorre num sistema venoso de baixo fluxo e baixa pressão, ou num sistema arterial de altos fluxo e pressão. Outras diferenças, têm a ver com a composição do trombo (rico em plaquetas na trombose arterial e rico em fibrina na trombose venosa) e a presença de lesão na parede vascular (ateroma) na trombose arterial.

Factores ambientais, transitórios ou crónicos, podem desempenhar um papel importante nas perturbações da hemostase, e influenciar o risco de trombose, em ambos os

sistemas venoso e arterial. As alterações da hemostase podem também ser geneticamente determinadas. A trombose é pois actualmente considerada uma doença multi-causal, que envolve a interacção de factores de risco genéticos e adquiridos. Embora estes últimos desempenhem um papel indiscutivelmente importante, as alterações genéticas desempenham no entanto um papel crucial, podendo mesmo levar a doença trombótica aparentemente espontânea.

A trombose arterial ocorre frequentemente no contexto de aterosclerose, num sistema de fluxo rápido, o que promove a lesão endotelial com perda da integridade vascular, sendo que o trombo se vai formar quando o fluxo sanguíneo fica exposto ao espaço subendotelial (por fissura ou ruptura da placa).

São múltiplos os factores adquiridos (hipertensão, tabagismo, hiperlipidemia, diabetes, sedentarismo, obesidade, hiperhomocisteinemia, etc) reconhecidos como factores predisponentes, para a aterosclerose e conseqüentemente, para a trombose arterial. Além destes factores de risco referidos, as perturbações da hemostase também foram consideradas determinantes para o desenvolvimento de aterosclerose, sendo que o aumento da concentração plasmática de factores da hemostase estaria relacionado com risco vascular.

Acreditou-se que a procura de variações nos genes que codificam proteínas do sistema da hemostase envolvidos na predisposição para a aterosclerose e trombose arterial, representaria um importante passo no sentido de uma melhor compreensão da doença arterial. E embora um número elevado de polimorfismos nestes genes tenha sido considerado como influenciando o risco arterial, não foi possível confirmar uma associação epidemiológica relevante entre polimorfismos específicos e doença cardiovascular. É pois improvável que variações genéticas em genes hemostáticos específicos, sejam por si só, factores de risco importantes para a doença arterial.

Estes factores de risco vascular, são claramente diferentes dos factores de risco associados com a trombose venosa. Em contraste com a trombose arterial, em que pouco se sabe acerca das alterações que predisõem para a doença trombótica, na trombose venosa há uma associação clara entre as anomalias funcionais da hemostase e a predisposição para o trombo venoso.

Para além dos factores de risco genéticos ou adquiridos associados a doença arterial, tem sido dada importância crescente à célula endotelial e à alteração da sua integridade na doença vascular. Um papel fisiológico fundamental do endotélio vascular é o de facilitar o fluxo de sangue, ao providenciar uma superfície antitrombótica que inibe a adesão plaquetária e a activação da coagulação. No entanto, quando o endotélio é perturbado, transforma-se numa superfície pró-trombótica, sendo a indução do factor tecidual crucial nessa transformação. Acredita-se actualmente que o endotélio deve manter-se em repouso ou não perturbado, com o objectivo de otimizar a expressão da sua actividade anticoagulante, a fim de prevenir a formação do trombo.

Apesar de ainda não estar provado o papel do endotélio na patogénese da trombose in vivo, evidência crescente aponta no sentido da desregulação da função da célula endotelial como primordial no desenvolvimento de doença arterial, ou em outras doenças sistémicas que envolvem lesão vascular. Vários estudos encontraram um aumento das células endoteliais circulantes sendo provável que esse aumento seja o resultado do processo patológico que de forma irreversível, lesiona o endotélio.

Os indivíduos com trombofilia apresentam-se com características clínicas próprias (tromboses em idade jovem, recor-

rentes, aparentemente espontâneas, em localização não usual ou com história familiar positiva) cujo reconhecimento permite seleccionar os doentes para despiste de trombofilia. Nos últimos anos o conceito de trombofilia foi alargado à trombose arterial. Tem sido indicação para despiste de trombofilia, a presença de trombose arterial em idade jovem, especialmente quando factores de risco para doença arterial aterosclerótica não são proeminentes, ou a presença de trombose arterial recorrente apesar de terapia antitrombótica.

No entanto, embora estudos populacionais sugiram cada vez mais a associação entre a doença arterial e os níveis plasmáticos aumentados de alguns factores da hemostase (sendo a associação mais consistente com o fibrinogénio), esta informação é de valor preditivo limitado em pacientes individuais. É pois neste momento pouco consensual que a análise fenotípica ou genotípica do sistema hemostático deva fazer parte da orientação de indivíduos com doença trombótica arterial.

Promissor parece ser, no entanto, a avaliação das células endoteliais circulantes, sendo que o seu aumento e/ou activação, poderá evidenciar lesão vascular e funcionar como marcador de doença trombótica.

## Sessão do Interno: Acidente Vascular Cerebral, do indivíduo à comunidade

**Carla Lopes da Mota**

USF Espinho – ACeS Espinho/Gaia

**Enquadramento:** A doença cérebro-vascular constitui um problema de saúde pública, por ser importante causa de morbidade e mortalidade (é a primeira causa de morte em Portugal), e pelo consumo de recursos e de encargos que ocasiona no sistema de saúde e, portanto, na comunidade. O primeiro passo da avaliação e do tratamento global destes doentes é o seu diagnóstico rápido, no qual o Médico de Família (MF) pode ter um papel activo assim como na referência precoce e adequada após um evento cérebro-vascular.

**Descrição do caso:** Doente do sexo masculino, 76 anos, viúvo, reformado, pertencente a uma classe social média baixa, com antecedentes pessoais de hipertensão arterial (HTA) não controlada, diabetes mellitus tipo 2, dislipidemia e obesidade. Em Agosto de 2004 sofre um acidente vascular cerebral (AVC) isquémico no território da artéria cerebral posterior esquerda e tálamo. Consequentemente fica com sequelas motoras (hemiparésia direita grau 4), alterações de memória, alteração de personalidade (variando entre a agressividade e a labilidade emocional) e a disartria, ficando dependente da esposa para as actividades de vida diária.

Focando a atenção na saúde do marido, a esposa, de 61 anos, com antecedentes pessoais de HTA não controlada, cirrose secundária a infecção vírica, complicada de varizes esofágicas, acaba por descurar os auto-cuidados, falecendo em Março de 2011 após um AVC hemorrágico.

**Discussão:** Factores como a avaliação do estado geral, a promoção de auto-cuidados, o incentivo à adesão terapêutica e a avaliação da situação familiar deverão ser tidos em consideração no acompanhamento de um doente com AVC e da sua família. O MF assume-se como um gestor, assegurando a prestação dos melhores cuidados de saúde, diminuindo a morbidade e os custos de saúde para o indivíduo, a sua família e comunidade.

## Sessão do Interno: Uma visão negra do AVC

**Mariana Martins**

Interna de Medicina Geral e Familiar – USF Nova Via (ACES Espinho / Gaia)

**Introdução:** Estima-se que ao longo da vida, uma em cada seis pessoas tenha um AVC. Em Portugal, o Acidente Vascular Cerebral (AVC) permanece como a principal causa de morte. E dos sobreviventes, cerca de metade permanece com algum grau de incapacidade. Compreende-se então o forte impacto individual, familiar e social desta patologia, tornando-se premente insistir na sensibilização da população e na prevenção, devendo actuar-se em todas as idades e cada vez mais precocemente.

**Descrição do caso:** Doente do sexo masculino, 55 anos, solteiro, reformado da construção civil, vive com a irmã e a sobrinha, Graffar III. Não frequentador dos cuidados de saúde. Em Abril de 2009, iniciou subitamente tonturas e visão turva. Internamento por AVC isquémico no território de ambas as artérias cerebrais posteriores, com amaurose bilateral sequelar. Transformação hemorrágica cerca de 2 semanas depois, sem novos défices. DM tipo 2 e dislipidemia diagnosticadas de novo durante os internamentos. Um ano depois, atribuição de reforma por invalidez e inserção na ACAPO. Mantém excesso de peso e sedentarismo, razoável controlo metabólico e em fase de pré-contemplação para cessação tabágica.

**Discussão:** Para a prevenção do AVC é essencial e sensibilização, promoção e implementação de estilos de vida saudáveis, desde as idades mais jovens. Após um evento com sequelas, o processo de reabilitação deve ser implementado o mais precocemente possível. Relativamente à amaurose, pretende-se desenvolver a autonomia e re-integração social do indivíduo. Para isso, são fundamentais o apoio psicológico e social, o treino da orientação, mobilidade e de actividades de vida diárias, a aprendizagem de Braille e do uso de novas tecnologia. A existência de associações vocacionadas, com equipas multidisciplinares, facilita estas intervenções.

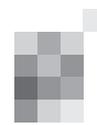
## Sessão do Interno: Nem tudo o que luz é ouro...

**Filipa Castro**

USF St. André de Canidelo

**Introdução:** O Acidente Vascular Cerebral (AVC) apresenta habitualmente um quadro clínico caracterizado por défices neurológicos como diminuição da força muscular, alteração do comportamento ou estado de consciência ou disartria. A sua incidência está associada a factores de risco vasculares como hipertensão arterial, diabetes mellitus ou dislipidemia. No entanto, a existência destes factores de risco na presença deste quadro clínico não é diagnóstica de AVC. Assim, a colheita de uma anamnese detalhada, realização de exame físico pormenorizado e pedido de exames complementares de diagnóstico são fulcrais à obtenção da hipótese diagnóstica mais correcta.

**Caso clínico:** Doente do género masculino, 53 anos, caucasiano, casado, encarregado de obras a trabalhar em Angola, 4 anos de escolaridade, classe média de Graffar, antecedentes de HTA, dislipidemia, diabetes mellitus tipo 2, excesso de peso (IMC 27kg/m<sup>2</sup>), hérnia discal lombar, não fumador, nega con-



sumo de bebidas alcoólicas ou alergias conhecidas, medicado habitualmente com olmesartan 20 mg, bisoprolol 10 mg, metformina 1000 mg e rosuvastatina 10 mg.

11 de Janeiro de 2011: recorreu a consulta aberta na USF para entregar informação de uma clínica de Angola onde tinha sido assistido 3 dias antes. Segundo a carta o doente teria iniciado a 5 de Janeiro quadro de diminuição da força muscular no membro inferior esquerdo acompanhado de disartria. Fez estudo analítico e tomografia computadorizada cerebral (TC). Colocaram como hipótese diagnóstica micro-embolia cerebral e medicaram com ácido acetilsalicílico 100 mg, pentoxifilina 400 mg e metamizol magnésico em SOS. Perante estes dados foram pedidos novos exames: electrocardiograma, ecocardiograma, ecoDoppler dos vasos carotídeos, novo estudo analítico e TC.

21 de Janeiro de 2011: recorreu a nova consulta aberta na USF. A TC revelou lesão na região lenticular inferior e sublenticular direita de limites irregulares e mal definidos de significado incerto. Posteriormente a este exame, foi observado por colega de Neurologia em hospital privado onde lhe foi pedida Ressonância Magnética cerebral que revelou lesões arredondadas/ovaladas nas regiões lenticulo-capsular, mesencefálica superior e hipotálamo à direita, lesão na região temporal direita. Perante este resultado e excluído o AVC como hipótese diagnóstica, foi encaminhado para consulta de Neurocirurgia onde foi efectuada biópsia estereotáxica das lesões que revelou o diagnóstico de glioblastoma multiforme.

**Conclusões:** O glioblastoma multiforme é o tipo de glioma mais comum e agressivo. Afecta, na maioria dos casos, adultos com mais de 50 anos e habitualmente apresenta uma história de instalação inferior a 3 meses. Pode apresentar-se sob a forma de défices neurológicos de evolução lenta, como fraqueza motora, sinais de aumento da pressão intracraniana como náuseas, vómitos ou alteração de consciência ou convulsões. Dada a epidemiologia e apresentação clínica desta doença e a incidência dos factores de risco vascular nesta faixa etária, o MF deve avaliar minuciosamente cada quadro clínico com défices neurológicos e ponderar outras hipóteses diagnósticas além do AVC, mesmo num doente com todos estes factores de risco vasculares.

## Intervenção neurorradiológica no AVC agudo - Intervenção Diagnóstica

**Pedro Soares Pinto**

Serviço de Neurorradiologia do Centro Hospitalar do Porto

A abordagem diagnóstica do AVC agudo pode realizar-se com múltiplas modalidades diagnósticas, das quais se destacam a tomografia computadorizada (TC) e a ressonância magnética nuclear (RMN). No passado, o principal objectivo da imagem era a distinção entre isquemia e hemorragia. No entanto, com a recente implementação de terapias de reperfusão no AVC isquémico agudo, a imagem passou a ter um papel fundamental na selecção de doentes para a terapêutica endovascular. Actualmente, o objectivo é fornecer ao clínico o máximo de informação para que a terapêutica seja realizada de forma segura e eficaz. A TC é uma técnica acessível, rápida e usualmente suficiente para a exclusão de hemorragia ou de lesões que mimetizam a isquemia (como tumores ou o pós-crítico de crise convulsiva). Serve ainda para a avaliação dos sinais agudos de isquemia, particularmente importantes na decisão de realização de tratamento trombolítico por via

endovenosa. Em suma, a TC mantém-se como modalidade de imagem de escolha na abordagem inicial do AVC agudo. Serão apresentados os sinais de isquemia precoce em TC e discutido o seu potencial efeito modificador no tratamento do doente. No entanto, em centros diferenciados, as técnicas avançadas por TC e RMN dão informação complementar e ajudam a determinar se um doente é candidato ao tratamento endovascular do AVC agudo (trombólise intra-arterial ou trombectomia). Em 2007, a *American Heart Association/American Stroke Association* recomendou que o tratamento no AVC isquémico agudo não deveria ser atrasado pela realização de estudos com múltiplas modalidades de imagem. No entanto, no Centro Hospitalar do Porto, tal como em outros centros com resultados e metodologias semelhantes, a obtenção inicial dos estudos cerebral simples, angiográfico e de perfusão por TC faz-se de forma rápida e tem sido útil na abordagem terapêutica a realizar. A angiografia arterial por TC (angioTC) dos troncos supra-aórticos e da circulação cerebral, é fundamental na definição da oclusão de um vaso de médio/grande calibre ("o que tratar"), sendo também relevante na caracterização da árvore vascular cervical e cerebral para a realização da técnica endovascular. Definimos como principais vantagens da abordagem do AVC agudo por múltiplas modalidades de imagem: a diferenciação entre enfarte, tecido penumbra e a exclusão de outro tipo de lesões, facilitando a decisão clínica para o encaminhamento do doente para tratamento endovascular; redução do número de transportes para o aparelho de TC, com diminuição de potenciais complicações. O potencial atraso da instituição do tratamento trombolítico endovenoso, a administração de contraste iodado sem a obtenção prévios dos níveis séricos de creatinina e o aumento de exposição a radiação ionizante, constituem as suas principais desvantagens. O papel e a utilidade da RM, nomeadamente o estudo por difusão, serão também discutidos.

## Intervenção neurorradiológica no AVC agudo - Intervenção Terapêutica

**José Pedro Rocha Pereira**

Serviço de Neurorradiologia do Centro Hospitalar do Porto

A comunicação terá como objectivo responder a algumas perguntas frequentes sobre o tratamento endovascular do AVC isquémico agudo: porquê e com que fundamentos científicos o fazemos, quando, como e com que resultados.

O objectivo do tratamento do AVC isquémico agudo é a recanalização precoce da artéria ocluída e a consequente reperfusão do parênquima cerebral enquanto este ainda é potencialmente viável (penumbra isquémica). A concretização deste objectivo está associada a menor mortalidade e a melhores resultados clínicos, sendo estes tanto melhores quanto mais precocemente for atingida a recanalização. O fármaco trombolítico usado na trombolise endovenosa e intra-arterial (alteplase) não tem qualquer propriedade neuroprotectora, sendo a sua única função dissolver o trombo e recanalizar a artéria. Assim, independentemente da forma como se obtém a recanalização arterial (desde que existe indicação clínica e seja obtida com segurança), o fundamental é concretizar a reperfusão cerebral o mais rapidamente possível.

Os fundamentos científicos que justificam o tratamento endovascular baseiam-se nos estudos clínicos que testaram a trombolise intra-arterial isoladamente, a combinação da trombolise endovenosa com a intra-arterial e os mais diversos

dispositivos de trombectomia. Serão apresentados os estudos mais relevantes, salientando os resultados clínicos e angiográficos, bem como as principais conclusões e limitações. Serão também referidas as recomendações da European Stroke Organization (ESO).

Para responder à questão “quando”, será apresentado o protocolo de aplicação do tratamento endovascular no Centro Hospitalar do Porto, que prevê diferentes orientações para doentes com diferentes condicionalismos, nomeadamente o tempo decorrido desde o início dos sintomas, a oclusão ou não de uma artéria de grande calibre e a existência de contra-indicações para a utilização de fármaco trombolítico.

Em seguida serão explicadas as principais técnicas para a abordagem endovascular, com especial relevo para os mais recentes dispositivos de trombectomia, genericamente chamados de “stent retrievers”.

Por último serão apresentados os resultados do tratamento endovascular no Centro Hospitalar do Porto e um estudo relativo aos problemas logísticos e organizativos neste tipo de tratamentos.

## Complicações cardíacas no AVC - A Visão do internista

**Prof. Miguel Castelo Branco**

Professor Associado Convidado Universidade da Beira Interior - Faculdade de Ciências da Saúde

As complicações cardíacas após um AVC são comuns. Um estudo de Presser, publicado em 2007, identificou em 19% dos doentes com AVC agudo complicações cardíacas graves. O ponto de vista do Internista no respeitante a estas situações passa em primeiro lugar por antecipá-las e sempre que possível preveni-las. Dado que a incidência do AVC se eleva com a idade, que é frequente a existência de comorbilidades e mesmo de insuficiência cardíaca prévia (sub-clínica ou clínica) e ainda as alterações neurológicas subsequentes a um AVC agudo estão criadas as condições para a “tempestade perfeita”. As complicações significativas podem abranger disritmias cardíacas de vários tipos e insuficiência cardíaca. Uma das formas de apresentação frequente é a insuficiência respiratória que implica diagnóstico diferencial entre as causas primárias respiratórias e as cardíacas. Os meios de abordagem actual são ainda insuficientes para um completo e rápido esclarecimento do quadro o que implica um acompanhamento clínico frequente e elevado grau de suspeição. Por consequência da complexidade clínica destes quadros o papel do internista é fulcral. O tratamento adequado pode reduzir a mortalidade e morbilidade. Na comunicação falar-se à de aspectos de identificação de risco, detecção precoce, diagnóstico e terapêutica numa visão holística, própria do internista.

## Complicações cardíacas no AVC - A Visão do Cardiologista

**Vasco Alves Dias**

Assistente Hospitalar. Serviço de Cardiologia do Hospital de Santo António – Centro Hospitalar do Porto

As manifestações cardíacas são historicamente descritas em doentes com eventos neurológicos, nomeadamente com hemorragias subaracnóideas. A documentação destas alterações em doentes com acidentes vasculares cerebrais, tem sido

referida com frequência crescente nos últimos anos, e levanta desafios diagnósticos e terapêuticos para os quais os clínicos devem estar alertados. Classicamente estas manifestações podem ir desde instabilidade disautonómica com variações tensionais exacerbadas, alterações electrocardiográficas, alterações ecocardiográficas com disfunção do ventrículo esquerdo, até elevações dos marcadores de necrose miocárdica. No essencial, muitas vezes são manifestações que podem facilmente mimetizar eventos cardíacos como enfarte agudo do miocárdico. Assim sendo, na nossa prática clínica diária, quer estejamos no serviço de urgência ou na enfermaria, temos que saber colocar, e ao mesmo tempo tentar responder à questão: As manifestações cardíacas no nosso doente são a causa ou consequência do AVC? A resposta pode não ser fácil...

## AIT - estratificar o risco, melhorar o prognóstico

**Prof.ª Patrícia Canhão**

Assistente Graduada de Neurologia do Hospital de Sta Maria, Lisboa

O Acidente Vascular Cerebral (AVC) é uma das doenças de maior importância epidemiológica em Portugal, sendo a principal causa de morte e ocasionando significativa morbilidade. Cerca de 20% dos AVC são precedidos por acidentes isquémicos transitórios (AIT). Porém, uma considerável parte dos doentes com AIT não solicita avaliação médica por não valorização dos sintomas. Por outro lado, nem sempre os sinais transitórios são devidamente diagnosticados pelo primeiro médico que observa o doente, na consulta ou no Serviço de Urgência.

Reconhecer um AIT é essencial para se iniciar uma sequência de exames para investigar e corrigir a sua causa, bem como iniciar a prevenção secundária. É o primeiro passo para melhorar o seu prognóstico.

AIT define-se como um defeito neurológico devido a isquémia focal no cérebro ou retina com < 24 horas de duração. Os doentes que sofrem um AIT estão em elevado risco de vir a sofrer um AVC. O risco de AVC é maior nos primeiros dias após o AIT (5,2% aos 7 dias), mas continua a aumentar ao longo do tempo (8% aos 30 dias, 9,2% aos 90 dias). É por isso que um AIT deve ser considerado uma emergência médica, e que os doentes que têm um AIT devem ser encaminhados para um Serviço de Urgência, onde deve ser iniciado o seu estudo (realização de TAC crânio-encefálica, ECG, análises sangue, estudo vascular).

De uma forma ideal, após avaliação inicial num Serviço de Urgência, todos os doentes com AIT que não fiquem hospitalizados deverão ser avaliados e estudados nas primeiras 24-48 h em consultas especializadas. No entanto, nem sempre é possível este tipo de orientação, pelo que se têm desenvolvido formas de estratificar o risco, para identificar quais os doentes com maior probabilidade de vir a ter um AVC, que serão aqueles que necessitam de avaliação mais urgente.

Nos últimos anos desenvolveram-se pontuações clínicas para serem aplicadas aos doentes com AIT para identificar os doentes com maior risco de recorrência. A primeira escala foi designada ABCD, posteriormente transformada em ABCD<sup>2</sup>. Obtem-se a pontuação total somando a pontuação de cada um dos itens: A “Age” (1 ponto se >60 anos), B “Blood pressure” (1 ponto >140/90 mmHg), C “Clinical” (2 pontos = altera-

ção da força, 1 ponto = alteração do discurso), D “Duration” (0 ponto < 10 min; 1 ponto se 10-60 min; 2 pontos se > 60 min) e “Diabetes” (1 ponto). Com esta escala, é relativamente fácil atribuir uma pontuação ao doente com AIT e verificar qual é o seu risco de recorrência de AVC (elevada se a pontuação é  $\geq$  4). Esta escala inclui apenas variáveis clínicas e é fácil de aplicar em qualquer contexto.

No entanto, a capacidade de discriminação desta escala não é muito grande, e os resultados da sua aplicação em vários coortes de doentes com AIT têm sido heterogêneos. Por isso, vários estudos mostraram que existem outras características que, quando presentes, conferem maior risco aos doentes, como sejam a existência de múltiplos AIT’s, a etiologia (estenose carotídea) e a presença de lesão cerebral. Surgiu desta maneira uma outra escala de pontuação que é a ABCD3-I, embora seja de difícil uso porque exige a realização de exames auxiliares de diagnóstico que não estão acessíveis à maior parte dos centros onde estes doentes recorrem.

Tem ficado muito claro que a Ressonância Magnética cerebral é importante para estratificar o risco nos doentes com AIT. Assim, os doentes que têm AIT e que apresentam lesão cerebral na RM com difusão têm risco mais elevado de sofrer AVC. Esta é no entanto muito pouco acessível nos serviços de urgência, pelo que não podemos usar este recurso para orientar a maioria doentes.

Finalmente, tem sido sugerido que a utilização de alguns marcadores de inflamação (como a PCR, a fosfolipase A) podem também refinar a estratificação do risco, identificando os doentes em risco a curto e longo prazo de ter novos eventos vasculares. Para já, trata-se no entanto de aspectos apenas utilizados em investigação.

Em conclusão, o primeiro passo para melhor o prognóstico de um AIT é reconhecer os seus sintomas e sinais e classificá-los correctamente. O segundo passo é reconhecer o AIT como situação de emergência médica: é essencial investigar e iniciar terapêutica de imediato. Para uma orientação mais segura e eficaz dos doentes com AIT pode ser útil estratificar o seu risco. Para tal, pode recorrer-se a escalas clínicas e a exames de diagnóstico. De acordo com o risco, poderá decidir-se pelo internamento hospitalar (como por exemplo na suspeita de estenose carotídea, necessidade de iniciar a anticoagulação, ou pontuação elevada na escala ABCD<sup>2</sup>). Outros doentes com menor risco poderão ser estudados em ambulatório, desde que exista uma articulação imediata com uma Consulta de AIT ou outra consulta especializada em que se complete rapidamente o estudo vascular e cardíaco.

Finalmente, deve iniciar-se de imediato a terapêutica secundária (antiagregação plaquetária, estatina e antihipertensor). Talvez esta seja a melhor intervenção capaz de melhorar o seu prognóstico.

## Reabilitação do AVC em Portugal e desenvolvimento das Guidelines Europeias (I)

### Dr. Pedro Cantista

Fisiatra do Hospital de Santo António; Professor Auxiliar Convidado do ICBAS; Presidente do Comité de “Guidelines” da Sociedade Europeia de Medicina Física e de Reabilitação.

A ocorrência de um Acidente Vascular Cerebral (AVC) pode dar origem a uma variada tipologia de défices com consequências incapacidades funcionais, passíveis de limitação de actividades e de restrição da participação social.

É no contexto deste léxico (*défi ce – incapacidade – actividades – participação*) que se desenvolve o actual modelo da Organização Mundial de Saúde (OMS), explicitado na “International Classification of Functioning and Health”, vulgo “ICF” (em português: “Classificação Internacional da Função” – CIF).

Falar de Reabilitação do AVC é pois abordar as possibilidades de evitar ou ultrapassar total ou parcialmente as sequelas funcionais que dele podem resultar. Para além do diagnóstico lesional importa desde logo uma completa avaliação dos diversificados défices funcionais e o (possível) estabelecimento do denominado “potencial de reabilitação”, com vista ao planeamento de um programa racional de recuperação, devidamente coordenado pelo médico fisiatra e atempadamente estabelecido.

A “Reabilitação” do AVC tem experimentado uma enorme evolução. Desde logo na definição dos seus objectivos. Mas igualmente nas suas metodologias:

- de avaliação e quantificação dos diferentes défices (sensitivos, sensoriais, motores, cognitivos) pela utilização de escalas específicas;
- de técnicas cada vez mais diversificadas e cientificamente fundamentadas de tratamentos no âmbito da Medicina Física e de Reabilitação (MFR).

A eficácia dos programas de MFR origina uma crescente procura e obriga a uma estratégia organizativa dos cuidados assistenciais desta área.

Em Portugal, desde 2001 que foi definida a “rede de referência em MFR”.

Completados já 10 anos sobre a redacção deste documento estamos ainda, infelizmente, um pouco longe da sua completa implementação.

Desde o défi ce de camas de internamento em MFR nos hospitais de agudos (uma das mais importantes evidências de eficácia da reabilitação no AVC é a precocidade de intervenção); ao atraso de entrada na “rede” de um dos quatro hospitais “especializados” de reabilitação (precisamente o da região Norte); à dificuldade de acesso aos cuidados de MFR de um grande número de doentes; à injusta assimetria geográfica do acesso a esses cuidados.

A moderna prática da Medicina pressupõe uma cada vez maior disponibilização de informação e dados científicos susceptíveis de auxiliar os clínicos nas suas opções interventivas, nomeadamente nas terapêuticas. Por outro lado, as diferentes experiências e modelos conceptualizados à escala global vão originando consensos que conduzem ao estabelecimento de um crescente número de “guidelines”, tendentes a originar uma racionalização de meios e custos, com vista a um significativa melhoria nos resultados dos índices de saúde nas áreas sobre que incidem essas mesmas “guidelines”.

No que toca à reabilitação do AVC, a Sociedade Europeia de MFR, conjuntamente com a Secção de MFR da UEMS (União Europeia dos Médicos Especialistas), inicia agora este processo. São muitos os pontos sob os quais estas linhas de orientação podem incidir. Ou não fosse esse o caso da variedade que as diferentes intervenções de MFR comporta. É uma tarefa para muito tempo. Mas desde já as evidências produzidas em estudos muito bem desenhados permitem estabelecer orientações e recomendações muito úteis e extremamente importantes. A sua implementação por certo reflectir-se-á nos “outcomes” funcionais dos nossos doentes com as consequentes vantagens individuais, familiares, sociais e económicas.

Será (seguramente) um caminho inquestionável a seguir.

## RESUMOS DE CASOS CLÍNICOS

**CC1. Sintomas psicóticos após acidente vascular cerebral em território da artéria cerebral média direita****Sofia Rocha, João Pinho, Carla Ferreira, Álvaro Machado**Serviço de Neurologia, Hospital de Braga.  
E-mail: sofiarocha99@hotmail.com

**Introdução:** A psicose aguda como sintoma de AVC é incomum, mas quando ocorre a lesão é habitualmente hemisférica direita. Descrevemos três casos de actividade delirante e/ou alucinatória após enfarte em território da artéria cerebral média direita.

**Casos Clínicos:** 1- Homem de 65 anos; hipertenso; observado por hemianópsia homónima (HH) e hemiparésia esquerdas súbitas. RM mostrou enfarte cortico-subcortical temporo-parieto-insular posterior direito. Classificou-se o evento como PACI, por oclusão da artéria carótida interna direita (ACID). Uma semana depois iniciou delírio persecutório e de ciúme, achando que a esposa o queria matar pois estaria sexualmente envolvida com um dos seus filhos, insistindo em pedir teste de DNA da filha mais nova, por acreditar que havia nascido da relação incestuosa. Foi medicado com fluvoxamina e clorpromazina. Aos seis meses mantém escassa actividade delirante, achando que «os telefones estão sob escuta». 2- Mulher de 49 anos; obesa; observada por agitação e alucinações visuais complexas de instalação súbita (via os familiares falecidos no quarto). Apresentava HH e hemiparésia esquerdas. RM evidenciou enfarte recente fronto-temporo-parietal direito, com envolvimento opercular e insular. O evento classificou-se como PACI, criptogénico. Iniciou sertralina e risperidona, com resolução das alucinações no terceiro dia. 3- Homem de 69 anos; hipertenso, diabético, com dislipidemia e cardiopatia isquémica; observado por alteração do comportamento com euforia e desinibição, apresentando anosognosia, HH e hemiparésia esquerdas. RM mostrou enfarte cortico-subcortical temporo-parieto-insular direito, classificado como TACI, por oclusão da ACID. No segundo dia iniciou delírio de ciúme em relação à esposa, que dizia tentar seduzir outros doentes da enfermaria. Nas semanas seguintes o delírio foi aumentando, com o doente acusando a esposa de se envolver sexualmente com o filho mais velho. Foi medicado com sertralina e quetiapina, havendo resolução sintomática 3-4 meses depois. Os doentes eram dextros e nenhum tinha antecedentes pessoais ou familiares de doença psiquiátrica.

**Conclusão:** A actividade heteróloga pode ocorrer imediatamente após AVC ou até anos mais tarde; pode ter duração variável e é mais comum em enfartes que envolvam a região temporo-parietal posterior direita. Tem sido sugerido que o desenvolvimento de psicose preferencialmente após lesões hemisféricas direitas se relaciona com hiperactividade do hemisfério esquerdo, que perde influência inibitória do direito. Os casos descritos representam psicoses agudas causadas por lesões isquémicas, tendo em comum o envolvimento temporo-parietal direito. O início da psicose foi variável (1-7 dias), bem como a sua resolução (três dias a pelo menos seis meses), parecendo razoável a resposta aos anti-psicóticos e SSRIs.

**CC2. Paroxismos de dor como manifestação de um enfarte cerebral****Isabel Moreira, Joel Freitas, Rui Felgueiras, Ana Paula Correia, Marina Magalhães, Gabriela Lopes**

Serviço de Neurologia, Hospital S. António, Centro Hospitalar do Porto, Porto.

E-mail: isabelpmoreira@gmail.com

**Introdução:** A dor central após acidente vascular cerebral (AVC), neuropática, caracteriza-se por dor e alterações da sensibilidade nos segmentos corporais que correspondem ao território cerebral atingido, sendo mais frequente e mais intensa após lesão do tronco cerebral ou tálamo. O mecanismo patofisiológico ainda não está completamente esclarecido. A dor ocorre em 1 a 12% dos casos de AVC e geralmente desenvolve-se em semanas a meses após a lesão. A dor de instalação imediata após AVC é uma situação mais rara. Aqui apresentamos o caso de um doente com um enfarte cerebral cuja manifestação inicial foi dor paroxística.

**Caso clínico:** Homem de 45 anos, com hábitos alcoólicos moderados e sem outros factores de risco vasculares conhecidos, apresentou ao longo de dois dias, cinco episódios paroxísticos de dor no hemicorpo esquerdo, descritos como dor intensa, em aperto, associada a sensação de calor e diminuição da sensibilidade táctil e algica. Envolvia todo o hemicorpo esquerdo em simultâneo, com um agravamento progressivo de intensidade, atingindo o máximo em 15 minutos e desaparecendo ao fim de uma hora. No último episódio, a dor foi ainda mais intensa associada a lipotímia e após o episódio o doente manteve uma alteração da sensibilidade traduzida por uma discreta hipostesia algica na hemiface esquerda e na metade distal do antebraço e mão esquerdas, sem alterações da sensibilidade vibratória ou proprioceptiva, sem défices motores ou alterações dos reflexos ósteo-tendinosos, sem ataxia apendicular ou axial e sem movimentos anómalos. Realizou TAC cerebral e electroencefalograma que foram normais. A RM cerebral mostrou uma área de restrição à difusão localizada na vertente lateral do tálamo direito, correspondendo a isquemia recente em território das perfurantes da artéria cerebral posterior direita. Da investigação realizada posteriormente não se encontrou outra etiologia possível para além de doença de pequenos vasos.

**Conclusão:** Neste caso as alterações paroxísticas e maioritariamente produtivas da sensibilidade, foram a única manifestação de um enfarte talâmico. Os paroxismos de dor aguda foram retrospectivamente interpretados como acidentes isquémicos transitórios no mesmo território.

**CC3. Asterixis Unilateral e Isquemia Talâmica****Ana Patrícia Antunes<sup>1</sup>, Mamede de Carvalho<sup>2</sup>, Ruth Gerales<sup>1</sup>, Patrícia Canhão<sup>1</sup>**

1-Unidade de Acidentes Vasculares Cerebrais, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte – Hospital de Santa Maria, Lisboa; 2-Laboratório de Electromiografia, Faculdade de Medicina de Lisboa, Lisboa.

E-mail: anappantunes@gmail.com

**Introdução:** O “asterixis” consiste numa súbita e breve interrupção do tónus muscular necessário na manutenção de uma postura fixa. Apesar da forma de apresentação mais conhecida ser bilateral, associando-se maioritariamente a

encefalopatia difusa, o asterixis unilateral tem sido reportado na literatura em relação com lesões estruturais do sistema nervoso central (SNC).

**Casos clínicos:** Apresentamos três doentes, dois homens e uma mulher, que recorreram ao serviço de urgência por sensação de fraqueza unilateral. No exame neurológico apresentavam, na posição de braços estendidos, movimentos involuntários súbitos e arrítmicos por perda de tónus muscular na extensão do punho e dedos da mão, principalmente na sua hiperextensão, restrito ao lado sintomático (registo em vídeo de um caso). Não se observou queda, defeito de força muscular segmentar ou alteração da sensibilidade do membro superior afectado, embora se observasse discreta queda no membro inferior homolateral no Mingazinni. Num caso coexistia ataxia apendicular no membro superior e noutra caso hemianópsia homónima, ipsilaterais aos restantes defeitos neurológicos. A TC-CE/RM-CE mostrou isquémia no tálamo lateral (núcleos ventral lateral e lateral posterior) e braço posterior da cápsula interna justa talâmico em todos os doentes, e na região parieto-occipital e hemisfério cerebeloso no doente com defeito de campo visual. Num doente realizou-se estudo electrofisiológico cujo EMG do extensor comum dos dedos mostrou mioclonias negativas (pausa muscular entre 45-69 ms) e PESS sem alterações.

**Discussão:** A presença unilateral de “asterixis” deve sugerir a presença de lesão focal do SNC. A maior parte das vezes deve-se a lesões isquémicas talâmicas laterais, tal como nos nossos casos. No entanto, uma revisão da literatura mostra que pode resultar de lesões noutras localizações cerebrais ou de outras etiologias. Pretendemos lembrar esta forma de apresentação pouco frequente de acidente vascular cerebral, uma vez que a sua expressão subtil pode ser subvalorizada.

#### CC4. Degenerescência olivar hipertrófica após hematoma pântico: uma causa de agravamento neurológico tardio

Inês Cordeiro<sup>1,2</sup>, Joana Tavares<sup>3</sup>, Sofia Reimão<sup>3</sup>, Ruth Galdes<sup>1</sup>, José Ferro<sup>1</sup>

1-Unidade de Acidentes Vasculares Cerebrais, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Faro; 3-Serviço de Imagiologia Neurológica, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte.  
E-mail: ines.mcordeiro@gmail.com

**Introdução:** A degenerescência olivar hipertrófica (DOH) é uma condição rara, causada pela interrupção das conexões neuronais da via dentato-rubro-olivar. Considera-se uma forma de degenerescência transináptica, desenvolvendo-se por perda da conexão dos axónios aferentes do núcleo olivar inferior.

A DOH ocorre após lesões focais no tronco cerebral e distingue-se de outros tipos de degenerescência do Sistema Nervoso Central pela resposta hipertrófica da oliva à desafeentação. Clinicamente, manifesta-se principalmente por mioclonias do palato, tremor dentatorúbico, ataxia, disartria e diplopia, surgindo meses após a lesão inicial.

**Caso clínico:** Doente do sexo feminino, 71 anos, com antecedentes de HTA e dislipidémia, admitida por quadro de instalação súbita de diplopia, disartria e parestesias da hemiface e membro superior esquerdos. À entrada, apresentava parésia do VI par direito, skew ocular, oftalmoparesia internuclear direita, disartria, parésia facial central esquerda, hemihiposte-

ria esquerda, ataxia apendicular direita e ataxia da marcha. A TC CE revelava dois hematomas intraparenquimatosos agudos, localizando-se o maior no tegmento da protuberância adjacente ao pedúnculo cerebeloso superior à direita e o outro na região da basis ponti homolateral. A RM CE (D3) identifica os dois hematomas subagudos, envolvendo o de maiores dimensões o feixe central da calote. Teve alta com Rankin 4. Após um período de 3 meses de clara melhoria clínica (Rankin 3), a doente apresentou novo agravamento dos defeitos neurológicos, nomeadamente da disartria e ataxia (Rankin 4). A RM CE realizada 11 meses depois mostra hiper-sinal em T2 e discreta hipertrofia na região ântero-lateral do bulbo raquidiano direito, correspondente à oliva bulbar, sendo colocada a hipótese diagnóstica de DOH. 18 meses após a lesão inicial, continua a identificar-se hiper-sinal em T2 na oliva bulbar direita, com aumento da hipertrofia, em relação com a normal evolução temporal da DOH, corroborando o diagnóstico.

**Conclusões:** A presença de sinal hiperintenso anterolateral no bulbo não é um achado específico, podendo ser observado em diversos processos patológicos, incluindo enfartes, lesões desmielinizantes, lesões tumorais e processos inflamatórios ou infecciosos. No entanto, se a lesão for restrita a um ou ambos os núcleos olivares inferiores, poupando os restantes tecidos bulbares, se estiver associada a aumento olivar focal e, principalmente, se estiver associada a lesão remota que interrompa a via dentato-rubro-olivar, a DOH deverá ser a principal hipótese diagnóstica.

Destacamos a importância de reconhecer esta patologia como causa de agravamento neurológico tardio após AVC, evitando exames complementares desnecessários para exclusão de outras patologias e permitindo o início precoce de terapêutica sintomática.

#### CC5. Manifestações clínicas de fístulas artério-venosas durais

Isabel Moreira<sup>1</sup>, Catarina Cruto<sup>1</sup>, Filipe Correia<sup>2</sup>, Joana Damásio<sup>1</sup>, Nuno Vila-Chã<sup>1</sup>, Ernestina Santos<sup>1</sup>, José Pedro Pereira<sup>3</sup>, Gabriela Lopes<sup>1</sup>, Carlos Correia<sup>1</sup>, João Xavier<sup>3</sup>, Manuel Correia<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital S. António, Centro Hospitalar do Porto, Porto; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, Matosinhos; 3-Serviço de Neuroradiologia, Hospital S. António, Centro Hospitalar do Porto, Porto.  
E-mail: isabelpmoreira@gmail.com

**Introdução:** Fístulas artério-venosas durais são “shunts” entre artérias durais e seios venosos durais ou, menos frequentemente, veias leptomeníngicas. As manifestações clínicas dependem da localização e o tipo de drenagem venosa. Distinguindo-se fístulas “benignas” (sem indicação formal para tratamento) e “malignas”, respectivamente sem e com drenagem retrógrada para veias corticais. Crises epilépticas, hipertensão intracraniana e síndrome demencial são manifestações clínicas menos frequentes. Neste trabalho discutem-se três casos de fístulas artério-venosas durais “malignas” (com sobrecarga venosa) com estas manifestações.

**Casos clínicos:** Homem de 69 anos com cefaleias holocranianas persistentes, diminuição da acuidade visual com 4 meses de evolução e edema papilar bilateral. A angio-RM revelou provável trombose do seio longitudinal superior. A punção lombar documentou aumento da pressão de abertura do líquor (> 50 cmH<sub>2</sub>O) e foi necessária a colocação de dreno lombo-peritonal para tratamento da hipertensão intracraniana.

na. Dois dias após o procedimento o doente entrou em estado de mal epilético convulsivo. Realizou-se angio-TAC que levantou a suspeita de fistula artério-venosa dural do seio sigmoide esquerdo. A angiografia confirmou a presença de uma fistula de alto débito, com marcada drenagem venosa retrógrada para veias corticais (Cognard 2A+B). Foi submetido a embolização parcial da fistula com subsequente melhoria clínica e sem registo de novas crises.

Homem de 51 anos, com síndrome demencial com 9 meses de evolução, episódios transitórios de hemianopsia homónima e défice motor direitos. Seguiram-se crises epiléticas focais motoras esquerdas, com posterior evolução para estado de mal epilético. A angio-TAC mostrou múltiplos ramos ectásicos da artéria carótida externa sugerindo fistula dural. A angiografia confirmou tratar-se de uma fistula dural do seio sigmoide direito com múltiplas aferências, maioritariamente da artéria carótida externa (Cognard 2A+B). Foi submetido a embolização endovascular com desaparecimento dos episódios transitórios e melhoria da síndrome demencial.

Homem de 77 anos com alterações mnésicas progressivas com dois anos de evolução e crise tónico-clónica generalizada inaugural. A investigação com angio-TAC e subsequentemente angiografia mostrou múltiplas fistulas durais (seios laterais, tórula e seio longitudinal superior), com drenagem venosa retrógrada para veias corticais (Cognard 2A+B). Não foi possível realizar embolização por incapacidade de acesso ao ponto de fistula.

**Conclusão:** Com estes casos pretendemos salientar manifestações clínicas menos frequentes de fistulas artério-venosas durais e a importância de um alto índice de suspeição no diagnóstico desta patologia, em que o tratamento precoce é determinante na prevenção de uma evolução agressiva.

## CC6. Caso clínico de Endotelite carotídea secundária a infecção por *Rickettsia*

João Sargento-Freitas<sup>1</sup>, Argemiro Geraldo<sup>1</sup>, Manuel Fonseca<sup>2</sup>, Ana Vieira Baptista<sup>2</sup>, Gabriel Anacleto<sup>2</sup>, Pedro Freitas<sup>3</sup>, Carlos Casimiro<sup>3</sup>, Gustavo Cordeiro<sup>1</sup>, Luis Cunha<sup>1</sup>

1-Unidade de AVC dos Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Serviço de Cirurgia Vascular dos Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Clinica Universitária de Radiologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal.  
E-mail: jsargentof@hotmail.com

**Introdução:** As bactérias do género *Rickettsia* são organismos estritamente intracelulares com tropismo preferencial para células endoteliais. A infecção por estes agentes tem sido associada a um amplo espectro de manifestações clínicas, contudo não está ainda descrito qualquer caso de endotelite carotídea.

**Caso clínico:** Reportamos o caso clínico de um rapaz de 19 anos sem qualquer antecedente médico conhecido, trabalhador em empresa de detritos urbanos. Foi referido ao Serviço de Urgência por quadro de instalação súbita de afasia e hemiparésia esquerda. Ao exame físico apresentava afasia de Broca, quadrantanópsia superior esquerda, inatensão táctil esquerda e hemiparésia esquerda moderada. Não se identificavam lesões cutâneas. Referia-se síndrome febril com uma semana de evolução, sem outros sinais. A TC-CE e RMN-CE iniciais demonstraram lesão isquémica no território da Arteria Cerebral Média Direita. Foi iniciado tratamento médico protocolado para lesão cerebrovascular isquémica além de

terapêutica antibiótica empírica para suspeita clínica de endocardite. O estudo ultrassonográfico carotídeo identificou massa vegetante móvel, não oclusivo, no final da artéria carótida comum e na dependência de zona com espessamento focal endotelial, confirmado posteriormente por angio-TC cervical. Os ecocardiogramas transtorácico e transesofágico foram normais, sem sinais de endocardite. O estudo de líquido cefalo-raquídeo foi também normal. Da investigação complementar para estudo de AVC no jovem, incluindo trombofilias, patologia auto-imune e infecciosa, identificou-se apenas título elevado de anticorpos contra *Rickettsia conorii* detectado por imunofluorescência indirecta e confirmada em segunda análise. Foi efectuada endarterectomia carotídea de urgência e o estudo anatomopatológico do material excisado indicou trombo vegetante de fibrina sob marcada infiltração inflamatória endotelial. Verificou-se uma boa recuperação apresentando escala modificada de Rankin aos 3 meses de 1. Não repetiu eventos clínicos, referindo-se estudo ultrassonográfico de controlo normal.

**Conclusão:** Presumimos que a lesão endotelial esteja relacionada com endotelite focal secundária a *R. conorii* causando a formação de trombo local, traduzindo uma rara manifestação de infecção por *Rickettsia*.

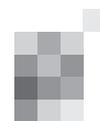
## CC7. Trombectomia em adolescente de 14 anos com AVC isquémico agudo

Susana Rocha<sup>1</sup>, Anaxore Casimiro<sup>2</sup>, Cristina Sousa<sup>3</sup>, João Alcântara<sup>3</sup>, João Reis<sup>4</sup>, Rita Silva<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Dona Estefânia; 2-Serviço de Pediatria, Hospital Dona Estefânia; 3-Unidade Cerebrovascular (UCV), Hospital de São José; 4-Serviço de Neuroradiologia, Hospital de São José, Centro Hospitalar Lisboa Central, EPE.  
E-mail: susrocha@gmail.com

**Introdução:** Nos últimos anos tem havido um reconhecimento crescente da doença cerebrovascular na criança. O AVC isquémico em idade pediátrica tem uma incidência de 2-3 casos / 100000 / ano, e está associado a elevada morbidade. Dada a sua raridade, torna-se difícil a realização de estudos multicêntricos à semelhança dos que têm sido feitos em adultos, não havendo ainda consenso sobre terapêutica em fase aguda neste grupo etário. Estão publicados casos clínicos ou pequenas séries em que foi realizada trombólise e/ou trombectomia em crianças.

**Caso clínico:** Adolescente de 14 anos, raça negra, com antecedentes de valvulopatia mitral reumática, recorreu ao SU, por instalação súbita de diminuição de força do hemisfério esquerdo e assimetria facial, com 30 minutos de evolução. Apresentava-se hemodinamicamente estável, vigil, orientada, anosagnósica, com paralisia facial central esquerda e hemiplegia esquerda flácida com Babinski homolateral (NIHSS 14). Realizou TC-CE e angio-TC que mostraram hiperdensidade do segmento M1 da artéria cerebral média (ACM) direita por oclusão. Foi efectuada angioplastia de reperfusão com trombectomia, com recanalização completa, pelo que não fez trombólise iv (NIHSS 4). Iniciou antiagregação plaquetária e posteriormente anticoagulação. A RM encefálica, 24 horas depois, evidenciou enfarte isquémico profundo da região posterior do núcleo lenticulado, cápsula externa e corpo do núcleo caudado, sem transformação hemorrágica. Na angio-RM mantinha redução focal segmentar da porção M1 distal, embora menos acentuada. Clinicamente verificou-se resolução quase completa dos sinais focais, persistindo apenas dis-



creta hemiparésia distal. Foi feita investigação etiológica com ecocardiograma transtorácico, eco-doppler cervical e transcraniano e estudo dos factores protrombóticos, não tendo sido encontradas outras alterações.

**Conclusões:** O rápido diagnóstico e intervenção terapêutica no caso apresentado permitiram uma boa recuperação do quadro neurológico. Julgamos tratar-se do primeiro caso descrito no nosso país de tromboectomia isolada num adolescente com AVC agudo, existindo alguns casos submetidos a trombólise. A terapêutica mais indicada no AVC agudo na idade pediátrica é controversa, pelo que propomos discutir a criação de uma “via verde pediátrica intrahospitalar”, adaptada a cada realidade hospitalar.

## CC8. Síndrome de Anton: uma forma de apresentação rara de enfarte cerebral

Ana Freitas, Ana Luisa Cruz, Pedro Belez, Joana Sarmento, Mário Esteves, Augusto Duarte

Unidade de AVC, Serviço de Medicina I do CHMA – Unidade Hospitalar de Famalicão.

**Introdução:** A cegueira cortical é uma manifestação neurológica rara, caracterizada por perda de visão bilateral, com reflexos pupilares e fundoscopia normal, relacionada com lesões occipitais bilaterais. A causa mais frequente é a hipoperfusão do território vertebrobasilar. Quando é associada ao não reconhecimento dos défices visuais designa-se por síndrome de Anton.

**Caso clínico:** Homem de 79 anos com antecedentes de HTA, obesidade e dislipidemia, que recorreu ao serviço de urgência por quadro de desorientação com 4 dias de evolução, que surgiu após episódio pré-síncope. Ao exame neurológico apresentava: amaurose bilateral parcial com função pupilar e fundoscopia normal e indiferença para défices visuais com confabulações acerca do ambiente circundante; síndrome piramidal esquerdo com hemiparesia grau 4 proporcional (**exame disponível em vídeo**). A TAC cerebral revelou enfarte occipital direito e temporo-occipital esquerdo recentes, pelo que iniciou antiagregação plaquetária. O triplex carotídeo-vertebral revelou estenose carótida interna bilateral (70%) e normalidade do sistema vertebrobasilar. Teve evolução favorável com recuperação total dos défices motores, contudo persistindo à data da alta as alterações visuais. Ficou orientado para a consulta de follow-up de AVC.

**Discussão e conclusões:** O não reconhecimento da perda de visão com confabulações e negação fizeram atrasar a vinda do doente ao Hospital. A ocorrência de défices neurológicos após pré-síncope, a localização dos enfartes cerebrais em território fronteira e a presença de estenose carotídea bilateral sugerem que os enfartes tenham uma causa hemodinâmica.

O síndrome de Anton é uma entidade rara que atrasa o diagnóstico de cegueira cortical, cujo reconhecimento é fundamental para prosseguir a investigação etiológica, nomeadamente a vascular, de modo a identificar e corrigir potenciais factores de risco tratáveis.

## RESUMOS DE COMUNICAÇÕES ORAIS

### C01. AVC e Sinais de Alerta: teremos uma sociedade esclarecida?

Sara Pires Barata<sup>1,2</sup>, Raquel Miradouro<sup>1,2</sup>, Sandra Claro<sup>1,2</sup>, Sérgio Galo<sup>1,3</sup>, Carmen Corzo<sup>1</sup>, Sílvia Lourenço<sup>1</sup>, António Leitão<sup>4</sup>, Sónia Mateus<sup>5</sup>, Irene Mendes<sup>5</sup>, Luísa Rebocho<sup>1</sup>

1-Serviço de Medicina Física e Reabilitação, 2-Unidade de AVC, 3-Serviço de Imagiologia, 4-Serviço de Neurologia, 5-LUSCAN, Hospital do Espírito Santo, EPE, Évora.

O acidente vascular cerebral (AVC) é considerado uma das principais causas de morte e incapacidade no mundo, existe contudo actualmente tratamentos passíveis de serem efectuados nas primeiras horas de evolução. Torna-se imperativo, não apenas o trabalho ao nível da prevenção dos factores de risco, como também as campanhas que permitam o reconhecimento dos sinais de alerta, conduzindo a uma rápida chegada dos doentes aos hospitais. O objectivo do presente trabalho é analisar a percepção que a população do concelho de Évora tem dos sinais de alerta do AVC e da sua reacção aos mesmos.

Entre Março de 2010 e Junho de 2011 (em duas campanhas realizadas a dois tempos: Dia do AVC e Feira de São João), foram realizados, por profissionais de saúde da Unidade de AVC, 535 questionários. Este questionário era composto por dados sócio-demográficos e questões associadas aos sinais de alerta e ao que fazer caso tivessem um AVC.

Dos 535 questionários realizados verificamos que 60% dos inquiridos foram mulheres, 23% encontravam-se entre os [50-60] anos, 50% tinham  $\leq 4^{\text{a}}$  de escolaridade. Na identificação dos sinais, verificamos que 71% identificou a “dificuldade em falar”, 74% a “boca ao lado” e 80% “falta de força no braço. No entanto, 15% considerou a “falta de ar”, 24% a “dor de cabeça” e 30% a “dor no peito” como sinais do AVC. Apenas 47% identificou os 3 sinais de alerta. Perante a questão “o que fazer perante um AVC”, 1% refere que ficar em casa é a melhor opção, 6% dirigir-se-iam ao Centro de Saúde, 67% chamariam o 112 e 32% dirigir-se-iam directamente ao hospital.

Verificamos com este questionário que a maior parte dos inquiridos, identificam os sinais de alerta, existindo ainda alguma confusão nos sinais associados ao enfarte agudo do miocárdio. Apesar da grande maioria dos sujeitos alegarem chamar o 112, alguns assumem ir directamente ao hospital. Os esforços recentes das campanhas associadas ao reconhecimento dos sinais de alerta, parecem começar a chegar à população geral, ainda assim, não de modo claro e incisivo.

### C02. Tendência na incidência e letalidade do primeiro acidente vascular cerebral na população rural e urbana do norte de Portugal 1999 a 2010: resultados preliminares

Manuel Correia<sup>1</sup>, Rui Magalhães<sup>2</sup>, Cláudia Quintas<sup>1</sup>, Mário Rui Silva<sup>3</sup>, Ilda Matos<sup>4</sup>, Maria Carolina Silva<sup>2</sup>, pelo Grupo de Investigadores do segundo estudo de incidência de Acidentes Neurológicos no norte de Portugal (ACIN2)

#### Apresentador do trabalho

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto, Porto; 2-Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto; 3-Serviço de Neurologia, Hospital de S. Pedro, Centro Hospitalar Trás-os-Montes Alto Douro, Vila Real; 4-Serviço de Neurologia, Hospital de Mirandela, Centro Hospitalar do Nordeste, Mirandela. E-mail: mmcorreia@mail.telepac.pt

**Introdução:** Uma década atrás a incidência do acidente vascular cerebral (AVC) em Portugal era mais elevada quando comparada com a de outros países da Europa Ocidental. É previsível um aumento da incidência do AVC considerando o envelhecimento da população, no entanto, nos últimos anos o uso de estratégias de prevenção e novos tratamentos podem influenciar esta tendência. O objectivo deste estudo é comparar a incidência e a letalidade do AVC actual com a verificada uma década atrás no estudo ACIN1 decorrido em 1998-2000.

**Metodologia:** São apresentados os dados preliminares do segundo registo prospectivo do primeiro AVC na vida decorrido entre 1 de Outubro de 2009 a 30 de Setembro de 2010 numa população de 46775 residentes em áreas rurais e 193349 residentes na cidade do Porto (ACIN2). Baseado em definições “standard” usaram-se estratégias “hot and cold pursuit” para a detecção dos casos, nomeadamente bases de dados computorizadas para a definição da população de base (cartão de utente do SNS) e um sistema de “linkage” com dados da urgência hospitalar da população abrangida (ALERT), das altas hospitalares, da Via Verde do AVC, e dos laboratórios de imagem cerebral e laboratórios de investigação vascular. Os doentes foram observados no episódio inicial e seguidos aos três meses.

**Resultados:** Num período de dose meses foram incluídos 334 doentes com o primeiro AVC na área urbana e 101 na área rural. Comparando com o ACIN1 verificou-se uma diminuição na taxa de incidência anual de AVC de 2,79/1000 (IC95%: 2,59-3,00) para 1,81/1000 (IC95%: 1,64-1,98) e de 1,81/1000 para 1,12/1000 após padronização para a população europeia. A taxa de incidência diminuiu em todos os grupos etários, seguindo actualmente padrões semelhantes nas populações rurais e urbanas. Para este resultado contribuiu predominantemente a descida marcada na taxa de incidência na zona rural no grupo etário dos 75-84 anos. Globalmente a letalidade aos 28 dias diminuiu de 16,1% (IC95%: 13,6-19,1) para 10,6% (IC95%: 8,0-13,8), padrão seguido na área urbana (16,9% vs. 8,7%) em contraste com a área rural (14,6% vs. 16,8%).

**Conclusões:** O contraste urbano/rural na incidência de AVC está a desvanecer-se, no entanto, a diminuição da letalidade na área urbana contrasta com a da área rural.

**Compromissos:** O estudo ACIN2 foi financiado pela FCT/FEDER projecto PIC/IC/82858/2007.

### C03. Etiopatogenia diferencial de leucoencefalopatia isquémica de acordo com a sua localização

Ricardo Morais<sup>1</sup>, João Sargento-Freitas<sup>2</sup>, Miguel Cordeiro<sup>1</sup>, Fernando Silva<sup>2</sup>, Nuno Mendonça<sup>2</sup>, Gustavo Cordeiro<sup>2</sup>, Cristina Moura<sup>1</sup>, Luis Cunha<sup>2</sup>

1-Clinica Universitária de Radiologia, Hospitais da Universidade de Coimbra; 2-Unidade de AVC, Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra.

E-mail: ricardofelixmorais@gmail.com; jsargentof@hotmail.com

**Introdução:** A leucoencefalopatia isquémica corresponde a alterações na substância branca subcortical, profunda e/ou periventricular. Estudos recentes têm identificado estas alterações da substância branca como um factor de morbilidade importante. No entanto, a sua correlação clínico-radiológica não está isenta de controvérsia e o seu significado clínico não se encontra totalmente elucidado, facto a que não será alheio as dúvidas que persistem relativas aos seus factores de risco e à sua fisiopatogenia que parece diferir conforme o grau e localização destas alterações.

**Objectivo:** Esclarecer o contributo diferencial de diversos factores de risco cerebrovasculares, no desenvolvimento de alterações da substância branca de acordo com a sua localização.

**Metodologia:** Foram incluídos todos os doentes submetidos a avaliação imagiológica (TC-CE ou RMN-CE) e ultrassonográfica cerebrovascular desde Janeiro a Agosto de 2011.

A avaliação imagiológica das alterações da substância branca foi realizada de forma independente por 2 neurorradiologistas, em estudos por TC-CE e RM-CE quando disponível, classificando-se leucoencefalopatia isquémica da substância branca profunda/subcortical e peri-ventricular recorrendo à escala de Fazekas e nos gânglios da base de acordo com a escala Age-Related White Matter Changes (ARWMC). Identificaram-se os factores de risco vascular clássicos recorrendo aos registos clínicos. Foi efectuada regressão logística incluindo todos os factores de risco vascular, assumindo-se significado estatístico para  $p < 0.05$ .

**Resultados:** Foram incluídos 562 doentes, 58.9% (N=331) do sexo masculino, idade média: 66,15 anos (DP: 15.19). Na comparação da prevalência de factores de risco e localização das alterações da substância branca, identificou-se uma associação independente entre alterações substância branca profunda/subcortical e hipertensão arterial OR: 1.85 (1.15-2.96),  $p=0.01$ ; diabetes mellitus OR: 1.60 (1.02-2.72),  $p=0.04$  e idade OR: 4.4 (2.79-6.96),  $p < 0.01$ .

Semelhante associação foi observada nas alterações dos gânglios da base e hipertensão arterial OR: 1.84 (1.15-2.94)  $p=0.01$ ; diabetes mellitus OR :1.78 (1.10-2.75)  $p=0.02$  e idade OR: 2.80 (1.82-4.30),  $p < 0.01$ . As alterações periventriculares associaram-se apenas à idade OR: 6.57 (3.68-11.73)  $p < 0.01$ .

**Conclusões:** Os resultados sugerem que as alterações da substância branca profunda/subcortical e dos gânglios da base partilham um substrato fisiopatológico diferente das alterações da substância branca periventriculares. Sugerindo uma etiologia vascular para as alterações da substância branca profunda/subcortical e dos gânglios da base, em contraste com as alterações da substância branca periventricular.

Serão necessários mais estudos para esclarecer a etiopatogenia das alterações da substância branca de acordo com a sua localização.

### C04. Estenoses arteriais intracranianas e diferentes síndromes clínicas lacunares

João Sargento-Freitas, Fernando Silva, Nuno Mendonça, Ricardo Morais, José Tomás, Cristina Machado, Gustavo Cordeiro, Luis Cunha

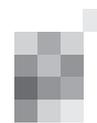
Unidade de AVC dos Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal.

E-mail: jsargentof@hotmail.com

**Introdução:** O enfarte lacunar representa um síndrome clínico e imagiológico cerebrovascular isquémico de etiologia heterogénea e ainda não consensual. Tem adquirido atenção recente a sua possível associação com aterosclerose intracraniana, estando já estabelecida a correlação desta com o volume do enfarte lacunar. Contudo, permanece ainda por abordar a eventual relação dos seus diferentes subtipos clínicos com a presença de estenoses intracranianas.

**Objectivos:** Avaliar possíveis associações entre estenoses arteriais intracranianas e diferentes síndromes lacunares definidos clinicamente.

**Metodologia:** Analisaram-se todos os doentes que realiza-



ram estudo ultrassonográfico cerebrovascular de Janeiro a Dezembro de 2011 com o diagnóstico clínico de AVC isquémico lacunar. O único factor de exclusão foi ausência de janela transtemporal de insonação. Os eventos vasculares foram classificados em síndromes clínicas de acordo com a classificação Oxfordshire Community Stroke Project em síndrome motor puro (MP), sensitivo puro (SP), sensitivo-motor (SM), hemiparésia-atáxica (HA) ou disartria mão-desajeitada (DMD). Foi determinada a presença de estenose intracraniana sintomática como a presença de estenose focal em artéria directamente tributária da área cerebral enfartada por definição clínica e imagiológica. Registaram-se factores de risco vascular por consulta de registos clínicos. Foi definido significado estatístico para  $p < 0.05$ .

**Resultados:** Identificámos 151 doentes com enfarte lacunar. Destes, 17 (11.3%) foram excluídos por ausência de janela de insonação transtemporal, incluindo-se na análise 134 doentes. A idade média foi de  $66.3 \pm 13.1$  anos, com 97 doentes (72.4%) do sexo masculino. Registaram-se 74 (55.2%) síndromes motores puros, 15 (11.2%) sensitivos puros, 23 (17.2%) sensitivo-motores, 18 (13.4%) hemiparésia-atáxicas e 5 (3.0%) disartria mão-desajeitadas. A prevalência de factores de risco vascular foi semelhante entre síndromes lacunares. Em 16 doentes (11.9%) foi identificada estenose intra-arterial sintomática, sendo mais comum entre síndromes SM: 7 (30.4%) relativamente a 5 (6.8%) dos síndromes MP, 1 (6.7%) dos SP, 3 (16.7%) dos HA e nenhum dos DMD;  $p = 0.03$ .

**Conclusões:** Os nossos dados sugerem que a associação entre enfarte lacunar e aterosclerose intra-craniana é diferente entre síndromes clínicas lacunares e preferencial para o síndrome sensitivo-motor.

## C05. A estenose intracraniana na Doença das Células Falciformes

Gil Nunes<sup>1</sup>, Manuel Manita<sup>1</sup>, Rita Silva<sup>2</sup>, Susana Ferreira<sup>1</sup>, Maria Fortunata<sup>1</sup>, José Ribeiro<sup>1</sup>, João Alcântara<sup>1</sup>

1-Laboratório de Neurosonologia, Unidade Cerebrovascular, Hospital de São José; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Dona Estefânia (Centro Hospitalar Lisboa Central).  
E-mail: equipa.doppler@chlc.min-saude.pt; gilmonteironunes@gmail.com

**Introdução:** O Acidente Vascular Cerebral (AVC) apresenta uma elevada mortalidade e morbidade, sendo uma das suas causas a perturbação da circulação causada por estenose intracraniana.

A Doença das Células Falciformes (DCF) é uma doença hematológica grave, mais frequente na raça negra. Caracteriza-se por alterações da configuração eritrocitária, que surge sobretudo na microcirculação, condicionando redução do lúmen arterial e vasculopatia intracraniana, sendo avaliada por Doppler Transcraniano.

**Objectivos:** Avaliação da prevalência de estenose intracraniana e risco de AVC nos doentes pediátricos com DCF, seguidos em consulta de Hematologia dos Hospitais Dona Estefânia e Fernando Fonseca, durante três anos.

**Metodologia:** No período compreendido entre 1 de Janeiro de 2009 e 30 de Novembro de 2011, foram avaliadas 97 crianças e adolescentes (idade  $< 18$  anos). Para o diagnóstico de estenose foi usado um Ecógrafo Toshiba Xario com sonda de 2 MHz realizando o Exame Ultrassonográfico Transcraniano Codificado a Cores (ECODTC).

Para análise dos parâmetros hemodinâmicos procedeu-se de

acordo com o STOP (*Stroke Prevention Trial in Sickle Anemia*), que estratificou intervalos hemodinâmicos para Artéria Cerebral Média, a TAMMX (*Time-Average Mean of Maximum Velocity*), classificando-se assim o risco de AVC em “Baixo”  $< 170$  cm/s, “Moderado” entre 170 e 200 cm/s e “Elevado” se  $> 200$  cm/s. Foram efectuadas reavaliações em 12, 3 a 6 meses ou 1 mês de acordo com os dados encontrados.

**Resultados:** Os 97 doentes estudados (57 sexo masculino e 40 sexo feminino) tinham idades entre os 2 e os 18 anos (média de 10,07).

Ao longo dos três anos documentaram-se 6 doentes com risco Elevado, 16 com moderado e os restantes 75 com baixo risco para AVC.

A prevalência de estenose intracraniana é de  $\pm 23\%$ .

Dos 6 que apresentaram risco elevado para AVC, 3 iniciaram Regime Transfusional Regular (RTR) e um fez ainda cirurgia de revascularização, 1 foi medicado com hidroxiureia e 2 não fizeram qualquer terapêutica. No período estudado, apenas 1 doente teve AVC, após interromper temporariamente RTR.

No grupo de doentes de risco moderado nenhum sofreu AVC e no de baixo risco 1 encontrava-se a fazer hidroxiureia e 2 doentes sofreram AVC mas antes de realizarem periodicamente ECODTC, e actualmente encontram-se em RTR.

**Conclusões:** A avaliação por ECODTC permitiu otimizar a terapêutica transfusional e o seguimento dos doentes, tendo como principal objectivo a redução da incidência de AVC e consequentes sequelas neurológicas.

**Agradecimento:** Às Unidades de Hematologia Pediátrica do Hospital Dona Estefânia e Fernando Fonseca, pelo envio dos doentes.

## C06. Dissecções Arteriais Cervicais: análise retrospectiva de uma coorte hospitalar

Pedro Barros<sup>1</sup>, Ana Teresa Carvalho<sup>1</sup>, Luís Augusto<sup>2</sup>, Elsa Azevedo<sup>3</sup>, pelo Grupo de Estudo de Doença Vascular Cerebral do Centro Hospitalar São João

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho; 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar São João; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar São João e Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.

**Introdução:** As dissecções arteriais cervicais têm sido reconhecidas como uma importante causa de AVC isquémico, sobretudo no adulto jovem. É reconhecida a variedade da apresentação clínica, bem como a escassez de recomendações internacionais no que diz respeito ao tratamento. Por outro lado, existem relativamente pouco trabalhos sobre possíveis factores que influenciem a evolução a longo prazo. Os objectivos fundamentais deste trabalho foram a revisão de procedimentos diagnósticos e terapêuticos numa coorte hospitalar e a tentativa de identificação de factores prognósticos.

**Metodologia:** Foi realizada revisão retrospectiva de todos os casos identificados com o diagnóstico de dissecção arterial cervical no período compreendido entre 2004-2011. Além das características demográficas foram registados: factores de risco vascular, apresentação clínica, tratamento e *follow-up* clínico e imagiológico. Para analisar a relação entre as variáveis clínicas, imagiológicas ou terapêuticas com o outcome funcional foi usada uma tabela de 2x2 e o teste de Fisher, para um nível de significância de 95%. Dicotimizamos os scores obtidos na Escala Modificada de Rankin entre 0-2 e 3-5 para determinar um bom ou mau prognóstico. Foi ainda analisada a relação entre algumas destas variáveis e a recanalização do vaso afectado.

**Resultados:** Foram identificados 69 casos: idade média de 45,94 anos, 39 casos do sexo masculino (56,5%), 12 casos de dissecação vertebral (17,4%); tempo médio de *follow-up* de 19,65 meses. A forma de apresentação clínica mais comum foi AVC isquémico (60,8%), seguida de AIT (10,1%), Síndrome de Horner isolado (5,8%), cefaleia isolada (4,3%) e parésia XII par isolado (1,4%), apresentando os restantes conjugação de sintomas/sinais. Trinta e cinco doentes foram hipocoagulados (50,7%) e 12 foram submetidos a trombólise EV. O achado mais comum no exame imagiológico de fase aguda foi o de estenose irregular (52,2%), seguido de oclusão (40,6%) e pseudoaneurisma (7,2%); recanalização do vaso afectado em 72,5% dos casos. Verificou-se uma associação estatisticamente significativa entre hipocoagulação e bom prognóstico ( $p=0,023$ ; OR=1,320, IC 95% [1,054-1,653]); estenose do vaso afectado e bom prognóstico ( $p=0,019$ , OR=1,304, IC 95% [1,028-1,655]), bem como estenose e recanalização ( $p=0,011$ , OR= 1,561, IC 95% [1,096-2,222]).

**Discussão:** Tal como verificado na literatura, esta série sugere que as dissecações arteriais cervicais têm expressão clínica e imagiológica variável. Salientamos o alargado período de *follow-up*, com seguimento médio superior a 19 meses. A hipocoagulação e a não-occlusão do vaso afectado foram factores de bom prognóstico a longo prazo, sendo que a não-occlusão esteve também associada a uma maior probabilidade de recanalização.

### C07. Evolução clínica seis meses após uma trombose venosa cerebral: que factores a influenciam?

Luísa Sampaio<sup>1</sup>, Helena Rocha<sup>2,3</sup>, Pedro Abreu<sup>2,3</sup>, Marta Carvalho<sup>2,3</sup>, pelo Grupo de Estudo da Doença Vasculiar Cerebral do Hospital São João

1-Serviço de Neurorradiologia, 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar São João; 3-Serviço de Neurologia e Neurocirurgia da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.  
E-mail: lfvsampaio@sapo.pt

**Introdução:** Os doentes com trombose venosa cerebral (TVC) têm geralmente evolução favorável, mas há alguns casos de morte ou incapacidade permanente. Poderão também surgir complicações tardias importantes, como epilepsia ou fístulas arteriovenosas durais (FAVD).

**Objetivos:** Analisar factores clínicos e imagiológicos que influenciaram a evolução clínica seis meses após a alta dos doentes com TVC observados num hospital terciário nos últimos 5,5 anos.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo dos casos de TVC em idade adulta observados por Neurologia de Janeiro/2006 a junho /2011, através da consulta de registos clínicos. Colhidos dados clínicos, incluindo pontuação na *National Institute of Health Stroke scale* (NIHSS) e na escala modificada de Rankin (mRs) na admissão, alta e aos 6 meses; e dados imagiológicos na admissão e aos 6 meses (recanalização na angioRM). Análise estatística descritiva e analítica da amostra com software SPSS V20.0.0 (significância estatística  $p<0,05$ ).

**Resultados:** Estudados 66 doentes; 82% mulheres; média etária/mediana: 39,9/38 anos. Perda para *follow-up* aos 6 meses: 9 doentes (13,6%). Mediana da NIHSS na admissão e aos 6 meses: 0 (AIQ 25-75%, valor mínimo 0 e máximo 18 e 6, respetivamente). Na alta havia algum grau de dependência (mRs >2) em 10,9%, mas aos 6 meses apenas 3,5% a manti-

nam. Não se verificou nenhuma morte neste período. Os valores de mRs>2 e de NIHSS >3 aos 6 meses associaram-se, com significância estatística, a idade superior a 45 anos e a hemorragia como forma de apresentação da TVC ( $p=0,027$  e  $p=0,000$ , respetivamente). Na reavaliação imagiológica 11,1% não evidenciaram nenhuma recanalização; esta foi completa em 29,6%. As cefaleias crónicas foram a complicação mais frequente (18,7%), seguidas de depressão (6,8%), epilepsia (5%) e FAVD (5%). A não recanalização relacionou-se significativamente com o desenvolvimento de FAVD ( $p=0,003$ ). A hipovisão só ocorreu em 1,7% dos doentes apesar de 29% apresentarem papiledema na admissão. Não se verificou relação estatisticamente significativa entre NIHSS, mRs e estado de recanalização aos 6 meses, e género, tempo sintomas-diagnóstico, presença de enfarte venoso, localização da TVC, factores de risco ou outras complicações tardias.

**Conclusão:** A hemorragia como manifestação inicial da TVC e idade superior a 45 anos associaram-se a pior recuperação funcional. Não se verificou FAVD em doentes com recanalização completa, corroborando a sua fisiopatologia. A evolução clínica aos seis meses foi boa, sendo que os doentes que ficaram com algum grau de dependência são em menor número do que o referido na literatura, traduzindo provavelmente otimização dos cuidados médicos e da reabilitação.

### C08. Qual é a melhor altura para determinar o valor de NT-proBNP? - Um marcador de AVC isquémico cardioembólico

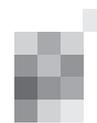
Ana Catarina Fonseca<sup>1</sup>, Joaquim Sampaio Matias<sup>2</sup>, Teresa Pinho e Melo<sup>1</sup>, Carolina Pires<sup>1</sup>, Ruth Galdes<sup>1</sup>, Patrícia Canhão<sup>1</sup>, Dulce Brito<sup>3</sup>, José Manuel Ferro<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa; 2-Serviço de Patologia Clínica, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa; 3-Serviço de Cardiologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa.  
E-mail: catarinagfonseca@gmail.com

**Introdução:** Estudos sugerem que o N-terminal do peptídeo natriurético cerebral (NT-proBNP) é útil como marcador de AVC isquémico de etiologia cardioembólica, nomeadamente relacionada com fibrilhação auricular. Contudo, existe escassa e contraditória informação sobre a qual a melhor altura para realizar a sua determinação.

**Objetivo:** Determinar o perfil temporal do NT-proBNP em doentes com AVC isquémico.

**Metodologia:** Análise de uma amostra consecutiva de doentes com AVC isquémico agudo admitidos durante dez meses na unidade de acidentes vasculares cerebrais do Hospital de Santa Maria. A etiologia dos AVCs foi realizada de acordo com a classificação TOAST. Os doentes com doença coronária, valvular e insuficiência renal foram excluídos (causas de aumento de NT-proBNP). As amostras de sangue foram colhidas às 24, 48 e 72 horas após o início de sintomas do AVC. As concentrações de NT-proBNP foram determinadas através de um ensaio de electroquimioluminescência. O teste de Friedman foi utilizado para comparar os valores de NT-proBNP ao longo dos 3 pontos temporais nos indivíduos com AVC isquémico em geral, AVC cardioembólico e não cardioembólico. Uma análise post-hoc com o teste de Wilcoxon foi realizada com uma correcção de Bonferroni. O teste de



Mann-Whitney foi utilizado para comparar os valores de mediana de NT-proBNP entre grupos de doentes com AVC cardioembólico e não-cardioembólico

**Resultados:** 103 doentes foram incluídos (36 com AVC cardioembólico) com uma média de idades de 64.6+/-12.3 anos. 61 (59.2%) eram homens. Os valores de NT-proBNP nos AVC cardioembólicos foram mais elevados de forma estatisticamente significativa ( $p<0,001$ ) em relação aos AVCs não-cardioembólicos nos 3 pontos temporais. Verificou-se uma diferença estatisticamente significativa nos valores de NT-proBNP ao longo dos 3 tempos nos doentes com AVC em geral, AVC cardioembólico e não cardioembólico. ( $p<0,001;0,002;0,001$  respectivamente). Nos 3 grupos de doentes os valores de NT-proBNP foram mais elevados nas primeiras 24 a 48 horas após AVC isquémico sem diferença estatisticamente significativa ( $p=0,44; 0,84; 0,20$ ) e sofreram uma redução significativa 72 horas após o AVC ( $p<0,001;0,003;0,007$ ).

**Conclusão:** Os valores de NT-proBNP levels são mais elevados 24-48 horas após o AVC isquémico. Estes dois pontos são igualmente úteis para determinação do NT-proBNP.

### C09. Resistência bioquímica à antiagregação plaquetar em doentes com AVC isquémico agudo

José Tomás<sup>1</sup>, Gustavo Cordeiro<sup>1</sup>, Margarida Lourenço<sup>2</sup>, Fradique Moreira<sup>1</sup>, João Sargento-Freitas<sup>1</sup>, Fernando Silva<sup>1</sup>, Luís Cunha<sup>1</sup>  
1-Unidade de AVC do Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra; 2-Laboratório de Hematologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra.  
E-mail: jmst85@gmail.com

**Introdução:** Os fármacos antiagregantes plaquetares estão recomendados na prevenção secundária dos eventos trombóticos, designadamente nos cerebrais. Apesar do seu benefício, um número importante de doentes sob terapêutica antiplaquetária experimenta um novo episódio isquémico. Os testes funcionais plaquetares têm vindo a ser desenvolvidos e estudados nas doenças cardiovasculares com o objectivo de monitorizar a acção destes fármacos e prever a recorrência.

**Objectivos:** Determinar a prevalência da resistência plaquetar bioquímica à aspirina numa população de doentes com AVC isquémico agudo não medicada previamente com antiagregantes plaquetares; nos não-responsivos, pesquisar a eventual resistência ao clopidogrel; identificar condições clínicas que se associam a uma resposta laboratorial comprometida à aspirina.

**Métodos:** Estudo prospectivo envolvendo uma população de doentes com AVC isquémico agudo admitidos numa Unidade de AVC, no período compreendido entre Janeiro e Novembro de 2011. Foram excluídos todos os doentes com AVC cardioembólico (classificado no momento da admissão ou identificado posteriormente) e aqueles que, na amostra inicial de sangue, não apresentavam doseamentos normais de plaquetas ( $150$  a  $400 \times 10^9/l$ ) ou trombina ( $70$  a  $150 \mu mol/l$ ). Uma segunda colheita de sangue foi efectuada 5 a 10 dias após a toma inicial de antiagregante plaquetar. A resposta aos agentes antiplaquetários foi avaliada através do teste de agregometria plaquetar multi-eléctrodos (MEA) utilizando um analisador Multiplate. A agregação foi quantificada, de acordo com o protocolo, em unidades de agregação (UA) e área abaixo da curva (AAC) de unidades arbitrárias (UA\*min). Para a análise estatística dos dados foi usado o software SPSS versão

17.0 recorrendo ao teste chi-quadrado e análise de regressão logística. Foi definido significado estatístico para  $p<0,05$ .

**Resultados:** Dos 133 doentes inicialmente integrados no estudo 41 foram excluídos. A média de idades dos restantes foi de  $69,2 \pm 13,3$  anos com predomínio do sexo masculino 56,5% (52/92). A resistência bioquímica à aspirina foi identificada em 18% (17/92). Destes, 11,8% (2/17) revelaram-se igualmente não-responsivos ao clopidogrel. No modelo de regressão logística binário apenas os doentes com tabagismo activo (OR:5,97;  $p=0,01$ ) e aqueles com infecção aguda (OR:3,44;  $p=0,04$ ) apresentaram, de forma significativa, uma maior probabilidade de serem bioquimicamente resistentes à aspirina.

**Conclusões:** Um número não negligenciável de doentes com AVC isquémico agudo apresentou resistência bioquímica aos fármacos antiagregantes plaquetares mais frequentemente utilizados em prevenção secundária. Certas condições clínicas parecem afectar a resposta laboratorial à terapêutica antiagregante plaquetar.

### C010. Localização cerebral do processamento de informação prosódica: resultados preliminares

José Fonseca<sup>1</sup>, Marina Vigário<sup>2</sup>

1-Laboratório de Estudos de Linguagem, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, UNIC/Instituto de Medicina Molecular; 2-Laboratório de Fonética, Faculdade de Letras da Universidade de Lisboa.

**Introdução:** O hemisfério cerebral esquerdo é, em termos globais, dominante para capacidades verbais. O hemisfério direito desempenha um papel superior no processamento de informação não-verbal, da música e das emoções.

A prosódia de um enunciado caracteriza-se, por um lado, pelo contorno melódico e o ritmo da fala que contribuem para a descodificação sintáctica, semântica e lexical (prosódia linguística), por outro pela prosódia emocional que determina o conteúdo emocional do discurso.

**Metodologia: Amostra** – 8 sujeitos: 4 com lesão direita e 4 uma lesão esquerda (metade com lesão anterior e metade posterior). 8 sujeitos de controle. Não existem diferenças a nível da idade e da escolaridade entre os 3 grupos.

**Material** – Teste de compreensão auditiva composto por 18 frases (tipo SVO) com prosódia linguística (entoação declarativa, interrogativa e imperativa) e 18 com prosódia emocional (entoação de tristeza, alegria e raiva).

**Procedimentos** – A apresentação das frases de forma constante e com tempo de latência de 15 segundos. Após audição das frases, o sujeito opta na escolha do tipo de frase com uma grelha pictográfica de 3 hipóteses. É medido o tempo de resposta.

**Resultados:** Existem diferenças significativas ( $p=.000$ ) entre os doentes e os controles nos 2 testes.

Existem diferenças significativas entre doentes com lesão esquerda e direita nas frases com prosódia emocional ( $p=.000$ ) e prosódia linguística ( $p=.001$ ).

Nos doentes com lesão direita não se verificam diferenças entre os que têm lesão anterior e lesão posterior quer na prosódia emocional ( $p=.17$ ) quer na prosódia linguística ( $p=.804$ ). Nos doentes com lesão esquerda também não existem diferenças quanto à anterioridade ou não da lesão cerebral. Os doentes com lesão direita são significativamente mais lentos que os que têm lesão esquerda, quer na prosódia emocional ( $p=.000$ ) quer na linguística ( $p=.000$ ). Ter uma lesão anterior é

significativamente influenciador da capacidade de compreensão prosódica emocional ( $p=.000$ ), o mesmo não se verificando na prosódia linguística ( $p=.892$ ). Os doentes com lesão esquerda anterior apresentam mais erros que os com lesão posterior nos 2 tipos de prosódia ( $p=.000$ ).

**Conclusão:** A prosódia é o principal atributo (extra)linguístico presente na comunicação oral da responsabilidade, no mínimo parcial, do hemisfério cerebral direito. Este estudo mostra que sofrer uma lesão cerebral pode afectar a capacidade de discriminação prosódica e se a lesão for direita essa dificuldade ainda pode ser superior.

### **C011. Caracterização clínica-imagiológica e seguimento a longo prazo após encerramento percutâneo do Foramen Ovale Patente no AVC isquémico/AIT criptogénico por embolia paradoxal.**

Sofia Calado<sup>1,4</sup>, João Abecasis<sup>2</sup>, Gonçalo Matias<sup>1</sup>, Regina Ribeiras<sup>2</sup>, Filipa Ferreira<sup>5</sup>, Lídia de Sousa<sup>5</sup>, Rui Anjos<sup>3</sup>, Miguel Viana-Baptista<sup>1,4</sup>

1-Serviço de Neurologia (Hospital Egas Moniz); 2-Laboratório de Ecocardiografia, Serviço de Cardiologia (Hospital de Santa Cruz); 3-Serviço de Cardiologia Pediátrica (Hospital de Santa Cruz) do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental (CHLO); 4-Departamento de Neurologia, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; 5-Serviço de Cardiologia, Hospital de Santa Marta, Centro Hospitalar de Lisboa Central (CHLC).  
E-mail: sofiacalado2@gmail.com

**Introdução:** A embolia cardiogénica por foramen ovale patente (FOP) constitui uma importante etiologia do AVC isquémico/AIT criptogénico. A história natural desta entidade não é bem conhecida, não estando estabelecidas características peculiares clínico-imagiológicas, nem factores associados ao risco de recorrência. O encerramento percutâneo (EP) do FOP associado a aneurisma de septo interauricular (ASIA), a trombose venosa periférica, ou considerado de elevado risco embólico cerebral constitui opção terapêutica no AVC por presumível embolia paradoxal.

**Metodologia:** Caracterização retrospectiva e seguimento a longo-prazo após EP do FOP em doentes com AVC/AIT admitidos numa instituição hospitalar.

**Resultados:** Foram incluídos 50 doentes (idade média  $48,5 \pm 12$  anos, 28-74). O evento inaugural foi AVC isquémico em 39(78%) e AIT em 11(22%), recorrente em 8(16%) doentes.

Em 12(24%) doentes existiu esforço físico prévio, em 4(8%) imobilização prolongada. Dezoito(36%) doentes tinham enxaqueca (4 com aura), cumpriam contracepção hormonal 8/27(30%) doentes. FOP com ASIA 38(76%) doentes.

O enfarte foi carotídeo em 21(42%), território cortical ACM em 8(16%), ramo anterosuperior ACM 7(14%), ramo posteroinferior ACM 5(10%), estriatocapsular 1(2%); vertebrobasilar em 14(28%), tálamo 6(12%), cerebelo 4(8%), ACP 2(4%), tronco 2(4%). Verificaram-se múltiplas lesões isquémicas agudas em 7(14%) doentes. NIHSS médio admissão=3,57.

No Ecocardiograma transesofágico(ETE) apresentavam shunt em repouso 12(24%) doentes.

À data da alta, 34(78%) doentes recuperaram completamente(Rankin0-1), 5(10%) ficaram dependentes(Rankin3).

Como complicações periprocedimento verificaram-se: leak intradispositivo EP 2(4%) doentes, taquiarritmias (FA, TSV) autolimitadas pós-EP em 2(4%) doentes. Dois doentes foram submetidos a revisão do EP após 1-2meses por shunt

residual, sem eventos cerebrovasculares recorrentes.

Obtivemos informação do seguimento de 42(84%), duração média  $45,5 \pm 33,2$  meses(5-118). Três doentes(6%) apresentaram eventos cerebrovasculares: AVC isquémico com oclusão carotídea cervical por trombo (1 doente), sem shunt residual; AIT recorrente (2 doentes após 1-2 meses, contexto de shunt residual e esforço). Dois doentes apresentaram eventos não cerebrovasculares (síndrome vertiginosa, síndrome sensitivo funcional).

No seguimento, 31/43 doentes tinham recuperado totalmente; 1/43 estava dependente (mRS=3), mortalidade nula.

Oito dos 9(18%) doentes com evidência de shunt residual por ETE/DTCC pós-EP, apresentavam shunt em repouso no ETE pré-EP.

**Conclusões:** Parecendo ser um procedimento seguro, o EP do FOP acarreta custos elevados e riscos por possíveis complicações relacionadas com o dispositivo, não sendo totalmente conhecidos os seus riscos/benefícios a longo prazo.

A recorrência tardia do AVC não esteve associada à persistência de shunt residual.

Seria desejável a realização de um estudo colaborativo nacional multicêntrico, prospectivo, para caracterização dos doentes que beneficiarão do procedimento de EP como prevenção secundária do AVC em comparação com a instituição de terapêutica médica antiagregante plaquetária/ anticoagulante.

### **C012. Factores de risco para transformação hemorrágica no Acidente Vascular Cerebral isquémico**

Liliana Pereira, Miguel Rodrigues

Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.  
E-mail: lipereira@yahoo.com

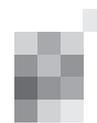
**Introdução:** Embora a transformação hemorrágica (TH) do AVC isquémico seja frequente, é difícil prever a sua ocorrência a nível individual. Os factores de risco mais conhecidos são cardioembolismo, idade avançada, dimensão do enfarte, tratamento fibrinolítico, doença da substância branca e uso de antitrombóticos. O valor preditivo de outros factores ou pontuações de risco hemorrágico é menos conhecido.

Os autores pretendem descrever os factores de risco para TH, a associação com a medicação prévia ou subsequente ao AVC e o valor preditivo de uma pontuação de risco hemorrágico, em doentes internados num serviço de Neurologia.

**Métodos:** Nos doentes internados entre 01/10/2010 e 30/09/2011 com AVC isquémico recolhemos retrospectivamente dados demográficos, factores de risco vascular, factores preditivos de hemorragia e subtipos de AVC pelas classificações TOAST, OSCP e A-S-C-O. Calculou-se a pontuação de risco hemorrágico HAS-BLED. O risco de TH foi calculado por tabelas de contingência ou regressão logística binária, utilizando o risco relativo (RR) ou odds ratio (OR), com intervalos de confiança de 95% (IC95%). O valor preditivo da HAS-BLED foi calculado utilizando curvas ROC.

**Resultados:** Incluímos 199 doentes, 70,9% do género masculino, com uma idade média de 62,7 anos (31-87 anos), existindo imagem de controlo em 157. Foi observada TH em 21 doentes (taxa de ocorrência 13,4%, IC95% 8,9-19,6%).

Na análise univariada o risco de TH está associado a fibrilhação auricular (FA) (RR 2,96 IC95% 1,36-6,45), cardioembolismo (RR 2,8 IC95% 1,30-6,11%), INR >3 (RR 7,00 IC95% 1,25-7,00) e o NIHSS inicial foi superior na TH ( $p=0,005$ ). Na análise



se multivariada apenas FA permaneceu associada a TH (OR 4,73 IC95% 1,28-17,5).

Anticoagulação após AVC associou-se a maior incidência de TH (27,8%) do que antiagregação com ou sem profilaxia de tromboembolismo venoso (10,7%,  $p=0,044$  e 0%,  $p=0,008$ ). A anticoagulação prévia ao AVC associou-se a mais TH do que antiagregação ou ausência de antitrombótico ( $p=0,009$ ). O ajustamento para FA torna estas associações não significativas, mantendo-se FA como factor de risco independente.

A idade, factores de risco vascular clássicos, estenose carotídea, contagem de plaquetas, glicémia, colesterol total, controlo tensional ou eventos vasculares prévios não influenciaram significativamente a TH.

A HAS-BLED ou os seus componentes individuais não mostraram ter valor preditivo.

**Conclusões:** Em concordância com outros estudos, a FA mostrou ser preditiva de TH. A terapêutica anticoagulante por si não aumenta o risco de TH, quando descontado o efeito da FA. A HAS-BLED não foi útil para prever TH no AVC agudo e com anticoagulação recente.

### C013. Caracterização dos falsos diagnósticos de AVC numa Unidade de AVC - estudo observacional retrospectivo

Marisa Brum, Ana Romeiro, Paulo Santos, Rui Guerreiro, José Pinto Marques

Hospital São Bernardo, Centro Hospitalar de Setúbal, Setúbal.  
E-mail: marisatbrum@gmail.com

**Introdução:** O AVC é a principal causa de mortalidade e uma das principais causas de morbilidade em Portugal. O diagnóstico de AVC assenta em dados clínicos, que são complementados por exames imagiológicos. A maioria dos estudos realizados sobre o correcto diagnóstico de doença cerebrovascular foca-se a nível do Serviço de Urgência, sendo poucos os estudos que avaliam a precisão diagnóstica após a triagem e terapêutica iniciais já em regime de internamento numa UAVC.

**Objectivos:** O objectivo principal foi estudar a precisão do diagnóstico de AVC em todos os pacientes internados na UAVC; estudou-se também quais as outras apresentações iniciais e patologias que mais frequentemente conduziram a um diagnóstico errado de AVC.

**Metodologia:** Foi realizado um estudo observacional, retrospectivo, transversal, nos doentes internados na UAVC do nosso Hospital entre dia 8 de Janeiro de 2007 e 18 de Outubro de 2011, cujo diagnóstico de saída foi outra patologia. Foram encontrados 46 casos, reunidos por diagnósticos de acordo com a classificação CID-10. Os resultados foram avaliados pelos sintomas/sinais existentes à entrada na UAVC, escala NIHSS, factores de risco vasculares e exames complementares de diagnóstico. A análise estatística foi realizada com SPSS v.17.0.

**Resultados:** Dos 1203 doentes internados na UAVC, 46 não apresentaram um diagnóstico de AVC na alta (falsos positivos 3,8%), sendo 63% homens e 37% mulheres, com idades compreendidas entre 16 e 88 anos (média de 53,15). Foram encontrados 16 diagnósticos com a distribuição seguinte: perturbação conversiva (11/46; 23,9%), epilepsia não especificada (10/46; 21,7%) e cefaleia (8/46; 17,4%); os sintomas prevalentes foram parésia do membro superior (27/46), alterações da sensibilidade (21/46), da acuidade visual (10/46) e cefaleia (11/46); o NIHSS à entrada mostra a mediana de 2; dos facto-

res de risco vasculares mais observados salienta-se: HTA (41,3%), tabagismo (23,9%); 4/46 doentes foram sujeitos a fibrinólise (1,8% do total de fibrinolises), sem complicações, nomeadamente hemorrágicas; um segundo exame imagiológico excluiu lesão vascular aguda.

**Conclusão:** Para o diagnóstico inicial de AVC concorrem uma história clínica e exame neurológico sugestivos, frequentemente sem confirmação imagiológica, dada a premência do diagnóstico para eventual fibrinólise. As taxas de falsos positivos e de doentes submetidos a fibrinólise sem diagnóstico posterior de AVC no estudo presente foram reduzidas e sobreponíveis às descritas na literatura, não tendo sido, contudo, verificadas complicações significativas. A necessidade de uma terapêutica precoce no contexto clínico adequado prevalece sobre o risco dos efeitos potencialmente deletérios da fibrinólise em doentes sem doença cerebrovascular.

### C014. Trombólise endovenosa em doentes com *stroke mimics*

Ana Filipa Santos, João Pinho, Margarida Rodrigues, Ricardo Maré, Carla Ferreira

Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga.  
E-mail: filipasantos@hotmail.com

**Introdução:** O AVC isquémico é uma emergência médica. A administração precoce de rtPA evita/minimiza a extensão do tecido cerebral com lesão irreversível. Sendo o diagnóstico de AVC essencialmente clínico e perante a necessidade de rapidamente se iniciar a trombólise, alguns doentes com condições não vasculares que mimetizam AVC isquémico agudo (*stroke mimics*) acabam por ser também submetidos a esse procedimento. Apresentamos os casos de *stroke mimics* submetidos a trombólise no nosso centro.

**Casos clínicos:** Dos 264 doentes submetidos a trombólise apenas 3 foram identificados como mimetizadores. 1) Homem, 33 anos, saudável, recorre à urgência por cefaleias e náuseas, com posterior alteração da visão (“mancha branca do lado direito”), parestesias no braço direito e face, e perturbação da linguagem. NIHSS: 7. TAC cerebral: ASPECTS 10. Tempo clínica-agulha: 5h40 (incluído no estudo IST3). NIHSS no final da trombólise: 2. NIHSS 24h: 0. Quando recuperou a linguagem contou episódio prévio semelhante. TAC cerebral de controlo, RM/AngioRM, estudo analítico normais. NIHSS à alta: 0, mRS: 0. Teve alta com o diagnóstico de enxaqueca com aura. 2) Mulher, 44 anos, antecedentes psiquiátricos, trazida à urgência por diminuição da força dos membros direitos e perturbação da linguagem. NIHSS: 18. TAC cerebral: ASPECTS 10. Tempo clínica-agulha: 2h30. Após início da perfusão melhorou subitamente, mantendo apenas défices incongruentes e flutuantes. NIHSS no final da trombólise: 0. NIHSS 24h: 0. TAC cerebral de controlo e estudo analítico normais. NIHSS à alta: 0, mRS: 0. Teve alta com o diagnóstico de perturbação conversiva. 3) Mulher, 33 anos, com antecedentes de enxaqueca e depressão. Trazida à urgência após perda de conhecimento, precedida por cefaleias. Após recuperar a consciência não conseguia falar. NIHSS: 19. TAC cerebral: ASPECTS 10. Tempo clínica-agulha: 1h47. NIHSS aos 30': 5, com exame a favor de natureza psicogénea, pelo que se interrompe a perfusão. NIHSS 24h: 0. TAC cerebral de controlo e estudo analítico normais. NIHSS à alta: 0, mRS: 0. Teve alta com o diagnóstico de perturbação conversiva.

**Discussão:** Na nossa série de trombólises a percentagem de

mimetizadores (1,1%) foi inferior à de outras séries descritas na literatura (1,4-14%), o que poderá indicar que talvez estejamos a ser demasiado “defensivos”, excluindo doentes potencialmente tratáveis. Não houve intercorrências em nenhum dos mimetizadores, nomeadamente hemorragias e angioedema. A percentagem de doentes é muito pequena para assumirmos que a trombólise é segura nesse grupo, todavia, o potencial benefício em AVCs isquémicos confirmados poderá ser maior que o risco de complicações nos *stroke mimics*.

### CO15. Recorrência de AVC isquémico em doentes submetidos a trombólise endovenosa

Ana Filipa Santos, Margarida Rodrigues, Ricardo Maré, Carla Ferreira

Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga.  
E-mail: filipasantos@hotmail.com

**Introdução:** A deterioração neurológica após AVC isquémico agudo é comum e está associada a um pior prognóstico. Mecanismos de deterioração incluem edema após enfarte extenso, transformação hemorrágica, enfarte recorrente e causas sistémicas. Nos doentes submetidos a trombólise o agravamento precoce do estado neurológico geralmente levanta a suspeita de hemorragia intracerebral sintomática. AVC isquémico recorrente, definido como AVC isquémico envolvendo território arterial previamente não afectado, é outra causa de deterioração neurológica em doentes tratados com trombólise ev. Têm sido descritos casos de embolização sistémica após administração de rtPA. Estudos recentes mostram uma associação entre AVC isquémico recorrente precoce e FA. Apresentamos os doentes submetidos a trombólise no nosso centro em que se verificou recorrência de AVC isquémico nos primeiros 30 dias.

**Casos clínicos:** Dos 264 doentes submetidos a trombólise no nosso hospital, 4, com idades entre 69-90 anos (este incluído no estudo IST3), apresentaram agravamento do estado neurológico por recorrência de AVC isquémico, nos primeiros 30 dias. À admissão apresentavam classificação clínica de TACs. NIHSS entre 15-22. TAC cerebral com enfarte recente em território da ACM esquerda. ASPECTS 7 em três doentes e 8 em um doente. Detectada FA de novo em um dos casos; ECG com ritmo sinusal nos restantes. Foram submetidos a tratamento com rtPA – tempo clínica-agulha 80-120 minutos. Em 2 dos doentes (um com FA) a deterioração verificou-se precocemente após a trombólise (65' e 100' após início da perfusão), nos outros o evento isquémico recorrente verificou-se ao 3º e 19º dia de internamento. O agravamento neurológico ocorreu subitamente e manifestou-se por depressão do nível de consciência – coma com extensão bilateral à dor (3 doentes) e estupor (1 doente). Num dos doentes o AAS tinha sido suspenso por hemorragia GI. TACs realizados após a deterioração revelaram enfartes bilaterais, com novo enfarte recente contralateral, um no território da ACA direita, três no território da ACM direita. Realizado doppler cervical em 3 doentes: 1 apresentava oclusão bilateral das ACIs. Três dos doentes faleceram, entre 1-4 dias após a recorrência do evento isquémico.

**Discussão:** O risco global, descrito na literatura, de recorrência de AVC após um AVC isquémico é de 4% aos 30 dias. No nosso centro, a recorrência verificou-se em 1,5% dos doentes submetidos a trombólise; 50% ocorreram muito precocemente após a perfusão, o que poderá indicar que nesses casos o rtPA poderá ter tido um papel causal, presumivelmente pela desintegração de trombos pré-existentes.

### CO16. Interação da etiologia, género e idade no sucesso da trombólise no AVC isquémico

Pedro Castro<sup>1</sup>, Miguel Grilo<sup>1</sup>, Sara França<sup>1</sup>, Dulce Pereira<sup>2</sup>, Teresa Mendonça<sup>1</sup> e Elsa Azevedo<sup>1</sup>, pelo Grupo de Doença Vascular Cerebral do Hospital de São João

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Urgência, Hospital de São João, Porto.

Email: pedromaccc@gmail.com; elsaazevedo@netcabo.pt

**Introdução:** A trombólise intravenosa é o tratamento mais eficaz na fase aguda do AVC isquémico. O conhecimento da variação do seu prognóstico e segurança com factores não modificáveis pode ajudar na seleção de doentes para tratamento em larga escala.

**Objectivo:** O nosso objectivo foi comparar o prognóstico e segurança da trombólise intravenosa no AVC isquémico de acordo com a idade, etiologia, género, e sua interacção.

**Metodologia:** Estudo prospectivo num centro terciário de todas as trombólises intravenosas efectuadas entre Julho de 2006 e Junho de 2011. Analisaram-se as variáveis: género, idade, etiologia do AVC (escala de TOAST), NIHSS na admissão, tempo evento-agulha (TEA). O resultado funcional foi avaliado pela escala de Rankin modificada (mRS) aos 3 meses e a segurança pela ocorrência de hemorragia intracraniana significativa (definição do SITS).

**Resultados:** Registaram-se 451 trombólises em doentes com idade, NIHSS e TEA medianos respectivamente de 71 (60-78) anos, 13 (8-18) e 150 (120-180) minutos; 94% eram previamente independentes, 50% do género masculino. A etiologia mais comum foi a cardioembólica (CE, 35%), seguida de aterosclerótica (AT, 18%), doença de pequenos vasos (DPV, 8%) e outros (2%), restando 37% de indeterminados. A DPV associou-se a maior probabilidade de independência (mRS 0-2) [70 vs 35%, OR=2,8 (IC 95% 1,3-6,3), p=0,012] e menor mortalidade [0 vs 16%, p=0,013]. O DPV apresentou idades (p=0,002) e NIHSS (p<0,00001) significativamente inferiores em relação às restantes etiologias. O aumento da idade associou-se a menor probabilidade de independência [OR=0,6 (0,5-0,7), p<0,00001] e recuperação (mRS 0-1) [OR=0,7 (0,5-0,8), p<0,00001], e a maior mortalidade [OR=2,5 (1,8-3,5), p<0,00001]. Apesar da idade parecer aumentar o risco de hemorragia significativa [OR=1,8 (1,0-3,3), p=0,034], este não difere significativamente quando comparando o escalão > 80 anos com os restantes (p=0,268). Os resultados funcionais e taxa de hemorragia não variaram com o género. Em modelo multivariável, apenas o NIHSS basal e a idade inferiores mantiveram relação positiva e estatisticamente significativa com melhor resultado funcional.

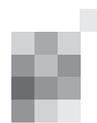
**Conclusões:** Nesta amostra os principais factores de prognóstico foram idade e NIHSS. A etiologia não evidenciou relação significativa após ajuste para aquelas variáveis confundidoras, podendo não se justificar a exclusão dos casos por doença de pequenos vasos que é prática nalguns centros.

### CO17. Trombólise no AVC isquémico: para além das 3 horas

Miguel Grilo<sup>1</sup>, Pedro Castro<sup>1</sup>, Sara França<sup>1</sup>, Dulce Pereira<sup>2</sup>, Teresa Mendonça<sup>1</sup> e Elsa Azevedo<sup>1</sup>, pelo Grupo de Doença Vascular Cerebral do Hospital de São João

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Urgência, Hospital de São João, Porto.

E-mail: miguel.argrilo@hotmail.com; elsaazevedo@netcabo.pt



**Introdução:** A trombólise intravenosa é o tratamento mais eficaz na fase aguda do AVC isquémico. Existem várias imposições legais que restringem o seu uso, sendo a limitação imposta até às 3 horas um factor importante de exclusão para muitos doentes.

**Objectivo:** O nosso objectivo foi comparar os resultados funcionais e segurança do uso de alteplase no grupo das 3 às 4,5 horas numa coorte hospitalar onde esta extensão de janela foi aprovada pela comissão de ética.

**Metodologia:** Estudo prospectivo num centro terciário de todas as trombólises intravenosas efectuadas entre Julho de 2006 e Junho de 2011. Analisaram-se as variáveis: género, idade, NIHSS na admissão e tempo evento-agulha (TEA) medianos e etiologia do AVC (escala de TOAST). O resultado funcional foi avaliado pela escala de Rankin modificada (mRS) aos 3 meses e a segurança pela ocorrência de hemorragia intracraniana significativa (definição do SITS).

**Resultados:** Registaram-se 451 trombólises; compararam-se os grupos submetidos a trombólise dentro das 3h (n=362, 80%) com aquele tratado das 3 às 4,5 horas (n=89, 20%). Os grupos não apresentavam diferenças quanto ao género (feminino 46 vs 51%, p=0,478), idade [72 (59-78) vs 71 (60-78), p=0,962], NIHSS [14 (8-18) vs 13 (9-18), p=0,591], independência prévia (90 vs 96%, p=0,065) e etiologia (p=0,197). Os grupos não diferiram significativamente aos 3 meses na probabilidade de recuperação excelente (mRS 0-1) [33 vs 29%; OR = 1,1 (IC 95% 0,7-1,8) p=0,798], independência (mRS 0-2) [49 vs 47%; OR = 1,1 (IC 95% 0,7-2,1), p=0,486] ou mortalidade [15%; OR = 1,0 (IC 95% 0,5-2,1), p=1,000], nem na ocorrência de hemorragia significativa [5 vs 3%; OR = 1,4 (0,4-4,4), p=0,528].

**Conclusões:** O tratamento com alteplase no período das 3 às 4,5 horas teve eficácia e perfil de segurança semelhantes aos obtidos numa janela terapêutica dentro das recomendações legais. O facto de neste hospital o seu uso ter sido permitido das 3-4,5 horas beneficiou mais 20% de doentes com AVC isquémico. Aguardam-se os resultados de estudos randomizados e controlados acerca da possibilidade de benefício-risco favorável das 4,5 às 6h.

## C018. Trombólise nos doentes acima dos 80 anos: valerá a pena?

Miguel Grilo<sup>1</sup>, Pedro Castro<sup>1</sup>, Sara França<sup>1</sup>, Dulce Pereira<sup>2</sup>, Teresa Mendonça<sup>1</sup> e Elsa Azevedo<sup>1</sup>, pelo Grupo de Doença Vascular Cerebral do Hospital de São João

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Urgência, Hospital de São João, Porto.

E-mail: miguel.argrilo@hotmail.com; elsaazevedo@netcabo.pt

**Introdução:** A trombólise intravenosa é o tratamento mais eficaz na fase aguda do AVC isquémico. Existem várias imposições legais que restringem o seu uso, sendo a limitação pela faixa etária dos 80 anos um factor importante de exclusão para muitos doentes.

**Objectivo:** Comparar os resultados funcionais e segurança do uso de alteplase no grupo de doentes de idade superior e inferior a 80 anos numa coorte hospitalar onde este uso off label foi aprovado pela comissão de ética.

**Metodologia:** Estudo prospectivo num centro terciário de todas as trombólises intravenosas efectuadas entre Julho 2006 e Junho 2011. Analisaram-se as variáveis: género, idade, NIHSS na admissão e tempo evento-agulha (TEA) medianos e etiologia do AVC (escala de TOAST). O resultado funcional foi

avaliado pela escala de Rankin modificada (mRS) aos 3 meses e a segurança pela ocorrência de hemorragia intracraniana significativa (definição do SITS).

**Resultados:** Registaram-se 451 trombólises, 15% em doentes com idade > 80 anos (n=64). O grupo > 80 anos apresentou-se com défice maior [NIHSS: 17 (12-21) vs 12 (8-18), p=0,0001], menor independência prévia (87% vs 96%, p=0,016), maior percentagem de etiologia cardioembólica (52% vs 33%, p=0,005) e menor de grande vaso (5 vs 20%, p=0,022); não diferiram quanto ao género (p=0,283) e TEA (p=0,905). O grupo >80 anos apresentou menor probabilidade de recuperação excelente (mRS 0-1) [13 vs 33%; OR=0,3 (IC 95% 0,1-0,7), p=0,004; OR ajustado = 0,5 (0,2-1,1), p=0,085], menor independência aos 3 meses (mRS 0-2) [20 vs 52%; OR = 0,2 (IC 95% 0,1-0,5), p=0,00002; OR ajustado = 0,3 (IC 95% 0,1-0,7), p=0,002] e maior mortalidade aos 3 meses [39 vs 11%; OR = 5,2 (IC 95% 2,8-10,0), p<0,00001; OR ajustado = 4,0 (IC 95% 2,0-8,1), p=0,00008]. A taxa de hemorragia sintomática foi equivalente nos dois grupos [6 vs 3%; OR = 2,1 (0,7-6,7), p=0,261; OR ajustado = 1,7 (0,5-5,7), p=0,400].

**Conclusões:** O uso da alteplase nos doentes mais idosos associou-se a piores resultados funcionais, o que seria esperado pela história natural do AVC nestes doentes, conforme reportado na literatura. No entanto, parece ser um tratamento igualmente seguro comparado com doentes mais novos. O uso para além dos 80 anos permitiu o tratamento de mais 15% de doentes com AVC isquémico. Sabendo que é a partir desta faixa etária que a doença é mais prevalente, há necessidade urgente de resultados de estudos randomizados de modo a eventualmente ser permitido o uso mais generalizado nos idosos.

## C019. Tratamento endovascular no AVC isquémico agudo: A experiência do Hospital de Santo António

Tiago Rodrigues<sup>1</sup>, José Pedro Pereira<sup>1</sup>, Ângelo Carneiro<sup>1</sup>, Sofia Pina<sup>1</sup>, Pedro Nunnes<sup>1</sup>, Rui Felgueiras<sup>2</sup>, Viriato Alves<sup>1</sup>, Carlos Correia<sup>2</sup>, Manuel Correia<sup>2</sup>, João Xavier<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurorradiologia, 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Porto.

E-mail: tyagorodrigues@gmail.com

**Introdução:** A introdução da trombólise endovenosa representou um marco importante no tratamento do AVC isquémico agudo, constituindo o primeiro tratamento especificamente orientado para a resolução da oclusão arterial e, consequentemente, “salvar” tecido neuronal potencialmente viável.

Não é, contudo, uma panaceia no tratamento destes doentes. Para além de uma “janela terapêutica” estreita, de algumas contra-indicações e do risco hemorrágico associado, tem uma eficácia reduzida, sobretudo na repermeabilização de vasos de maior calibre, associada a elevada morbidade e mortalidade.

O tratamento intra-arterial (trombólise e/ou trombectomia) foi desenvolvido com o intuito de colmatar estas limitações, apresentando uma maior eficácia na repermeabilização de grandes vasos e permitindo também uma extensão da “janela terapêutica” e o tratamento de doentes com contra-indicação para trombólise.

**Objectivo:** Avaliar os resultados clínicos e angiográficos dos doentes submetidos a tratamento endovascular no contexto de AVC isquémico agudo na nossa instituição.

**Metodologia:** Realizou-se uma análise retrospectiva dos

processos clínicos dos doentes submetidos a tratamento endovascular entre abril de 2009 e setembro de 2011.

**Resultados:** Foram revistos os casos de 44 doentes, com idade média de 60 anos (16-88anos). A principal indicação para tratamento endovascular foi a ineficácia da trombólise endovenosa (24 doentes). Seis doentes foram submetidos a trombólise intra-arterial, 34 a trombectomia mecânica e 4 a uma abordagem combinada.

A circulação anterior foi envolvida em 26 casos. Em 8 (31%) conseguiu-se uma reperfusão total (TICI 3), verificando-se diminuição do NIHSS médio de 17 para 6, e evolução clínica favorável (mRANKIN $\leq$ 2) em 6 doentes (75%). Na ausência de recanalização (10 casos), registou-se discreta redução do NIHSS médio de 17 para 16, e 1 evolução clínica favorável (10%). Três pacientes (12%) desenvolveram hemorragia intracraniana sintomática e 5 faleceram (19%), todos sem reperfusão total.

O envolvimento da circulação posterior ocorreu em 18 casos. Em 9 (50%) conseguiu-se uma reperfusão total, com redução do NIHSS médio de 18 para 13 e evolução clínica favorável em 4 doentes (45%). Na ausência de reperfusão (3 casos) registou-se aumento do NIHSS médio de 23 para 28. A hemorragia intracraniana sintomática ocorreu em 2 doentes (11%) e 4 (22%) faleceram (um dos quais com reperfusão total).

**Conclusão:** Estes resultados estão de acordo com outros estudos que sustentam a utilização do tratamento endovascular na fase aguda do AVC isquémico, pelo menos nos casos em que a trombólise endovenosa está contra-indicada ou é ineficaz.

No futuro, e com a sua otimização, poderão constituir o tratamento de primeira linha nestes doentes.

## CO20. Fatores de prognóstico na craniectomia descompressiva no enfarte maligno da artéria cerebral média

Raquel Real<sup>1,3</sup>, Luísa Sampaio<sup>2</sup>, Pedro Castro<sup>1,3</sup>, Marta Carvalho<sup>1,3</sup>, Pedro Abreu<sup>1,3</sup>, Elsa Azevedo<sup>1,3</sup>, pelo Grupo de Doença Vascular Cerebral do CHSJ

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar São João; 3-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.

E-mail: raquelmreal@gmail.com

**Introdução:** O enfarte maligno da artéria cerebral média (EM-ACM) condiciona uma mortalidade elevada. Vários estudos randomizados demonstraram que a craniectomia descompressiva (CD) reduz de forma significativa a mortalidade, embora o impacto sobre a capacidade funcional seja bem mais modesto. Em particular, persistem dúvidas quanto ao *timing* ótimo para a realização do procedimento e quanto ao limite de idade a partir do qual o benefício é superado por uma elevada taxa de morbi-mortalidade.

**Objetivos:** Avaliar que fatores influenciaram o prognóstico funcional e a mortalidade numa série de doentes com EM-ACM submetidos a CD.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo baseado na revisão de processos clínicos de todos os doentes submetidos a CD por EM-ACM num centro hospitalar terciário, entre janeiro 2006 e junho 2011. Foram recolhidos dados relativos a variáveis demográficas, imagiológicas e clínicas. O prognóstico foi definido pela mortalidade e recuperação de marcha autónoma aos 12 meses.

**Resultados:** Vinte e dois doentes com idade média de 50 anos (21-74) foram submetidos a CD. A etiologia do AVC foi atribuída a doença aterosclerótica de grandes vasos e a cardioembolismo em 59% dos casos. Na admissão, a pontuação média nas escalas NIHSS e ECG foi de 18 e 12, respetivamente. Foram submetidos a tratamento trombolítico endovenoso 32% dos doentes. A craniectomia foi realizada nas primeiras 48h após o início do evento em 50% dos casos. A taxa de complicações pós-operatórias foi de 55%, sendo as complicações infecciosas mais frequentes. A mortalidade aos 12 meses foi de 14,3%. Readquiriram marcha autónoma (mRS  $\leq$ 3) 38,1% dos doentes, sendo que estes tinham idade estatisticamente inferior ( $p=0,028$ ). Os casos com estenose grave/oclusão da artéria carótida interna (ACI) tiveram pior prognóstico funcional (mRS $>$ 4) e vital ( $p=0,020$  e  $p=0,041$  respetivamente). Não se verificou relação estatisticamente significativa entre o prognóstico/mortalidade e a realização de trombólise, fatores de gravidade imagiológica (% de hipodensidade no território da ACM, desvio da linha média, herniação cerebral), tempo sintomas-craniectomia ou a existência de complicações cirúrgicas.

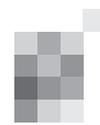
**Conclusão:** Comparativamente com dados da literatura, observou-se uma redução importante da mortalidade. Adicionalmente, mais de 1/3 dos doentes readquiriu marcha autónoma, com melhores resultados funcionais nos mais jovens. A morbi-mortalidade foi influenciada pela existência de estenose grave/oclusão da ACI. Não se encontraram diferenças relativamente ao *timing* da cirurgia no que diz respeito ao prognóstico. Apesar de os resultados indicarem um benefício da craniectomia no EM-ACM, será importante utilizar alternativas de revascularização na fase aguda para tentar evitar a necessidade deste procedimento.

## CO21. Progresso do "The third international stroke trial (IST-3)" de trombólise no enfarte cerebral agudo e as características dos 3035 doentes incluídos

Peter Sandercock<sup>1</sup>, Richard Lindley<sup>2</sup>, Joanna Wardlaw<sup>1</sup>, Martin Dennis<sup>1</sup>, Karen Innes<sup>1</sup>, Geoff Cohen<sup>1</sup>, Will Whiteley<sup>1</sup>, David Perry<sup>1</sup>, Vera Soosay<sup>1</sup>, David Buchanan<sup>1</sup>, Graham Venables<sup>3</sup>, Anna Czlonkowska<sup>4</sup>, Adam Kobayashi<sup>4</sup>, Eivind Berge<sup>5</sup>, Karsten Bruins Slot<sup>6</sup>, Veronica Murray<sup>6</sup>, Andre Peeters<sup>7</sup>, Graeme Hankey<sup>8</sup>, Karl Matz<sup>9</sup>, Michael Brainin<sup>9</sup>, Stefano Ricci<sup>10</sup>, Teresa Cantisani<sup>11</sup>, Gord Gubitz<sup>12</sup>, Steve Phillips<sup>12</sup>, Antonio Arauz<sup>13</sup>, Manuel Correia<sup>4</sup>, Phillippe Lyrer<sup>15</sup>, Ingrid Kane<sup>16</sup>, Erik Lundstrom<sup>17</sup> on behalf of the IST-3 collaborative group.

### Autor apresentador.

1-The IST-3 Co-ordinating Centre, Neurosciences Trial Unit, Bramwell Dott Building, Western General Hospital, Crewe Road, Edinburgh EH4 2XU, UK; 2-Discipline of Medicine, Sydney Medical School - Westmead and The George Institute for Global Health, University of Sydney, NSW 2006, Australia; 3- Neurology Department, Sheffield Teaching Hospitals NHS Foundation Trust, Royal Hallamshire Hospital, Glossop Road, Sheffield S10 2JF; 4- 2nd Department of Neurology, Institute of Psychiatry and Neurology, Sobieskiego Str 9, 02-957 Warsaw, and Department of Experimental and Clinical Pharmacology, Medical University of Warsaw, Krakowskie Przedmiescie Str. 26/28, 00-927 Warsaw, Poland; 5-Department of Internal Medicine, Oslo University Hospital, Ullevaal, Kirkeveien 166, NO-0407 Oslo, Norway; 6- Karolinska Institutet, Department of Clinical Sciences, Danderyd Hospital, SE-182 88 Stockholm, Sweden; 7-Service de neurologie, Cliniques universitaires Saint-Luc, Avenue Hippocrate 10, 1200 Bruxelles, Belgium; 8-Royal Perth Hospital, Wellington Street, GPO Box X2213, Perth, Western Australia, 6001, Australia; 9- Landesklinikum Donauregion Tulln, Neurologische Abteilung,



Alter Ziegelweg 10, 3430 Tulln, Austria; 10-Direttore, UO Neurologia, ASL 2, Ospedale, Via Engels, 06012 Citta' di Castello PG, Italy; 11-S C di Neurofisiopatologia, Azienda Ospedaliera di Perugia, Italy. 12-Division of Neurology, Dalhousie University and Queen Elizabeth II Health Sciences Centre, Halifax Infirmary, 1796 Summer Street, Halifax, Nova Scotia B3H 3A7, Canada; 13-Instituto Nacional de Neurologia, Insurgentes sur 3877, La Fama, 14269 Mexico DF, Mexico; 14-Neurology Department, Hospital Geral de Santo Antonio, Largo Prof Abel Salazar, 4050 Porto, Portugal; 15-Department of Neurology, University Hospital Basel, Petersgraben 4, CH-4031 Basel, Switzerland; 16-Royal Sussex County Hospital, Eastern Road, Brighton, East Sussex, BN2 5BE, UK; 17-Uppsala University Hospital, Uppsala, Sweden.

E-mails:

PS Peter.Sandercock@ed.ac.uk  
RL richard.lindley@sydney.edu.au  
JW Joanna.Wardlaw@ed.ac.uk  
MD Martin.Dennis@ed.ac.uk  
KI Karen.innes@ed.ac.uk  
GC geoffrcohen@yahoo.com  
WW william.whiteley@ed.ac.uk  
DP David.perry@ed.ac.uk  
VS Vera.soosay@ed.ac.uk  
DB david.buchanan@ed.ac.uk  
GV Graham.Venables@sth.nhs.uk  
AC czlonkow@ipin.edu.pl  
AK akobayas@ipin.edu.pl  
EB eivind.berge@medisin.uio.no  
KBS karsten.bruins.slot@medisin.uio.no  
VM Veronica.Murray@ki.se  
AP andre.peeters@uclouvain.be  
GH gjhankey@cyllene.uwa.edu.au  
KM karl.matz@donau-uni.ac.at  
MB michael.brainin@donau-uni.ac.at  
SR istitaly@unipg.it  
TC cantisani@yahoo.com  
GG ggubitz@dal.ca  
SP stephen.phillips@dal.ca  
AA arauzg@prodigy.net.mx  
MC nedcv@mail.telepac.pt  
PL lyrrp@uhbs.ch  
IK ingrid2710@hotmail.com  
EL erik.lundstrom@gmail.com

**Introdução:** O rt-PA (“recombinant tissue plasminogen activator”) administrado por via intravenosa foi aprovado na Europa para o tratamento do enfarte cerebral agudo em doentes que cumprissem os estritos critérios definidos. O IST-3 propôs-se melhorar a validade externa e a predição da estimativa global do tratamento (segurança e eficácia) do rt-PA no enfarte cerebral agudo, e também determinar se um conjunto mais amplo de doentes podem beneficiar com o tratamento.

**Desenho:** Ensaio internacional, multicêntrico “prospectivo, randomized, open, blinded endpoint (PROBE)” com rt-PA intravenoso no enfarte cerebral agudo. Os doentes candidatos tinham de ser avaliados no período de 6-horas após o início dos sintomas e o tratamento ser também iniciado nesse mesmo período de tempo; os estudos de imagem cerebral teriam de ter excluído hemorragia cerebral e outras situações que mimetizam o acidente vascular cerebral.

**Resultados:** A fase piloto inicial do ensaio foi duplamente cega, e a 01/08/2003 foi alterado para um desenho aberto. O recrutamento de doentes iniciou-se a 05/08/2000 e terminou a 31/07/2011, data à qual 3035 doentes tinham sido incluídos, apenas 61 (2%) doentes cumpriam os critérios Europeus de 2003 aprovados para tratamento trombolítico. 1617 doentes à data da inclusão no ensaio tinham idade superior a 80 anos. O plano de análise será finalizado sem referência aos dados descodificados relativos ao tratamento e publicados previamente à descodificação do tratamento do ensaio no início de 2012. Os resultados principais do ensaio serão apresentados na

“European Stroke Conference” em Lisboa, Maio de 2012, com o objectivo de simultaneamente serem publicados numa “peer-reviewed journal”. Os resultados do ensaio serão apresentados no contexto de uma actualização da “Cochrane systematic review”. É também intenção incluir os dados do ensaio numa meta-análise com dados individuais de cada doente de todos os ensaios randomizados relevantes.

**Conclusão:** Os dados do ensaio irão melhorar a validade externa e a predição da estimativa global do tratamento (segurança e eficácia) do rt-PA no enfarte cerebral agudo, fornecerão: nova evidência do balanço entre os riscos e os benefícios do tratamento intravenoso com rt-PA no conjunto de doentes que não obedecem claramente aos termos actualmente aprovados pela EU; e fornecerá pela primeira vez em larga escala evidência randomizada dos efeitos em doentes com mais de 80 anos, grupo etário excluído de ensaios prévios no acidente vascular cerebral agudo.

**Trial registration:** ISRCTN25765518

## RESUMOS DE POSTERS

### P1. Prevenção do Acidente Vascular Cerebral: Comportamentos e atitudes dos profissionais de saúde

**Gonçalo Matias<sup>1</sup>, Miguel Viana-Baptista<sup>1,2</sup> em colaboração com a SPAVC**

1-Serviço de Neurologia do Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-CEDOC, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa.  
E-mail: gsmatias@gmail.com

**Introdução:** Estudos prévios sugerem que o envolvimento dos profissionais de saúde na educação dos doentes e tratamento dos factores de risco vascular reflecte as suas próprias crenças e atitudes em relação aos mesmos.

**Objectivo:** Avaliar o cumprimento das medidas propostas pela campanha “1 em 6” da World Stroke Organization na população de profissionais de saúde envolvida no tratamento da doença vascular cerebral.

**Métodos:** Todos os participantes do 5º Congresso Português do AVC foram convidados a responder a um inquérito anónimo, à chegada ao secretariado do congresso. O questionário incluía dados demográficos e seis perguntas de resposta “sim” ou “não” sobre o cumprimento de cada um dos seis itens incluídos na campanha “1 em 6”.

**Resultados:** Entre 712 participantes, 347 aceitaram participar (taxa de resposta 48,7%, idade média 35,9 anos, sexo masculino 29,1%): médicos n=193 (55,6%), enfermeiros n=109 (31,4%), fisioterapeutas n=15 (4,3 %), alunos n=15 (4,3%) e outros profissionais de saúde n=15 (4,3%). O cumprimento de cada um dos itens foi o seguinte: conhecimento dos factores de risco vascular 98,6%, prática de exercício físico 59,4%; controlo do excesso de peso 81,8%; moderação do consumo de álcool 98,5%; evicção tabágica 86,7%; reconhecimento dos sinais de alerta do acidente vascular cerebral e modo de actuar 99,7%.

**Discussão:** Apesar do óptimo conhecimento dos factores de risco vascular e sinais de alerta do acidente vascular cerebral, uma percentagem significativa dos profissionais de saúde não adere a medidas de prevenção específicas. A actividade física, e, em menor grau, o controlo do peso e a evicção

tabágica, são assuntos que deverão ser especificamente abordados neste grupo. A elevada percentagem de não respondedores sugere que estes resultados poderão estar sobre-estimados, ainda assim, o seu impacto na população geral deve ser elucidado.

### P3. Acidente Vascular cerebral no concelho de Macedo de Cavaleiros

**Rui Ferreira, Nuno Diz**

Centro de Saúde de Macedo de Cavaleiros, Unidade de Saúde Pública, Unidade Local de Saúde do Nordeste  
E-mail: ruicapu@yahoo.com

**Introdução:** O Acidente Vascular Cerebral (AVC) é um problema de Saúde Pública a nível internacional, sendo responsável por elevada mortalidade e morbilidade, com impacto significativo a nível social e económico. É importante aprofundar o conhecimento deste problema nas suas componentes epidemiológicas (numa perspectiva de base populacional) e da prestação de Cuidados de Saúde, o que nos permitirá elaborar programas de intervenção a nível local ou nacional.

**Objectivo:** Com a realização deste estudo piloto, na área específica do concelho de Macedo de Cavaleiros, pretende-se conhecer o problema representado pela ocorrência de AVC nos residentes, bem como caracterizar alguns dos aspectos relacionados com a prestação de Cuidados de Saúde, com especial ênfase na Unidade de AVC localizada na Unidade Hospitalar de Macedo de Cavaleiros.

**Metodologia:** O estudo descritivo e retrospectivo envolveu todos os casos de AVC, ocorridos durante o período de 2006 a 2010 no concelho de Macedo de Cavaleiros, internados na Unidade de AVC do Centro Hospitalar do Nordeste EPE.

**Resultados:** Observou-se que a taxa de mortalidade geral por AVC no período 2006-2010 foi de 1236,2 por 100000 habitantes. A mortalidade proporcional por AVC no mesmo período foi de 9,357%, tendo diminuído entre 2006 e 2009. Para o mesmo período a soma das taxas de mortalidade proporcional por causa indeterminada e por senilidade representa 20,00%.

As taxas de incidência anual de AVC e de 1º AVC diminuíram entre 2006 e 2010 sendo o valor no período estudado de 208,0 para o 1º AVC e de 274,6 para o AVC (global).

Entre os factores de risco clássico para AVC, verificou-se na população estudada (residentes no concelho de Macedo de Cavaleiros tratados na Unidade de AVC de Macedo de Cavaleiros no período 2006-2010) a presença de hipertensão, diabetes e dislipidémia respectivamente em 72,77%, 24,26% e 61,70% dos doentes. A hipertensão mostra uma tendência linear de aumento no período estudado.

A Unidade de AVC localizada em Macedo de Cavaleiros tratou, no período 2006-2010, 1164 casos de AVC. O tempo médio de internamento de 11,47 dias e a letalidade intrahospitalar de 15,30%.

**Conclusão:** Com o aumento da longevidade e o consequente aumento da idade média aliado ao aumento de doentes residentes em lares ou com alta para os Cuidados Continuados Integrados é esperado uma maior pressão sobre o Sistema de Saúde e as Instituições de Solidariedade Social. Os Cuidados de Saúde prestados aos doentes com AVC deveriam beneficiar de uma melhor coordenação dos Cuidados de Saúde Primários com os Secundários.

### P4. Hemorragia subaracnoideia não traumática da alta convexidade

**Paulo Rego Sousa, Ana Catarina Fonseca, Ruth Geraldês, Filipa Falcão, Patrícia Canhão, Teresa Pinho e Melo, José Ferro**  
Unidade AVC, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, CHLN.  
E-mail: pauloregodesousa@portugalmail.pt

**Introdução:** A hemorragia subaracnoideia não traumática exclusivamente localizada na alta convexidade (cHSA) é um subtipo raro de hemorragia subaracnoideia, que tem sido associada a múltiplas etiologias, nas escassas séries publicadas. Neste trabalho pretende-se reportar as etiologias identificadas numa série de cHSA admitidas numa unidade de acidentes vasculares cerebrais (UAVC).

**Metodologia:** Foi efectuada uma análise dos casos clínicos, colecionados prospectivamente, com diagnóstico de cHSA, admitidos na UAVC do serviço de Neurologia do Hospital de Santa Maria entre Janeiro de 2006 a Novembro de 2011. A cHSA foi definida como hiperdensidade localizada exclusivamente nos sulcos corticais. Registaram-se as seguintes variáveis: demográficas, apresentação clínica, localização, etiologia e evolução clínica.

**Resultados:** Foram incluídos 14 casos de cHSA, (8M:6F), correspondendo a 6,7% das HSA internadas nesse período. A idade média de 63 anos (41-84). A manifestação clínica mais comum foi o défice focal em 8 casos (57%), seguido de cefaleia aguda em 5 (36%) e crises epiléticas em 3 (21%). Em 4 casos (29%) houve uma associação com estenose ateromatosa carotídea significativa (superior a 70% ou oclusão) ipsilateral à cHSA. Apesar de 64% dos casos apresentarem idade superior a 60 anos, em apenas 2 casos se diagnosticou angiopatia amiloide cerebral possível. Outras causas foram: trombose venosa cerebral, síndrome de vasoconstrição reversível (SVCR), fistula dural. Não foi possível identificar a etiologia em 3 casos (21%). A localização predominante da cHSA foi o sulco frontal. A evolução global dos doentes foi favorável, com um Rankin > 2 em apenas 2 doentes.

**Conclusões:** A cHSA correspondeu a 6,7% das HSAs não traumáticas no nosso centro, valor semelhante ao reportado por outros centros. Nas séries previamente publicadas a cHSA associou-se principalmente a angiopatia amiloide nos indivíduos com idades superiores a 60 e a SVCR nos doentes mais jovens. Na nossa série estas não foram as etiologias predominantes, tendo-se encontrado uma associação entre estenose ateromatosa significativa e a ocorrência de cHSA ipsilateral. Nestes casos a ocorrência de cHSA no sulco frontal poderá relacionar-se com ruptura de vasos de circulação pial compensatória. A cHSA tem uma apresentação clínica pleomórfica e deve conduzir a uma cuidadosa avaliação clínica e imagiológica, incluindo dos vasos cervicais.

### P5. Caracterização clínica dos doentes com trombozes venosas cerebrais nos últimos 5,5 anos num Hospital terciário

**Helena Rocha<sup>1,3</sup>, Luísa Sampaio<sup>2</sup>, Pedro Abreu<sup>1,3</sup>, Marta Carvalho<sup>1,3</sup>, pelo Grupo de Estudo da Doença Vascular Cerebral do Hospital São João**

1-Serviço de Neurologia, 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar São João; 3-Serviço de Neurologia e Neurocirurgia da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.  
E-mail: helen.roch@gmail.com

**Introdução:** A trombose venosa cerebral (TVC) é uma doença vascular cerebral pouco frequente. O conhecimento resultante de estudos multicêntricos como o *International Study on Cerebral Vein and Dural Sinus Thrombosis* (ISCVT) e a maior acessibilidade a imagiologia vascular não-invasiva têm provavelmente melhorado a sua abordagem clínica.

**Objetivos:** Caracterização dos doentes com TVC observados num Hospital terciário nos últimos 5,5 anos, comparando-os com os dados da literatura, em particular com o ISCVT.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo dos casos de adultos com TVC observados por Neurologia de Janeiro/2006 a Junho/2011, através da consulta de registos clínicos. Colhidos dados demográficos e clínicos relativamente à apresentação, fatores de risco, investigação diagnóstica, tratamento e complicações. Análise estatística descritiva e analítica utilizando software SPSS versão 20.0.0 (significância estatística  $p < 0,05$ ).

**Resultados:** Estudados 66 doentes; 81,8% mulheres; média etária/mediana: 39,9/38 anos; 57,7% foram diagnosticadas na 1ª semana de sintomas (mediana 5 dias). Apresentações mais frequentes: cefaleia (75,8%); papiledema (28,8%); alteração do estado de consciência (27,3%). 16,7% tiveram crises epiléticas, o que se associou significativamente com lesão parenquimatosa cerebral (presente em 33,3% de todos os doentes: 24,2% enfarte e 9,1% hemorragia). Diagnóstico efetuado por veno-TC em 50%. Trombose combinada dos seios ocorreu em 69,7%, sendo o transverso o mais afectado (75,8%). 4,5% das TVCs eram recidivas. Em 63,4% a etiologia foi multifactorial. Apenas 4,5% dos doentes não tinham nenhum fator de risco. 50% das mulheres usavam ACO e só 3,7% tiveram TVC na gravidez/puerpério; fatores trombofílicos genéticos e adquiridos identificados: 37,9% e 28,8%, respectivamente. Todos os doentes diagnosticados na fase aguda foram hipocoagulados, a maioria com heparina de baixo peso molecular. Mortalidade intra-hospitalar: 3%. 86,4% doentes foram seguidos posteriormente à alta. 52% mantiveram hipocoagulação *ad eternum*. Taxa de complicações tardias: 32,8% (cefaleias crónicas (19%), depressão (6,9%), epilepsia (5,1%), fístula arteriovenosa dural (5,1%)). Sem novas recorrências de TVC ou morte.

**Conclusão:** Os dados demográficos e a apresentação clínica desta amostra foram semelhantes à literatura. Salientamos o predomínio da trombose do seio transverso, o menor tempo até ao diagnóstico e diferentes fatores de risco identificados. Os casos sem nenhum fator de risco foram menos frequentes, traduzindo provavelmente um estudo mais extenso. A hipocoagulação foi instituída em todos os casos na fase aguda, sendo continuada cronicamente na maioria deles por identificação de condições protrombóticas persistentes. A taxa de mortalidade e recidiva foi inferior. Colocamos a hipótese de um maior conhecimento desta patologia poder estar a melhorar a abordagem dos doentes com TVC.

## P6. A qualidade das HDL como marcador de risco cardiovascular no acidente vascular cerebral - correlação com a actividade da paraoxonase 1

Filipa Mascarenhas Melo<sup>1</sup>, Filipe Palavra<sup>2</sup>, Edite Teixeira de Lemos<sup>1,3</sup>, José Sereno<sup>1</sup>, Daniela Marado<sup>4,5</sup>, Isabel Freitas<sup>6,7</sup>, Maria Isabel-Mendonça<sup>6,7</sup>, Frederico Teixeira<sup>1</sup>, Flávio Reis<sup>1</sup>

1-Laboratório de Farmacologia e Terapêutica Experimental, IBILI, Faculdade de Medicina de Coimbra; 2-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Coimbra (E.P.E.); 3-Centro de Estudos em Educação, Tecnologias e Saúde, ESAV, Instituto

Politécnico de Viseu; 4-Serviço de Medicina e 5-Hospital de Dia de Diabetes e Doenças Metabólicas do Centro Hospitalar de Coimbra (E.P.E.); 6-Unidade de Investigação, Hospital Central do Funchal, Madeira e 7-Laboratório de Genética Humana, Campus Universitário da Penteada, Funchal, Madeira.  
E-mail: filipamel099@yahoo.com

**Introdução:** O doente vítima de um AVC é, por natureza, um doente de alto risco cardiovascular (CV), que deve merecer uma atenção especial e tratamento adequado, o que por norma inclui terapêutica hipolipemiante. Com a combinação de factores de risco destes doentes, a redução da hiperlipidemia é mais difícil, exigindo uma intervenção mais eficaz no HDL-c, que continua a ser pouco modificado com os fármacos actuais [1]. A melhor caracterização das HDL é fundamental para mais eficazmente modular a sua actividade ou qualidade [2,3]. A paraoxonase 1 (PON1) é uma enzima constituinte das HDL que tem sido indicada como um dos principais responsáveis pela sua actividade antiaterogénica [4]. Contudo, a forma como se encontra modulada no doente vítima de AVC continua por elucidar. Este trabalho teve como principal objectivo avaliar a possibilidade de usar a qualidade das HDL (dada pelas suas subpopulações e pela actividade PON1) como melhor marcador de risco CV do que os marcadores tradicionais.

**Metodologia:** Foram incluídos no estudo 32 doentes que tiveram episódio de AVC e 55 controlos. Após consentimento informado, foram recolhidos dados antropométricos e analisados os seguintes parâmetros: glicemia, HbA1c, perfil lipídico (Total-c, TG, LDL-c, HDL-c, Ox-LDL-c e fracções de HDL-c; actividade da PON1 (nmol pnitrophenol/ml/min); perfil inflamatório e angiogénico (PCR, ácido úrico, TNF- $\alpha$ , adiponectina e VEGF) e oxidativo (MDA). Resultados em médias $\pm$ epm.

**Resultados:** Os pacientes com AVC apresentaram um perfil típico de obesidade (IMC e perímetro abdominal aumentados), e dislipidemia (HDL-c reduzido e aumento de Ox-LDL/LDL). Apesar do conteúdo de LDL-c normal, pacientes com AVC mostraram uma percentagem significativamente maior de subpopulações de HDL-pequenas (14,9 $\pm$ 1,0%;  $p < 0,05$ ) e reduzida de Grandes (33,9 $\pm$ 1,8%;  $p < 0,01$ ) vs controlo (18,4 $\pm$ 1,4 e 41,2 $\pm$ 2,2%, respectivamente). A PON1 actividade estava reduzida no grupo AVC, e associava-se inversamente com as HDL-pequenas e directamente com as HDL-grandes. Os doentes apresentavam ainda valores mais elevados de VEGF e TNF- $\alpha$  e inferiores de adiponectina.

**Conclusões:** A funcionalidade ou qualidade das HDL (expressa pela actividade da PON1) e o seu conteúdo específico (subpopulações) poderão vir a ser considerados melhores marcadores de risco cardiometabólico em pacientes vítimas de episódio de AVC do que os parâmetros clássicos de perfil lipídico actualmente em utilização, constituindo-se como ferramentas importantes para melhorar o prognóstico destes doentes de alto risco CV.

**Referências:** [1] Sharma et al. *Vasc Health Risk Manag.* 2009; [2] Lahoz et al. 2009; [3] Tsofanidi et al. *Atherosclerosis.* 2010; [4] Goswami et al. *Clin Chim Acta.* 2009.

**Agradecimentos:** FCT-SFRH/BD/65483/2009.

## P7. Transformação hemorrágica no Acidente Vascular Cerebral isquémico e resultado clínico funcional

Liliana Pereira, Miguel Rodrigues

Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada.  
E-mail: lipereira@yahoo.com

**Introdução:** A transformação hemorrágica (TH) no AVC isquémico é comum, mas a incidência reportada é variável, pela heterogeneidade do AVC. Frequentemente assintomática, pode influir na deterioração neurológica e resultado funcional. A TH após fibrinólise está bem estudada, sendo menos reportada a TH sem fibrinólise.

Os autores pretendem descrever a taxa de TH total e dos seus subtipos, a associação entre TH, os subtipos de AVC e a fibrinólise, assim como o resultado funcional, em doentes internados num serviço de Neurologia.

**Métodos:** Em doentes internados entre 01/10/2010 e 30/09/2011 com AVC isquémico, recolhemos retrospectivamente dados demográficos, factores de risco vascular, subtipos de AVC (classificações TOAST, OSCP e A-S-C-O) e resultado funcional (escala de Rankin modificada). Apresentam-se taxas de ocorrência com estimativas pontuais e intervalos de confiança de 95% (IC95%), riscos relativos (RR) e utilizaram-se testes qui<sup>2</sup>, t de student e ANOVA para comparação entre variáveis.

**Resultados:** Foram incluídos 199 doentes, 70,9% do género masculino, com idade média de 62,7 anos (31-87 anos). Existia imagem de controlo em 157 doentes. Foi observada TH em 21 doentes (13,4%, IC95% 8,9-19,6%), 2 delas no exame inicial, sendo as restantes até aos 18 dias subsequentes. Subdividiram-se as TH em petequiais dispersas (5,1%, IC95% 2,6-9,7%), petequiais confluentes (4,5%, IC95% 2,2-8,9%), hematomas parenquimatosos com ligeiro efeito de massa (1,9%, IC95% 0,7-5,5%) e hematomas parenquimatosos com efeito de massa importante (1,9%, IC95% 0,7-5,5%). 11 dos doentes (52,4% das TH) apresentaram deterioração neurológica (7,0%, IC95% 4,0-12,1%).

Observaram-se relações estatisticamente significativas entre TH e subtipo cardioembólico das classificações TOAST (TH 27,3%) e A-S-C-O (TH 25%), e os enfartes total e parcial da circulação anterior (TH 40,7% e 16,1%) face a lacunar e circulação posterior (TH 2,5% e 0%).

Existe uma tendência não significativa para mais TH na fibrinólise versus não fibrinólise (22,9% vs 10,7%; RR=2,15 IC95% 0,97-4,76; p=0,06), mas os casos cardioembólicos e com lesão total ou parcial anterior fizeram mais frequentemente fibrinólise.

O resultado funcional foi pior nos doentes com TH, observando-se maior frequência de pontuações > 3 (66,7% na TH, RR=4,06 IC95% 2,48-6,66; p<0,0001).

**Conclusões:** A nossa taxa de TH é baixa, comparando com outros estudos, mas apresentamos maior percentagem de hemorragias sintomáticas e hematomas parenquimatosos. Em concordância com a bibliografia, a TH foi mais frequente no cardioembolismo, nos AVCs totais e parciais anteriores e na fibrinólise. É fundamental pesquisar sistematicamente a TH porque mesmo as formas menos graves podem condicionar deterioração neurológica e mau resultado funcional precoce.

## P8. Trombólise num AVC isquémico em jovem de 13 anos

**Tiago Freitas, João Freitas, João Gaspar, Patrício Freitas, Júlio Nóbrega, Rafael Freitas, M<sup>a</sup> Luz Brazão**  
Hospital Central do Funchal.

O AVC é mais comum em adultos. Ocorrendo contudo em recém-nascidos, crianças e jovens adultos, resultando em morbidade e mortalidade significativa.

Os AA descrevem um caso clínico de uma jovem de 13 anos, com história de atopia e rinite alérgica a fazer terapêutica de dessensibilização, que iniciou após ida a praia quadro de tonturas, desequilíbrio na marcha para a esquerda e diplopia, posteriormente com cefaleias tipo hemicrania a esquerda e após ingestão de fármaco(AINE), náuseas, vômitos e vertigens.

Dirigiu-se ao SU do Hospital da sua área de residência e após terapêutica sintomática (metoclopramida) e melhoria clínica regressou á sua residência.

No outro dia por agravamento voltou novamente ao SU deste mesmo Hospital, referindo novamente diplopia e apresentava paresia do ramo inferior do facial direito e hemiparesia direita.

Pouco depois de ir ao serviço de imagiologia entrou em coma (SCG=7), foi internada no Serviço de Medicina Intensiva. O TAC CE revelou hiperdensidade do 1/3 distal (topo) da artéria basilar, sem opacificação após contraste da artéria basilar. Não se identificava artéria vertebral direita. Artérias cerebrais posteriores totalmente opacificadas, excepção na sua porção mais proximal.

Após consentimento informado dos pais e sem outras opções terapêuticas neste Hospital, iniciou trombólise endovenosa, com mais de 7 horas de evolução desde o início dos sintomas. O TAC CE de controlo revelou diminuição da hiperdensidade na artéria basilar.

AngioRM- não efetuou devido a presença de aparelho de ortodôncia

ECO TE – CIA tipo ostium secundum não restritivo

Ecodopler dos vasos do pescoço – Hipoplasia com diminuição de velocidades de fluxo da artéria vertebral extracraniana direita.

A doente teve alta consciente, colaborante e orientada, sem défices de linguagem ou motores.

Salientam os AA que apesar da doente não se encontrar na faixa etária preconizada (18-80) e não havendo mais nada para oferecer do ponto de vista terapêutico neste Hospital, que possui uma unidade de AVC nível 2, optou-se de acordo com os pais transgredir o protocolo vigente, com claro benefício para esta jovem e para regozijo e satisfação de todos os intervenientes e respectiva família.

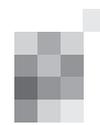
## P9. Acidentes Vasculares Cerebrais em Crianças com Anemia de Células Falciformes

**Patrícia Lopes<sup>1</sup>, Pedro Sousa<sup>2</sup>, Anaxore Casimiro<sup>1</sup>, Paula Kjällerström<sup>1</sup>, Rita Silva<sup>3</sup>, Lígia Braga<sup>1</sup>, Orquídea Freitas<sup>1</sup>**

1-Unidade de Hematologia do Hospital de Dona Estefânia, CHLC, EPE; 2-Serviço de Hematologia e Transplantação de Medula do Hospital de Santa Maria, CHLN, EPE; 3-Unidade de Neuropediatria do Hospital de Dona Estefânia, CHLC, EPE.  
E-mail: patricia.lopes@hde@gmail.com

**Introdução:** Os Acidentes Vasculares Cerebrais (AVC) clínicos representam uma das complicações mais graves em crianças com Anemia de Células Falciformes (ACF), ocorrendo em 8 a 11% dos doentes, com elevada morbidade e mortalidade.

Nos últimos 20 anos muitos progressos se têm feito, quer quanto ao diagnóstico, quer quanto à terapêutica e prevenção, tendo sido determinante a publicação do estudo STOP (estudo multicêntrico de prevenção do AVC em crianças com ACF) em 1998. A disponibilidade do Doppler transcraniano (DTC) e do regime transfusional regular (RTR) instituído pro-



filaticamente permitiram modificar o curso e prognóstico da doença, apesar do risco inerente de sobrecarga de ferro, aloimunização e reacções adversas transfusionais.

Na Unidade de Hematologia do Hospital Dona Estefânia (HDE) são actualmente acompanhados 98 crianças e adolescentes com ACF.

**Metodologia:** Procedeu-se à selecção e revisão dos processos dos doentes com ACF seguidos na Unidade de Hematologia do HDE que sofreram AVC, e colheita dos respectivos dados clínicos e laboratoriais.

**Resultados:** Nos últimos 15 anos, seis doentes sofreram AVC isquémicos clínicos, com recorrência em três. Todos os doentes eram HbSS, sendo quatro do sexo masculino e dois do sexo feminino. A mediana de idades do primeiro AVC era de 5 anos, tendo o mais precoce ocorrido aos 27 meses. Em três destes doentes o AVC ocorreu no período anterior ao início da realização sistemática de DTC de rastreio. Nos restantes, num doente o AVC foi a manifestação inaugural da ACF, em outro a recomendação de realização de DTC não era cumprida e, num terceiro, o AVC ocorreu na sequência de interrupção de RTR profiláctico. Todos apresentavam indicadores clínicos e/ou laboratoriais de doença grave. O território mais frequentemente atingido foi o da artéria cerebral média esquerda. Na fase aguda do AVC foi realizada transfusão-permuda em três doentes. Todos os doentes entraram em RTR, com necessidade de terapêutica quelante, dada a sobrecarga de ferro. Dos três doentes em que ocorreu recorrência do AVC, dois tinham interrompido o RTR. Como sequelas dos AVC verificam-se défices motores com incapacidade funcional em quatro doentes e défice motor ligeiro em dois. Todos eles apresentam actualmente algum atraso de desenvolvimento psico-motor ou dificuldades escolares.

**Conclusão:** Esta revisão casuística ilustra a importância do rastreio por Doppler transcraniano e instituição do RTR para prevenção do AVC em doentes com ACF. Demonstra ainda que a sua interrupção ou não cumprimento pode ter consequências potencialmente devastadoras, sobretudo relacionadas com sequelas motoras e cognitivas.

## P10. Detecção da heminegligência: subdiagnóstico das formas subtis

Cátia C. Mateus<sup>1,2</sup>, Joana Pais<sup>1</sup>, Vítor Tedim Cruz<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Unidade de Santa Maria da Feira; 2-Bolseira de Investigação da Fundação das Ciências e Tecnologias.  
E-mail: catiacmateus@hotmail.com

**Introdução:** A detecção da heminegligência é evidente nas formas graves, contudo as formas subtis são facilmente subdiagnosticadas, com consequências no processo de reabilitação do doente com AVC. Uma avaliação qualitativa da estratégia de exploração visual usada pelo doente, nomeadamente a tendência destes doentes em iniciar a procura de estímulos em provas de corte pelo lado direito, permite detectar um maior número de doentes com heminegligência.

**Objectivo:** Analisar os desempenhos em três provas da *Behavioural Inattention Test* e as estratégias de exploração visual usadas na realização destas provas, em doentes com AVC na artéria cerebral média esquerda e direita.

**Metodologia:** Foram avaliados dez doentes com AVC ACMD (idade média de 65.4 anos; escolaridade média de 3.7 anos; tempo médio pós-AVC de 7.8 dias) e oito doentes com

AVC ACME (idade média de 61.0 anos; escolaridade média de 6.1 anos; tempo médio pós-AVC de 4.4 dias). Seis doentes tinham diagnóstico clínico de heminegligência (todos com AVC na ACMD). Utilizaram-se as provas *Corte de linhas*, *Corte de letras* e *Corte de estrelas* da BIT e para cada prova foi registado o modo como o doente iniciou a procura dos estímulos: esquerda-direita, direita-esquerda ou disperso.

**Resultados:** Foram os doentes com AVC ACMD que apresentaram uma maior percentagem de resultados brutos abaixo do ponto de corte nas três provas da BIT: 40% na *Corte de linhas*, 70% na *Corte de estrelas* e 50% na *Corte de letras*. A percentagem de doentes com diagnóstico de heminegligência e que iniciaram a procura dos estímulos pelo lado direito foi de 90% na *Corte de linhas*, 67% na *Corte de estrelas* e de 60% na *Corte de letras*. Dos doentes sem diagnóstico de heminegligência e que usaram a estratégia de procura visual direita-esquerda foi de 25% nas provas *Corte de linhas* e *estrelas* e 9% na *Corte de letras*. Salienta-se que os doentes com AVC ACME iniciaram maioritariamente pelo lado esquerdo em todas as provas.

**Conclusão:** Neste grupo, os resultados brutos nas provas da BIT não detectaram todos os casos de heminegligência. Contudo, o conjunto das três provas da BIT associadas à avaliação da estratégia de exploração visual, detectaram todos os casos clinicamente diagnosticados. Salienta-se, no entanto, que 25% dos doentes sem diagnóstico clínico apresentaram a mesma estratégia de exploração visual, podendo sugerir um subdiagnóstico das formas ligeiras da heminegligência. Uma avaliação atenta, com recurso a uma avaliação quantitativa e qualitativa destes doentes, pode permitir uma detecção mais eficaz das formas subtis.

## P11. O cerebelo cognitivo-afetivo: evidências em caso clínico

Rui Barreto, Carlos Veira, Cátia Mateus, Joana Pais e Vítor Tedim Cruz

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira.  
E-mail: rui\_barreto@iol.pt

**Introdução:** A síndrome cognitivo-afetiva do cerebelo é descrita como um conjunto de défices de função executiva, raciocínio abstrato, fluência verbal, disfunção visuo-espacial, dispraxia e alteração da personalidade (embotamento afectivo e desinibição) resultante de lesões cerebelosas, em particular do lobo posterior e vérmis. Apesar do seu vasto reconhecimento, existem poucos estudos sobre os défices cognitivos em doentes com AVC cerebeloso.

**Caso clínico:** Homem de 58 anos, diabético e hipertenso, recorre ao serviço de urgência por cefaleias e desequilíbrio com 48 horas de duração. Ao exame objetivo apresentava disartria, síndrome cerebeloso estático e cinético esquerdo. O TC-CE mostrou um AVC isquémico extenso, com transformação hemorrágica, envolvendo toda a porção superior do hemisfério cerebeloso esquerdo e a metade superior do vérmis, sem evidência de hidrocefalia. Durante o internamento foram notados discurso aprosódico (tom globalmente monocórdico com inflexões inadequadas), apatia, atos bizarros perseverantes e indiferença quanto à sua condição clínica, relatados por familiares como fora do padrão prévio de comportamento. Durante a avaliação neuropsicológica o doente revelou grave défice executivo e fácil distração, com comportamento desadequado que impediu uma avaliação formal. Oito

semanas após o AVC, o doente mantinha défices de coordenação do hemicorpo esquerdo e marcha. A principal cuidadora referiu mudança de personalidade (aumento da irascibilidade, desinteresse), discurso repetitivo e dificuldades de memória e em realizar tarefas quotidianas. Em reavaliação neuropsicológica mostrou desinibição, dificuldades de planeamento e de raciocínio abstrato, memória de trabalho, baixa fluência verbal com perseveração e défices visuo-constructivos, mantendo normal capacidade de cálculo, sem agnosia ou afasia.

**Conclusões:** Stoodley e Schmahmann propuseram recentemente uma nova organização topográfica funcional do cerebelo, definindo o lóbulos VI e VII como “cognitivos” (pelas conexões aos vários córtices associativos) e o vérmis e núcleo fastigial como o “cerebelo límbico” pela sua ligação ao giro do cíngulo e às emoções. A síndrome cognitivo-afetiva em lesões vasculares cerebelosas exige uma avaliação neuropsicológica rigorosa e tratamento de suporte adequado, além de estudos robustos sobre a cognição no doente com AVC cerebeloso.

## P12. Enfarte bulbar antero-interno: correlações clínico-imagiológicas

Rita Miguel<sup>1</sup>, Henrique Delgado<sup>1</sup>, Gonçalo Matias<sup>1</sup>, Miguel Viana-Baptista<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisboa; 2-CEDOC, Faculdade de Ciências Médicas Universidade Nova de Lisboa.

**Introdução:** As lesões isquémicas da região antero-interna do bulbo são relativamente raras, representando, possivelmente, menos de 1% das lesões do território vertebro-basilar. Embora tenham sido descritos síndromes clínicas clássicas, como o síndrome de Déjerine, as correlações clínico-imagiológicas destas lesões não se encontram bem estabelecidas.

**Casos clínicos:** Dois homens, ambos de 62 anos, conhecendo como factores de risco vasculares hipertensão e hipercolesterolemia, apresentaram-se com défices motores de instalação ictal que flutuaram / progrediram nas primeiras 24-48h. O compromisso motor envolvia a face e os membros contralaterais, com atingimento desproporcionado do membro inferior. O quadro fazia-se acompanhar de sintomas sensitivos, (sem alterações objectivas), interessando a mão em ambos os casos, a região externa da raiz da coxa, num deles, e o pé, no outro. Registou-se ataxia ipsilateral à parésia num dos casos. Um dos doentes referiu alteração transitória, incapacitante, da visão na apresentação. A RM de difusão mostrou, nos dois casos, lesões circunscritas da região antero-interna do bulbo. Na investigação etiológica não se identificaram fontes embolígenas, apurando-se apenas, no estudo vascular (Angio-TC e Angio-RM), alterações incipientes de doença aterosclerótica das artérias vertebrais e/ou basilar. No seguimento aos 3 meses, ambos os doentes apresentavam pontuação 1 na escala de Rankin modificada determinada apenas pelos sintomas sensitivos.

**Discussão:** Além dos síndromes clínicos clássicos, as lesões bulbares Antero-internas podem apresentar-se com quadros flutuantes/progressivos de compromisso motor contralateral interessando a face, com atingimento desproporcionado do membro inferior, acompanhados de sintomas sensitivos e ataxia. A ausência de disfunção de pares cranianos, pode sugerir um enfarte lacunar, sendo que apenas a RM pode estabelecer a localização da lesão. Admite-se que a doença aterosclerótica de ramos penetrantes possa estar na origem destas lesões.

## P13. Uma rara causa de acidente isquémico transitório

Tiago Esteves Freitas, João Miguel Freitas, Sofia Silva, Pedro Rebelo de Freitas, Patrício Freitas, Rafael Freitas, Maria Luz Brazão

U-AVC Hospital Central do Funchal

O AIT foi originalmente definido como um défice neurológico súbito com duração inferior a 24h causado por uma isquemia cerebral reversível. Esta definição de AIT parece inadequada. Primeiro, parece haver o risco de lesão tecidual permanente mesmo quando o défice neurológico focal tem menos de uma hora de duração. Segundo, cerca de metade dos doentes vítimas de AIT parecem apresentar lesões isquémicas na Ressonância Magnética (RM) cerebral. Assim sendo a conotação benigna do termo AIT está sendo substituída pela compreensão de que, um breve evento de isquemia pode causar lesão cerebral permanente.

Os autores apresentam o caso clínico de uma mulher de 63 anos de idade com antecedentes pessoais de patologia osteoarticular e sem hábitos medicamentosos, que recorreu ao Serviço de Urgência por quadro de perda transitória de força no membro superior direito de início 30 minutos antes da sua apresentação naquele Serviço. À entrada, doente assintomática, orientada no tempo e no espaço. Hemodinamicamente estável e apirética. Auscultação cardiopulmonar: sem alterações. Exame neurológico: sem assimetria da face; prova dedo nariz e calcunar joelho sem dismetrias; força muscular e sensibilidade mantida e simétrica. Realizou Tomografia Computadorizada craneo-encefálica: “Sem alterações do parênquima encefálico, nomeadamente sugestivas de lesões isquémicas, hemorrágicas agudas ou expansivas”. ECG- ritmo sinusal.

Doente admitida na Unidade de AVC para monitorização e estudo. Realiza no 1º dia (D1) de internamento eco-doppler dos vasos do pescoço: “Sem alterações”; e Ecocardiograma transtorácico: “mixoma gelatinoso da Aurícula Esquerda (AE) com 3 cm, com base de implantação peduncular, junto ao tecto da AE e próximo ao Apêndice Auricular esquerdo (AAE).”

Transferida em D1 para o Serviço de Cirurgia Cardio-Torácica tendo sido operada no dia da transferência. Relatório anatomo-patológico de peça excisada: “Estudo macroscópico: Vários fragmentos irregulares de tecido amarelo acastanhado que variam entre 0,5 cm e 3,2 cm de maior dimensão. Diagnóstico Anatomopatológico: Fragmentos de Mixoma.”

Doente tem alta ao 5 dia de intra hospitalar sendo referenciada a consulta de Doenças Cerebro-Vasculares e Cirurgia Cardio-Torácica.

Os tumores cardíacos primários são extramente raros. Os sinais e sintomas são geralmente determinados pela sua localização no coração. A embolização sistémica como manifestação inicial está descrita como uma entidade rara.

Os autores salientam a importância do estudo do doente com AIT dada as possíveis causas corrigíveis. O mixoma auricular vem descrito na literatura como uma causa pouco frequente de défice neurológico, sendo este, num número muito reduzido de doentes a manifestação inicial de tumor intra cardíaco.

## P14. AVC isquémico em doente com poliglobulia secundária a displasia renal

Ana Filipa Santos<sup>1</sup>, Margarida Rodrigues<sup>1</sup>, Ana Paula Barbosa<sup>2</sup>, Carla Ferreira<sup>1</sup>, Ricardo Maré<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Imunohemoterapia, Hospital de Braga.  
E-mail: filipasantos@hotmail.com

**Introdução:** O AVC isquémico em doentes jovens implica uma investigação etiológica exaustiva, resultando muitas vezes de causas pouco comuns. Alterações hematológicas que induzam um síndrome de hiperviscosidade e, conseqüentemente, uma tendência trombótica, contribuem para o risco de eventos cerebrais isquémicos, podendo causar enfartes na ausência de outros factores de risco. Reportamos o caso de um AVC isquémico em doente jovem com poliglobulia.

**Caso clínico:** Homem de 46 anos, timorense, previamente saudável, sem factores de risco vascular conhecidos. Sem hábitos tabágicos ou etílicos. Sem medicação habitual. Recorre ao Serviço de Urgência por quadro de cefaleias, vertigens e náuseas, com evolução de dois dias. Desde o dia anterior também com diminuição da força muscular à esquerda. Ao exame neurológico apresentava hemiextinção sensitiva esquerda, hemianópsia homónima esquerda, hemiparesia esquerda (grau 3 - MRC) com face, RCP extensor à esquerda. Realizou TAC cerebral que evidenciou enfarte recente em território da artéria cerebral posterior direita. Foi internado no Serviço de Neurologia para vigilância e estudo etiológico. RM/AngioRM com enfarte temporo-occipital direito com stop na ACP direita, sem imagem sugestiva de dissecação. Ecodoppler cervical normal. Investigação cardíaca com ECG, ecocardiograma transtorácico e holter sem alterações. Do estudo analítico de salientar hemoglobina e hematócrito elevados (Hb 19,6 g/dL; Ht 55,9 %). Serologias, estudo pró-trombótico e imunológico negativos. Procedeu-se ao estudo da poliglobulia: gasimetria sem hipoxemia; eritropoetina normal; estudo da mutação do gene JAK2 negativo; ecografia renal compatível com displasia multicística unilateral (rim esquerdo); TAC abdominal sem alterações morfoestruturais do fígado, pâncreas ou baço, rim esquerdo com alterações sugestivas de displasia multiquistica renal. O doente ficou antiagregado, e iniciou flebotomias terapêuticas para controlo da poliglobulia e prevenção de novos eventos isquémicos. Foi proposto para nefrectomia esquerda.

**Discussão:** Os doentes com poliglobulia podem ser assintomáticos ou apresentar sintomas relacionados com hiperviscosidade e trombose, cursando ocasionalmente com AVC isquémico. Tendo sido detectada poliglobulia e perante a normalidade da restante investigação, a etiologia do AVC isquémico do doente apresentado foi atribuída a essa alteração hematológica. Face à existência de uma causa renal e afastada a hipótese de Policitemia Vera (95% dos casos são JAK2 positivos) concluímos tratar-se de uma poliglobulia de causa secundária por displasia renal.

### P15. Enfartes cerebrais múltiplos como manifestação inicial de neoplasia metastizada

**Adriana Rua, Catarina Cruto, Joana Domingos, Joana Damásio, Carlos Correia**

Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto.  
E-mail: adriana\_rua@hotmail.com

**Introdução:** A ocorrência de enfartes cerebrais múltiplos como primeira manifestação de uma neoplasia oculta é rara. Os mecanismos fisiopatogénicos mais frequentemente envolvidos são: embolismo de células tumorais, endocardite trombótica não bacteriana e estado de hipercoagulabilidade. Apresentamos um caso de enfartes cerebrais múltiplos como manifestação de adenocarcinoma pancreático.

**Caso Clínico:** Homem de 50 anos, fumador, com instalação súbita e sequencial ao longo de três dias, de alterações visuoespaciais, do comportamento, memória, linguagem e apatia (fumava os cigarros ao contrário, não reconhecia os vizinhos, incapacidade para conduzir, batia com o carro para o lado esquerdo). Na observação inicial não nomeava, repetia ou cumpria ordens e apresentava perseveração motora. Não tinha agnosias, os campos visuais estavam preservados, assim como os restantes nervos cranianos. Não apresentava sinais piramidais, extra-piramidais ou cerebelosos. Estava apirético, com aspecto emagrecido. A TAC cerebral mostrou múltiplas hipodensidades bi-hemisféricas parieto-temporo-ocipital esquerda, frontal e parietal direitas. A RMN cerebral, efectuada dias depois, revelou múltiplas lesões cortico-subcorticais hiperintensas em T2 e com restrição à difusão, no compartimento supratentorial, de predomínio esquerdo, destacando-se extensa lesão temporo-parieto-occipital e insular esquerda; lesões multifocais punctiformes justacorticais nos hemisférios cerebelosos. Analiticamente apresentava síndrome inflamatório, sem anemia, sendo os estudos bioquímico e imunológico normais. O estudo cardíaco e dos vasos do pescoço foi normal. O estudo citoquímico, imunológico e microbiológico do liquor foi normal, à excepção de positividade para citomegalovirus por técnica de PCR. Apesar das atípias iniciou tratamento dirigido para o citomegalovirus. Prosseguiu-se o estudo etiológico com TAC toraco-abdomino-pelvico que mostrou lesão expansiva quística/necrótica na cauda do pâncreas associada a múltiplas lesões hepáticas de provável natureza secundária; presença de nódulos pulmonares suspeitos de lesões secundárias e metastização ganglionar retroperitoneal. Verificou-se ainda presença de enfartes esplénicos, renais e tromboembolismo pulmonar. A biópsia hepática revelou neoplasia maligna epitelial com características de adenocarcinoma. Iniciou hipocoagulação e pela extensão das lesões metastáticas foi decidido tratamento paliativo tendo vindo a falecer um mês após o diagnóstico.

**Conclusão:** Em doentes jovens, sem factores de risco vasculares, com múltiplos enfartes cerebrais de etiologia indeterminada é importante a pesquisa sistemática de neoplasia oculta. O prognóstico destes doentes é variável, dependendo do estadio tumoral e podendo ser agravado pelas sequelas neurológicas.

### P16. Doença de Lyme e doença vascular cerebral

**Joana Duarte Rodrigues, Pedro Soares Madureira, José Costa e Silva, M.Teresa Cardoso**

Serviço de Medicina, Centro Hospitalar de São João - EPE, Porto.  
E-mail: joaninhacatarina@gmail.com

**Introdução:** A *Borrelia burgdorferi* é o agente da Doença de Lyme, uma doença sistémica que pode manifestar-se com complicações neurológicas em aproximadamente 15 % dos casos, as mais frequentes incluem meningoencefalite, radiculopatias ou atingimento dos pares cranianos, mais raramente acidentes vasculares cerebrais (AVC).

Os autores relatam um caso clínico de AVC numa doente com infecção aguda a *Borrelia burgdorferi* senu lato (*B. burgdorferi* s.l.).

**Caso clínico:** Mulher de 85 anos, levada à urgência por quadro confusional súbito com agitação psico-motora e alteração da linguagem (afasia sensitiva: discurso fluente mas incoerente, consistindo sobretudo em parafasias).

Realizou tomografia computadorizada crânio-encefálica (TC-CE) que não evidenciou imagens de lesões isquémicas ou hemorrágicas recentes. Repetiu TC-CE 6 dias após a admissão onde se observava «de novo» hipodensidades cortico-subcorticais insular e temporo-parietal esquerdas compatíveis com lesões isquémicas em fase subaguda. Foram feitas serologias para borrelia (*B. burgdorferi s.l.*) com resultado positivo para IgM e negativo para IgG (método westwern blot) com seroconversão confirmada duas semanas depois. Realizou-se punção lombar que evidenciou a presença de bandas oligoclonais IgG no líquido cefaloraquidiano (LCR) sem equivalente sérico demonstrando a síntese intratecal de IgG, presença de 2 leucócitos, proteinorráquia e diminuição da glicose, porém com pesquisa de anticorpos para *B. burgdorferi s.l.* negativos (ELISA).

Tendo em conta o contexto clínico e epidemiológico (vivia em meio rural, deambulava pelos campos entre a vegetação com animais de estimação) e uma lesão cutânea na coxa direita em fase de resolução, compatível com eritema migrans, completou 21 dias de Ceftriaxone 2 g/ dia por suspeita de Neuroborreliose.

**Discussão / Conclusão:** A Doença de Lyme pode associar-se a uma grande variedade de complicações neurológicas centrais e periféricas de salientar a doença vascular cerebral, apesar da sua raridade.

Na maioria dos doentes é demonstrado no LCR conteúdo elevado de proteínas e nível reduzido de glicose em conformidade com os resultados obtidos no presente caso clínico.

O tratamento com antibióticos apropriados resulta na ausência de recorrência dos enfartes, paragem na progressão da doença ou recuperação dos défices.

Apesar da predileção pela circulação posterior resultando em enfartes talâmicos (ausentes no presente caso clínico) e da serologia negativa para borrelia no LCR não é possível excluir, indubitavelmente, o AVC isquémico como manifestação de neuroborreliose.

### **P17. Dissecção carotídea bilateral: 1 doente, 2 eventos, 2 apresentações, 2 sequelas**

**Paulo Coelho, Andreia Godinho, João Raposo, Rosa Teixeira, Fátima Oliveira, Grilo Gonçalves**  
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Coimbra – E.P.E.  
E-mail: pauloscoelho@netcabo.pt

**Introdução:** A Dissecção Arterial Carotídea é uma entidade patológica caracterizada pela presença de um hematoma mural localizado na parede da artéria, tanto a nível da subintima como da sub-adventícia. Clinicamente pode apresentar-se de diversas formas, exigindo ao Neurologista o conhecimento dessas formas semiológicas, de forma a identificar correctamente esta entidade e prevenir lesões potencialmente graves do tecido encefálico e retinino (quando estas não são a sua forma de apresentação inicial).

**Caso clínico:** Doente do sexo masculino, 57 aos, com antecedentes de hipertensão arterial e radiculopatia cervical, enviado à urgência por episódio de alterações da linguagem (fluência), apatia e lentificação, com instalação súbita e com melhoria progressiva e total em 24h. O exame neurológico à entrada não identificava sinais neurológicos focais excepto atrofia muscular bilateral dos músculos da eminência thenar. A TC encefálica evidenciava lesão isquémica subcortical fron-

tolateral esquerda. O estudo por ecodoppler evidenciava oclusão da artéria carótida interna esquerda e o estudo por angio-TC evidenciava aspectos morfológicos sugestivos de oclusão secundária a dissecção arterial. Não foram evidenciados factores de risco genéticos ou ambientais para dissecção arterial. O doente teve alta sob anticoagulação oral.

Passou a ser seguido em consulta de Doenças Vasculares Cerebrais negando qualquer semiologia cervical ou encefálica “de novo”, e ao realizar uma Angio-TC de controlo, cerca de 15 meses após o evento vascular, além da obstrução da artéria carótida interna esquerda, observou-se associadamente dissecção da artéria carótida interna direita com formação de pseudoaneurisma e estenose do lúmen verdadeiro. Neste momento mantém anticoagulação oral sem novos sinais neurológicos focais.

**Conclusões:** O presente caso clínico além de representar um evento raro (dissecção carotídea bilateral não traumática em doente sem factores de risco predisponentes identificados) ilustra duas formas diferentes de apresentação (assintomática e AIT com enfarte cerebral) e duas sequelas diferentes (oclusão e pseudoaneurisma com estenose do lúmen verdadeiro).

### **P18. Dissecção arterial espontânea como causa de AVC**

**Tiago Freitas, João Freitas, Filipe Pernet, João Gaspar, Patrício Freitas, Rafael Freitas, M<sup>a</sup> Luz Brazão**  
U-AVC Hospital Central do Funchal

A dissecção arterial é a anomalia vascular mais comum em algumas séries de AVC nos jovens adultos. Enquanto o trauma ou a sua eventualidade é identificada em alguns doentes, noutros a dissecção espontânea pode ocorrer.

Os AA descrevem um caso clínico de uma mulher de 38 anos, com história de depressão há 2 anos, medicada e que veio ao S.U. do Hospital da sua área de residência por apresentar cefaleias, dificuldade em interpretar um quadro no seu local de trabalho, visão enevoada à esquerda e sensação de peso no hemisfério esquerdo.

Teve alta medicada sintomaticamente e voltou passados 7 horas, com quadro de hemiparesia direita grave, afasia e disfasia, repetindo o TAC CE com contraste que revelou processo inflamatório no seio maxilar direito.

No estudo etiológico efectuou ecocardiograma TT que revelou válvula aórtica com folhetos finos e com massa pouco ecogénica de 11-15 mm, junto à cúspide esquerda, cujo ecocardiograma TE, foi normal, interpretando-se como artefacto a massa visível na válvula aórtica.

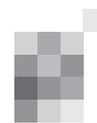
Ecodoppler dos vasos do pescoço – oclusão distal ACI esquerda (stump sinal).

AngioRessonância- dissecção da carótida interna esquerda desde 2 cm acima da sua emergência no bolbo carotídeo e com oclusão na extremidade cervical distal. Nos segmentos intracranianos há alguma patência do lúmen, provavelmente por circulação retrógrada. Lesões isquémicas essencialmente da corona radiata, centro semi-oval esquerdo, com pequenos focos corticais parietais.

Foram excluídas doenças do conectivo como síndrome de Marfan ou de Ehlers-Danlos, bem como vasculites.

Efectuou anticoagulação com heparina, como preconizado.

Alertam os AA para a necessidade de pensar neste diagnóstico, na exclusão dos factores etiológicos do AVC no jovem.



## P19. Trombólise e tumor cerebral

Javier Ros, Iurie Pantazi, Adriano Cardoso

U-AVC, ULS-Guarda, E.PE.

E-mail: javierros40@hotmail.com

**Introdução:** Segundo o descrito pela literatura, as patologias cuja apresentação pode mimetizar um AVC têm uma prevalência de até 30%. Um grupo importante dessas patologias é constituído pelos tumores do SNC, os quais são uma contra-indicação absoluta para a realização de trombolise.

**Caso clínico:** Homem de 46 anos, trabalhador da construção civil, com antecedentes de dislipidemia e hábitos etílicos moderados. Recorreu ao Serviço de Urgência por alterações da linguagem e défice motor direito de instalação súbita. À entrada, 45 minutos após o início da sintomatologia, apresentava-se consciente, com afasia global, hemiparésia direita de predomínio braquio-facial e hemi-hipo-estesia algica direita (NIHSS: 13). Trinta minutos depois fez crise epiléptica tónico-clónica generalizada que reverteu com diazepam endovenoso. Posteriormente realizou TC CE que não objectivou lesões vasculares recentes. Assim, iniciou trombolise (2.15 h. após o início da sintomatologia) com reversão quase total dos supracitados défices (NIHSS: 2). A TC CE de controlo, realizada com contraste, às 24 horas, revelou lesão hiperdensa temporal esquerda, não captante. Posteriormente a RMN efectuada revelou que a lesão era extensiva ao uncus e hipocampo, tendo aspecto infiltrativo-expansivo de aparência quitica-necrótica, sugestiva de tumor da série glial. No 5º dia de internamento teve alta, sem défices tendo sido encaminhado para o Serviço de Neuro-Cirurgia dos HUC, onde foi submetido a ressecção tumoral.

**Conclusões:** Na prática clínica é crucial não esquecer a variabilidade de diagnósticos que podem estar subjacentes ao AVC (stroke mimic), nomeadamente no serviço de urgência. Assim neste serviço, o diagnóstico pode ser difícil, facto corroborado por este caso clínico apresentado.

## P21. Fibrilhação auricular e acidente vascular cerebral - um caso prevenível?

David Neves, Luísa Rebocho ...

Hospital Espírito Santo – Évora

E-mail: dcneves25@hotmail.com

A fibrilhação auricular constitui a arritmia cardíaca mantida mais frequente e é uma patologia com elevado impacto na mortalidade e morbidade dos doentes. A sua prevalência é elevada na população (presente em cerca de 2,5% dos portugueses com mais de 40 anos) e encontra-se subdiagnosticada, já que frequentemente tem um curso assintomático. Uma das suas complicações mais temíveis é o tromboembolismo, e as recomendações europeias mais recentes contemplam uma actualização da abordagem terapêutica desta problemática.

Um homem de 64 anos, com antecedentes conhecidos de fibrilhação auricular, hipertensão arterial, dislipidemia e doença arterial periférica, a fazer anti-agregante plaquetário, é encontrado caído perto de casa, com hemiparesia esquerda. Foi trazido ao SU, encontrando-se com NIHSS 18, foi activada Via Verde AVC e foi iniciada trombólise às 4 horas de evolução dos sintomas. Após trombólise apresentava NIHSS 10. Estudo posterior revelou extensa lesão isquémica em território da artéria cerebral posterior direita, provavelmente cardioembó-

lica, estenose sub-oclusiva da carótida interna direita e oclusão da artéria vertebral esquerda. À data de alta apresentava NIHSS 7.

Analisando as recomendações europeias (Sociedade Europeia de Cardiologia) e o perfil cardiovascular deste doente, verifica-se que não havia indicação formal para a anti-coagulação oral de acordo com as antigas recomendações (utilizando score CHA<sub>2</sub>DS<sub>2</sub>), no entanto esta indicação já existe quando aplicadas as recomendações mais recentes (utilizando score CHA<sub>2</sub>DS<sub>2</sub>-VASc).

Não é possível saber se este evento teria sido prevenido com anti-coagulação oral, nem a magnitude da contribuição da trombólise para a recuperação neurológica deste doente em concreto. No entanto, este caso ilustra a importância do conhecimento das recomendações internacionais mais recentes para, de acordo com a evidência científica disponível, actuar da melhor forma possível.

## P22. Ler *mas* é mais fácil do que ler *mãe*? Particularidades de um caso de Trombose Venosa Cerebral

Gabriela Leal, José Fonseca, Isabel Pavão Martins

Laboratório de Estudos de Linguagem – Faculdade de Medicina

de Lisboa – Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa

Norte – Lisboa.

E-mail: maria.leal@hsm.min-saude.pt

**Introdução:** Os defeitos de linguagem após trombose venosa cerebral são pouco frequentes. Como os territórios cerebrais afectados são diferentes, os quadros de alteração de linguagem também diferem das síndromes afásicas clássicas.

**Caso clínico:** Mulher de 48 anos, sem antecedentes pessoais relevantes, à excepção de enxaqueca, que em Agosto de 2010 sofre Trombose Venosa Cerebral dos seios lateral e sigmóide, vertente proximal do seio lateral direito e da vertente distal do seio recto, de que resultou afasia global, hemiparésia direita e hemianópsia direita.

Após 1 ano de evolução apresenta um discurso fluente com pausas anómicas e raras parafasias; um defeito muito grave na nomeação de objectos, defeito marcado de compreensão de ordens dirigidas aos objectos com compreensão de discurso coloquial mantida, defeito grave na capacidade de leitura apresentando mais dificuldades de leitura de palavras concretas e frequentes do que de palavras abstractas e de função, ligeira agrafia, estando a cópia mais perturbada que o ditado.

**Conclusão:** Esta doente apresenta um quadro atípico, na medida em que os defeitos de linguagem oral, leitura e escrita têm características distintas uns dos outros, o que é raro encontrar nas lesões vasculares em territórios típicos. A caracterização detalhada destes doentes poderá contribuir para compreender melhor a arquitectura dos sistemas cognitivos.

## P23. VITHEA: Sistema online para tratamento da nomeação oral na afasia

José Fonseca<sup>1</sup>, Alberto Abad<sup>2</sup>, Gabriela Leal<sup>2</sup>, Luísa Farrajota<sup>2</sup>, Anna Pompili<sup>3</sup>, Isabel Trancoso<sup>3</sup>, Isabel Pavão Martins<sup>1</sup>

1-Laboratório de Estudos de Linguagem, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, UNIC/Instituto de Medicina

Molecular; 2-Laboratório de Terapia da Fala, Centro Hospitalar

Lisboa Norte, EPE; 3-L2-F-Laboratório de Sistemas de Língua

Falada, Instituto de Engenharia de Sistemas e Computadores,

Instituto Superior Técnico.

E-mail: jfonseca@fm.ul.pt

**Introdução:** A manifestação mais persistente na afasia é a dificuldade de evocar o nome de um objecto. A terapia da fala tem demonstrado ser eficaz no tratamento da afasia, salientando-se a importância da intensividade do tratamento. Existem múltiplos afásicos que têm dificuldade em deslocar-se a um hospital para fazer terapia da fala.

Apresenta-se um programa de reabilitação da linguagem (VITHEA) único para a língua portuguesa e mesmo inovador no plano internacional, vocacionado para as dificuldades anômicas de doentes afásicos em que é feito o reconhecimento automático do que é produzido e fornecido ao doente o respectivo feedback.

**Objectivo:** Validação do sistema desenvolvido numa amostra de doentes com afasia.

**Metodologia:** Pediu-se a 8 sujeitos com alterações de expressão oral (6 com afasia e 2 com apraxia do discurso) que nomeassem 103 imagens (versão portuguesa do teste de nomeação de imagens de Snodgrass e Vanderwart). As produções foram captadas por um vulgar microfone e gravadas digitalmente num computador portátil. As imagens surgiam com um intervalo de 15 segundos e com uma ordem constante. Foi feita manualmente a transcrição e segmentação das produções orais, totalizando 996 segmentos, sendo que a duração total do corpus é de 1 hora e 20 minutos aproximadamente.

Calculou-se, por sujeito, o número de detecções correctas feitas pelo sistema e através de avaliação humana. Analisou-se igualmente o número de falsas detecções e de falsas rejeições.

**Resultados:** Avaliaram-se 4 homens e 4 mulheres com uma média de 58,3 anos e uma escolaridade média de 7,3 anos.

A correlação entre avaliação humana e automática foi de 0,9652, encontrando-se equilibrada para a maioria dos falantes.

**Conclusão:** Apresentam-se os resultados preliminares de uma ferramenta terapêutica de nomeação de objectos com utilização de reconhecimento automático de fala. Os resultados iniciais são bastante promissores para uma futura integração no processo de reabilitação da afasia.

Trata-se de uma ferramenta de distribuição online que vai permitir a sua utilização em qualquer lugar e durante o tempo que se pretender, aumentando em muito o tempo de tratamento.

## P24. Lisling - Programa multimédia em 3D para o tratamento da afasia

José Fonseca<sup>1</sup>, Yves Rybarczyk<sup>2</sup>, Ricardo Martins<sup>2</sup>

1-Laboratório de Estudos de Linguagem, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, UNIC/Instituto de Medicina Molecular; 2-Departamento de Engenharia Electrotécnica, Faculdade de Ciências e Tecnologia, Universidade Nova de Lisboa. E-mail: jfonseca@fm.ul.pt

**Introdução:** A terapia da fala tem demonstrado ser eficaz no tratamento das várias componentes (discurso, compreensão auditiva, leitura e escrita) alteradas na afasia. Existem múltiplos métodos de tratamento que utilizam como suporte, essencialmente material pictográfico.

A utilização de programas informáticos para reabilitação da linguagem teve origem na década de 80 do século passado, tendo-se focado a grande maioria apenas em determinadas alterações específicas.

Em Portugal, o Laboratório de Estudos de Linguagem, desenvolveu nos anos 90 uma primeira versão do programa Lisling que utilizava material visual em duas dimensões e pro-

curava abranger muitas das capacidades de linguagem alteradas na afasia.

Apresenta-se uma nova versão do programa Lisling em que são utilizados ambientes gráficos em três dimensões.

**Objectivo:** Descrição do programa e análise de expectativas de utilização do programa por terapeutas da fala.

**Metodologia:** Pediu-se a 19 terapeutas da fala a quem foi demonstrada a utilização do Lisling que respondessem a um questionário de adequabilidade ao tratamento da afasia e expectativas da sua utilização através de uma escala de Likert de 7 pontos (0-6 pontos).

**Resultados:** Os terapeutas da fala têm uma idade média de 31 anos (20-62 anos) e uma média de anos de prática profissional de 7,4 (0-31 anos).

Todas as respostas situaram-se acima da média, sendo que a que obteve valores mais elevados foi a resposta à questão relativa à ferramenta poder ser útil/complementar à actividade profissional (5,8 pontos) e a que obteve valores inferiores a relativa à qualidade sonora (3,3 pontos).

**Conclusão:** Trata-se de uma ferramenta terapêutica de estimulação global da linguagem que utiliza imagens gráficas em 3 dimensões, o que permite um envolvimento natural muito maior dos afásicos. A sua utilização em casa e durante o tempo que o doente pretenda, aumenta em muito o tempo de tratamento e portanto a sua possível recuperação.

Os terapeutas avaliam o programa terapêutico Lisling de uma forma bastante positiva e promissora.

## P25. Fisioterapia no Acidente Vascular Cerebral. Os primeiros dias

A. Cristina Vidal<sup>1,3</sup>, Ana Sequeira<sup>1,2</sup>, Cláudia Costa<sup>1</sup>, Sofia Pinto<sup>1</sup>

1-Hospital Garcia de Orta, Almada (HGO); 2-Escola Superior de Saúde Egas Moniz, Almada; 3-UTL; FMH; Grupo Neuromechanics (CIPER), Lisboa.

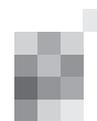
E-mail: ana.cristina.inacio@iol.pt; claudiaccosta@gmail.com; anacvsequeira@gmail.com; ftsofiapinto@gmail.com

**Introdução:** A capacidade de reorganização do Sistema Nervoso Central, no Acidente Vascular Cerebral (AVC), suporta abordagens de tratamento (nomeadamente a fisioterapia), que utilizam estímulos sensorio-motores (tácteis), com o objectivo de readquirir os movimentos afectados. Contudo, os estímulos tácteis devem ser criteriosamente monitorizados e seleccionados, para prevenir o uso de movimentos compensatórios, frequentemente associados a factores negativos na recuperação motora. Após identificação dos estímulos que activam os movimentos em défice e inibem compensações, estes devem ser aplicados nos primeiros dias pós AVC e optimizados, com a colaboração dos restantes membros da equipa.

**Objectivo:** Descrever abordagens (técnico-científicas), que utilizam estímulos tácteis (sensorio-motores) em pessoas com AVC e, em simultâneo, verificar os riscos no reforço de estratégias de compensação.

**Metodologia:** Consiste na revisão bibliográfica de artigos indexados na base de dados Pubmed e em livros técnico-científicos. Na pesquisa foram utilizadas as palavras-chave e os temas: “mirror neurons”; “rehabilitation” “stroke”; “motor activity”; “task specific training” e “compensatory strategies”.

**Resultados:** A fisioterapia de pessoas com AVC deve ser nos primeiros dias. Na avaliação consideram-se as limitações neuromusculares, músculo-esqueléticas, cardio-respiratórias e estratégias de compensação. Nas estratégias de intervenção,



a utilização dos movimentos fisiológicos “puros” depende da sua capacidade de recrutar a participação constante do sistema nervoso. A selecção de estímulos deve considerar a especificidade da tarefa motora, velocidade do movimento, tempo de aplicação, e o recurso aos outros sentidos (nomeadamente a utilização da visão na terapia do espelho), que são factores que podem interferir na resposta motora imediata e a posteriori. A ausência da inibição das estratégias de compensação pode limitar a reaprendizagem e integração dos movimentos afectados.

**Conclusão:** A plasticidade neuromuscular que ocorre pós lesão pode repercutir-se de forma positiva ou negativa. Essas mudanças podem estar dependentes do contexto ambiental em que a pessoa com AVC está inserida e como realiza as suas tarefas. O risco de não considerar vertentes que podem ser prejudiciais à integração do movimento, logo nos primeiros dias de AVC pode limitar a sua recuperação motora. Este desafio coloca-se a todos os profissionais de saúde que actuam no AVC. Neste âmbito, é necessário que toda a equipa conheça os problemas e as especificidades do AVC e também conheça a prestação de cuidados diferenciados que cada membro da equipa realiza, para os recrutar em tempo útil.

## P26. Protocolo da intervenção da equipa de reabilitação em doentes com AVC no Centro Hospitalar Médio Tejo - Unidade de Tomar

Cláudia Mendes, Maria Rosário Martins, Sílvia Melo  
Centro Hospitalar Médio Tejo – Unidade de Tomar.  
E-mail: silvia.melo@chmt.min-saude.pt;  
maria.martins@chmt.min-saude.pt; cfm\_cmf@hotmail.com

**Introdução:** O protocolo de intervenção da equipa de reabilitação em doentes com AVC apresenta um programa de intervenção que se aplica aos doentes com diagnóstico de AVC, encaminhados para o Serviço de Medicina Física e Reabilitação (SMFR) da Unidade de Tomar.

**Objectivos:** Tem como objectivos implementar o programa de avaliação e intervenção da equipa multidisciplinar em doentes com Acidente Vascular Cerebral (AVC) de forma a uniformizar a intervenção e garantir a efectividade do programa multidisciplinar, visando o aumento da qualidade de vida do doente com AVC.

**Enquadramento:** Uma característica essencial das unidades de AVC é a de que a reabilitação é prestada por uma equipa especializada e multidisciplinar. Fazem parte da equipa multidisciplinar a Médica Fisiatra, Fisioterapeutas, Terapeuta Ocupacional, Terapeutas da Fala, Psicólogo Clínico e Assistente Social. A intervenção da equipa multidisciplinar é realizada na fase aguda, ainda no internamento e na fase pós alta do internamento / ambulatório. É também realizado um apoio e ensino aos doentes com AVC e seus cuidadores através de folhetos informativos e sessões de apoio.

## P27. Reabilitação intensiva, o que é?: uma revisão bibliográfica

Sílvia Melo, Maria Rosário Martins, Cláudia Mendes  
Centro Hospitalar Médio Tejo – Unidade de Tomar.  
E-mail: silvia.melo@chmt.min-saude.pt;  
Maria.martins@chmt.min-saude.pt

**Introdução:** Durante a prática clínica, no tratamento de doentes com AVC, surge muitas vezes a expressão de “reabilitação intensiva”. Dada a percepção de contradições em relação aos timings desta temática, surge assim, a necessidade de realizar este estudo no sentido de clarificar o que se designa por “reabilitação intensiva” no AVC.

**Metodologia:** Consiste numa revisão bibliográfica de artigos indexados na base de dados Pubmed. Na pesquisa foram utilizadas as palavras-chave: “intensive rehabilitation” e “stroke” e foi selecionada a opção “Titles with your search terms”. Como resultado surgiram doze artigos, dos quais foram excluídos dois, um por não se incluir na temática (nutrição) e outro por não conter sequer o abstract disponível e de ser do ano de 1981.

**Resultados:** Nos estudos observados encontramos a recomendação de iniciar a reabilitação precoce e intensivamente, não havendo contudo consenso quanto ao tempo por dia que é considerada reabilitação intensiva. Os estudos encontrados referem desde uma hora diária, 3 a 4 sessões por semana até 3 a 6 horas por dia 4-5 dias por semana. Na generalidade observam-se bons resultados com a aplicação de reabilitação intensiva. Em relação ao estudo encontrado o qual compara reabilitação intensiva com reabilitação comum este demonstra que não há vantagem na adoção de tratamento intensivo nos acidentes vasculares cerebrais isquémicos na fase aguda.

**Conclusão:** A duração ideal da reabilitação não está definitivamente esclarecida. A organização e “qualidade” dos cuidados pode ser mais importante que o número absoluto de horas de terapia (Perez, et al, 2001).

## P28. Um programa de actividade física para doentes com AVC crónico: que impacto após três meses?

Carla Pereira, Ana Sofia Costa, Dina Camacho, Eliana Pereira, Pedro Graça, Sílvia Fontinha, Sónia Fontinha  
Departamento de Fisioterapia, Escola Superior de Saúde do Instituto Politécnico de Setúbal.  
E-mail: carla.pereira@ess.ips.pt

**Introdução:** Num estadio crónico pós-AVC verifica-se, em média, um declínio gradual da mobilidade e capacidade funcional, podendo perder-se alguns ganhos obtidos previamente na reabilitação, como a velocidade da marcha, equilíbrio e autonomia nas AVD's, com conseqüente isolamento social, descondicionamento físico e sedentarismo. Resultados revelam que actividade física adequada às necessidades individuais pós-AVC proporciona maior mobilidade e qualidade de vida. Contudo, pouco se sabe sobre a sua continuidade e auto-gestão pós-actividade estruturada e orientada por Fisioterapeutas.

**Objectivos:** Avaliar o impacto de um programa de actividade física na qualidade de vida e da integração da actividade na rotina diária de indivíduos pós-AVC, em fase crónica.

**Metodologia:** Após implementação do programa, estruturado e orientado, de actividade física: “*Mexer para melhor Viver*” com a duração de 8 semanas (treino aeróbio, força e flexibilidade; 3x/semana; 90 minutos/sessão), realizado com 7 indivíduos pós-AVC (média idades=59anos; DP=12.4; 5 do sexo masculino) que, em média, sofreram AVC há 6 anos (mínimo-1 ano; máximo-10 anos), foi realizado um follow-up, adoptando uma abordagem metodológica mista. Foi desenvolvido um guião de entrevista semi-estruturada com a finalidade de ana-

lisar a percepção dos participantes acerca do impacto e integração da actividade física no quotidiano; e utilizada a *Stroke Specific Quality of Life Scale* (SS-QOL). Foi obtido consentimento informado e garantido anonimato dos participantes. Foi realizada análise temática das entrevistas e utilizado o SPSS, versão 18.0 para Macintosh, para análise estatística.

**Resultados:** Três meses pós-programa, verificou-se que 4 dos 7 participantes integraram a actividade física na sua rotina semanal, preferencialmente, caminhadas e treino de escadas. O score total obtido na SS-QOL foi 3.78 (DP=.85), que não evidenciou diferenças significativas com a avaliação pré-programa, apesar de 6 participantes terem reportado mudanças positivas na sua rotina diária.

Após análise das entrevistas, foram definidos dois temas principais: “**Motivações e percepção de benefício-chave para o sucesso?**”, tendo-se analisado que os participantes que mudaram as suas rotinas sedentárias fizeram-no pela percepção de melhoria na mobilidade e disposição/humor pós-actividade; e “**Barreiras à integração**”, sendo realçadas a dificuldade em continuar especificamente os exercícios do programa, a existência de recursos adequados e a necessidade de gosto pela actividade.

**Conclusões:** O estudo demonstra a importância da realização de actividade física estruturada pós-AVC e a necessidade dos Fisioterapeutas considerarem o desenho de programas com actividades facilmente integradas no quotidiano. A amostra reduzida e tempo decorrido pós-programa podem ter contribuído para a não existência de mudanças significativas na qualidade de vida.

**Agradecimentos:** Os autores agradecem à Liga dos Amigos da Terceira Idade (LATI) e Câmara Municipal de Setúbal pela disponibilização do espaço e recursos para a concretização do programa “Mexer para melhor Viver”.

## P29. Avaliação da Qualidade de Vida: Escala de Barthel vs Stroke Specific Quality of Life Scale

Patrícia Arinto<sup>1</sup>, Miguel Castelo Branco<sup>1,3</sup>, Anabela Almeida<sup>2</sup>  
1-Centro de Investigação em Ciências da Saúde (CICS), Universidade da Beira Interior; 2-Núcleo de Estudos em Ciências Empresariais (NECE), Universidade da Beira Interior; 3-Hospital Pêro da Covilhã.  
E-mail: patricia\_arinto@hotmail.com; mcbranco@fcsaude.ubi.pt; aalmeida@ubi.pt

**Introdução:** O Acidente Vascular Cerebral (AVC) é a principal causa de morte em Portugal. A qualidade de vida relacionada com a saúde (QdVRS) tem-se tornado uma das grandes preocupações de médicos, enfermeiros como de todos os que lidam diariamente com doentes.

**Objectivos e métodos:** Avaliar a Qualidade de Vida (QdV), de doentes com história prévia de AVC e que foram seguidos no Hospital Pêro da Covilhã (HPC), utilizando a “Escala de Barthel” em duas avaliações e a “Stroke Specific Quality of Life Scale” (SSQOL) numa única aplicação. A análise estatística foi realizada através do programa SPSS 17.0.

**Resultados e discussão:** Nas duas avaliações com a Escala de Barthel observou-se que o parâmetro mais e menos afectado pelo AVC foram “Higiene Pessoal” e “Mobilidade” respectivamente e maioritariamente houve uma evolução positiva da primeira para a segunda avaliação. Através da avaliação feita com a SSQOL averiguou-se que o “Papel Familiar” e a “Visão” foram respectivamente os parâmetros mais e menos

afectados. Transformaram-se ambas as escalas, na Escala de Rankin Modificada a fim de avaliar a capacidade discriminativa e de seguida utilizou-se o teste de Spearman. Verificou-se uma elevada correlação entre as questões das duas escalas que avaliam o mesmo parâmetro e ainda que as escalas SSQOL e Barthel diferem mais ao nível do parâmetro assintomático.

**Conclusões:** A QdV deve ser avaliada através da aplicação de uma escala específica, por exemplo a SSQOL, a fim de avaliar não só o estado físico do doente mas também avaliar outros parâmetros. Assim, os clínicos, os familiares e cuidadores destes doentes podem ter conhecimento de quais os parâmetros afectados, podendo investir na sua recuperação. Se o parâmetro mais afectado for a nível físico, ou a nível psicológico/emocional, ou a nível social, a fisioterapia, ou um psicólogo/psiquiatra, ou abordar os cuidadores, respectivamente seriam medidas necessárias. Neste estudo a QdV dos doentes foi sobretudo afectada por prejuízo nas relações familiares e sociais. É necessário desenvolver medidas para actuar a este nível de forma a melhorar evolução clínica dos doentes. Este estudo vem no fundo comprovar a necessidade de desenvolver medidas/infra-estruturas adequadas para ajudar os doentes não só na recuperação das incapacidades físicas mas também das incapacidades psicológicas e emocionais que demonstraram ser tão ou mais importantes na deterioração da QdV dos doentes. Embora existam parâmetros que sejam avaliados tanto pela escala de Barthel como pela SSQOL, esta última é mais adequada para avaliar a QdV de doentes que sofreram um AVC.

**Compromissos:** Este trabalho foi desenvolvido no âmbito de uma bolsa de integração à investigação da FCT.

**Agradecimentos:** Ao enfermeiro-chefe da Unidade de AVC do Centro Hospitalar Cova da Beira, enfermeiro Doutor António João Rodrigues, por toda a disponibilidade, incentivo, sugestões e partilha de conhecimentos. À Dra. Fátima Paiva, pela colaboração na elaboração deste trabalho. Ao Sr. Carlos Lourenço, administrativo do Centro Hospitalar Cova da Beira, pela ajuda no acesso às informações clínicas.

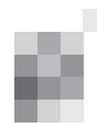
## P30. Tradução e Adaptação Portuguesa da *Stroke and Aphasia Quality of Life Scale-39*

Inês Tello Rodrigues<sup>1</sup>, Maria Gabriela Leal<sup>2</sup>  
1-Instituto de Ciências da Saúde da Universidade Católica Portuguesa, Lisboa; 2-Laboratório de Estudos de Linguagem Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina de Lisboa.  
E-mail: maria.leal@hsm.min-saude.pt

**Introdução:** Um dos principais objectivos da intervenção em doentes que sofreram um AVC é a melhoria da sua qualidade de vida. Contudo, os instrumentos disponíveis para a avaliação do impacto do AVC na qualidade de vida não são adaptados a pessoas com afasia e estes doentes são frequentemente excluídos dos estudos que pretendem abordar este tema.

**Objectivos:** Efectuar a tradução e analisar os aspectos psicométricos da adaptação portuguesa da *Stroke and Aphasia Quality of Life Scale-39* (SAQOL-39). Esta escala possui 4 subdomínios (Físico, Psicossocial, Comunicação e Energia) e foi criada especificamente para doentes com afasia.

**Metodologia:** Foi efectuada a tradução e retroversão a partir da escala original. A versão portuguesa foi aplicada 33 doentes com afasia. A avaliação da consistência interna foi obtida através do Alfa de Cronbach e foi efectuada um teste-reteste em 12 doentes. Foi igualmente utilizado os coeficien-



tes de Pearson e Spearman para correlacionar os subdomínios da prova e os diferentes dados clínicos e biográficos.

**Resultados:** A versão portuguesa da SAQOL-39 manteve o mesmo formato em tamanho e conteúdo semântico que a original. O alfa de Cronbach da SAQOL-39 foi 0.953 e variou entre 0.882 (domínio psicossocial) e 0.971 (domínio Físico). Os resultados do teste-reteste referentes à SAQOL-39 foram de 0,927 e variaram entre 0.80 a 0.97 entre os diferentes subdomínios. Não se verificou efeito de tecto e não existiram dados omissos. Não foram encontradas diferenças significativas entre o total da SAQOL-39 e a idade ( $r=.77$ ,  $p=.670$ ) ou anos de escolaridade ( $r=.40$   $p=.18$ ). No entanto, evidenciou-se uma correlação estatisticamente significativa entre o Quociente de Afasia e a o subdomínio Comunicação ( $r=.62$   $p=.000$ ).

**Conclusões:** Apesar do tamanho reduzido da amostra a versão portuguesa da SAQOL-39 apresentou bons valores psicométricos. Este estudo mostra igualmente dados preliminares de uma boa aceitabilidade e fiabilidade desta adaptação e realça a importância da avaliação da qualidade de vida em doentes com alterações graves de linguagem.

### P31. Impacto de um programa educativo para doentes após AVC e cuidadores informais no momento da alta hospitalar: um estudo exploratório

Liliete Damião<sup>1</sup>, Filomena Baptista<sup>1</sup>, Carla Pereira<sup>2</sup>, Anabela Alves<sup>1</sup>, Ana Paula Silva<sup>1</sup>, André Carvalho<sup>1</sup>, Carla Vera-Cruz<sup>1</sup>, David Patinha<sup>1</sup>, Filipa Pires<sup>1</sup>, Leonor Prates<sup>1</sup>, Maria José Ferreira<sup>1</sup>, Vânia Silva<sup>1</sup>

1-Hospital Prof. Dr. Fernando da Fonseca (HFF) - Serviço de Medicina Física e Reabilitação; 2-Escola Superior de Saúde do Instituto Politécnico de Setúbal - Departamento de Fisioterapia. E-mail: maria.f.baptista@hff.min-saude.pt; carla.pereira@ess.ips.pt

**Introdução:** Investigações recentes destacam o papel significativo do planeamento e preparação da alta hospitalar, sendo que utentes melhor informados sobre o AVC têm demonstrado menores níveis de depressão e melhor recuperação funcional. Contudo, na transição para o domicílio, indivíduos e familiares/cuidadores reportam ser insuficiente a informação recebida, realçando a importância da educação para compreenderem a condição e optimizarem rotinas diárias.

**Objectivos:** Avaliar o impacto de um programa educativo interdisciplinar na aquisição de competências para lidar com as limitações funcionais pós-AVC.

**Metodologia:** Estudo de grupo único com um desenho pré-teste/pós-teste, prospectivo e longitudinal, com avaliação prévia e duas avaliações pós-programa: imediatamente pós-programa e um mês pós-alta. Foram incluídos 30 participantes, com entrada no Hospital HFF entre Março-Outubro/2010 e Junho-Setembro/2011. Os participantes foram incluídos num dos 3 programas pré-definidos em função do nível de autonomia nas AVD's, avaliado através do Índice Barthel. Em todos os momentos foi avaliado o nível de competências demonstrado. Um mês pós-alta, a avaliação da percepção de utilidade do programa (através de questionário) e impacto após AVC (através da SIS-Stroke Impact Scale, versão 3.0 e versão proxy) foi realizada via telefone. Foi obtido consentimento informado e garantido anonimato dos participantes, com parceria institucional aprovada pela Comissão Ética do HFF. A análise estatística foi realizada com SPSS, versão 18.0 para Macintosh.

**Resultados:** Para os 30 utentes incluídos (Média idade=62, DP=13.02; Média dias internamento=10.4, DP=5.3; 40% com diagnóstico de AVC Isquémico Esquerdo), foram envolvidos 12 cuidadores (Média idade=51, DP=14.3; 61.5% eram conjuges; 90.1% sem experiência anterior de cuidador). Após o programa, 87% referiu não ter dúvidas. Na avaliação de competências verificou-se um maior número de questões com diferenças significativas entre a avaliação inicial e final, comparativamente ao follow-up. Um mês pós-alta todos os participantes consideraram: "relevante"/"muito relevante" as estratégias práticas que aprenderam e 94.1% referiu tê-las aplicado. 94.4% dos participantes referiu que o conhecimento adquirido ajudou na adaptação ao quotidiano, pela utilidade do guião (33.4%) entregue (p.e. "tinha exemplos") e por ter contribuído para novas soluções em casa (25%). A percepção de recuperação foi de 78.8 (DP=24.7) na SIS.

**Conclusões:** Os resultados sugerem uma evolução positiva na percepção das competências desenvolvidas, mais evidente no pós-programa imediato. Destaca-se a importância da preparação da alta individualizada, respondendo às necessidades dos indivíduos e/ou familiares, de modo a capacitá-los para os desafios da adaptação pós-AVC. Em investigações futuras, será importante analisar as mudanças das necessidades ao longo do tempo e articulação entre os diferentes serviços de apoio.

**Agradecimentos:** Os autores agradecem o apoio de Catarina Mello e Castro, Isabel Evangelista, Rute Alves, Germano Ferreira, Adriana Amador, Filipe Gonçalves, Inês Santos, Sónia Santos e Tatiana Gamito.

### P32. Avaliação da Depressão pós-AVC em Doentes com Afasia

Sónia Alves<sup>1</sup>, Ricardo Rodrigues<sup>1</sup>, Sílvia Fernandes<sup>1</sup>, Helena Vieira<sup>1</sup>, Isabel Fragoeiro<sup>2</sup>

1-Enfermeiros da Unidade de AVC do Funchal; 2-Docente da Universidade da Madeira. E-mail: sonia\_21alves@hotmail.com

**Introdução:** A depressão é o transtorno neuropsiquiátrico mais frequente após o AVC e embora a sua etiologia seja ainda desconhecida aceitam-se duas hipóteses: i) a hipótese biológica em que a DPAVC surge como um sintoma específico da doença neurológica e intimamente relacionada com a fisiopatologia do próprio AVC<sup>2</sup> e ii) a hipótese psicológica em que a DPAVC surge como uma reacção natural aos défices resultantes do próprio AVC<sup>3</sup>.

A DPAVC acarreta graves consequências a nível individual, familiar e social e associa-se a maiores custos para o sistema de saúde e a uma menor qualidade de vida destes doentes. Comparativamente com os doentes não deprimidos, os deprimidos, têm um maior tempo de internamento<sup>4,5</sup>, maior grau de comprometimento funcional<sup>6-10</sup> e cognitivo<sup>9,11</sup>, menor colaboração no processo de reabilitação<sup>12,13</sup>, menor qualidade de vida<sup>14-16</sup> e aumento da taxa de mortalidade<sup>9,17</sup>, ou seja, um pior prognóstico e evolução.

Imbuídos nesta problemática, estamos desde 2010, a fazer o rastreio da presença de sintomas de depressão nos doentes internados no nosso serviço através do Inventário de Depressão de Beck-II. Este instrumento está validado para a população de doentes com AVC, no entanto, por ser um instrumento verbal exclui todos os doentes com afasia.

É neste âmbito que surge a presente comunicação livre e tem como linha orientadora responder à seguinte questão: Qual o instrumento de avaliação da depressão pós-AVC (DPAVC) nos doentes com afasia?

**Objectivos**

- Identificar os instrumentos utilizados na avaliação da DPAVC nos doentes com afasia.
- Identificar qual o instrumento de avaliação da DPAVC mais adequado para os doentes com afasia.

**Método:** Tipo de estudo: revisão da literatura. Amostra: 9 artigos científicos<sup>18-26</sup> obtidos nas bases de dados PubMed e Medline com os seguintes descritores: stroke, depression, aphasia.

**Resultados ou conclusões:** Do total dos estudos identificámos dois tipos de instrumentos: *non-verbal rating scales* e *scales based on observation of behavior*. No primeiro grupo temos as escalas: *visual analogue mood scale* (VAMS), *depression intensity scale circles* (DISC) e *numbered graphic rating scale* (NGRS). No segundo grupo temos as escalas: *stroke aphasic depression questionnaire* (SADQ) e *signs of depression scale* (SDSS).

Após a análise dos diversos artigos científicos constatou-se que não existem instrumentos ideais, no entanto, a SADQ constitui o melhor instrumento de avaliação da depressão pós-AVC (DPAVC) nos doentes com afasia. Por um lado, as escalas que fazem parte do grupo das non-verbal rating scales foram excluídas por exigirem a capacidade de compreensão, visuo-espacial e numérica preservada. Por outro lado a escala SDSS foi excluída por não estar validada para a população de doentes com AVC.

**Referências Bibliográficas**

- Terroni, L. M. N.; Leite, C. C.; Tinone, G. & Fráguas, R. (2003) Depressão pós-avc: Fatores de risco e terapêutica antidepressiva. Rev Assoc Med Brás, 49 (4), 450-9.
- Folstein, M. F.; Maiberger R & McHugh P. R. (1977) Mood disorder as a specific complication of stroke. J Neurol Neurosurg Psychiatry, 40 (10), 1018-20.
- Singh, A. Black, S. E.; Herrmann, N.; Leibovitch, F. S.; Ebert, P. L.; Lawrence, J. & Szalai, J. P. (2000) Functional and Neuroanatomic Correlations in Poststroke Depression: The Sunnybrook Stroke Study. Stroke, 31, 637-644.
- Eastwood M. R.; Rifat S. L.; Nobbs H. & Ruderman J. (1989). Mood disorder following cerebrovascular accident. Br J Psychiatry, 154,195-200.
- National Institute of Mental Health. Depression and stroke. (2008). <http://www.nimh.nih.gov>.
- Sinyor, D.; Amato, P.; Kaloupek, D. G.; Becker, R.; Goldenberg, M. & Coopersmith, H. (1986) Post-stroke depression: relationships to functional impairment, coping strategies, and rehabilitation outcome. Stroke, 17, 1102-1107.
- Astrom, M.; Adolfsson, R. & Asplund, K. (1993) Major depression in stroke patients. A 3-year longitudinal study. Stroke, 24, 976-982.
- Herrmann, N.; Black, S. E., Lawrence, J.; Szekeley, C. & Szalai J. P. (1998) The Sunnybrook Stroke Study: a prospective study of depressive symptoms and functional outcome. Stroke, 29: 618- 24.
- Whyte, E. M. & Mulsant, B. H. (2002) Post-stroke depression: epidemiology, pathophysiology, and biological treatment. Biol Psychiatry, 52: 253- 64.
- Yean, L.; Guiyue, Z. & Fong, F. K. (2007) A prospective study on effects of post-stroke depressive symptoms on functional outcome. Nursing, 16 (3), 152-166.
- Kauhanen, M.-L.; Korpelainen, J. T.; Hiltunen, P.; Brusin, E.; Mononen, H.; Määttä, R.; Nieminen, P.; Sotaniemi, K. A. & Myllylä, V. V. (1999) Post stroke depression correlates with cognitive impairment and neurological deficits. Stroke, 30, 1875 - 1880.
- Gillen, R.; Tennen, H.; McKee, T. E.; Gernert-Dott, P. & Affleck, G. (2001) Depressive symptoms and history of depression predict rehabilitation efficiency in stroke patients. Arch Phys Med Rehabil, 82: 1645-9.
- About.com. Depression after stroke (Reviewer: Kate Grossman). 2008; <http://stroke.about.com/od/lifeafterstroke/p/depression.htm>
- King, R. B. (1996) Quality of life after stroke. Stroke, 27 (9), 1467-72.
- Carod-Artal J.; Egido J.A.; Gonzalez J. L. & Varela de Seijas, E. (2000) Quality of life among stroke survivors evaluated 1 year after stroke: experience of a stroke unit. Stroke, 31 (12), 2995-3000.
- Paul, S.L.; Dewey, H. M.; Sturm, J. W.; Macdonell, R. A. & Thrift, A. G. (2006) Prevalence of depression and use of antidepressant medication at 5-years poststroke in the North East Melbourne Stroke Incidence Study. Stroke, 37 (11), 2854-5.
- Kumar, A.; Aggarwal, A. & Gaur, V. (2011) Post-stroke depression: pathology, diagnosis and treatment strategy. International Journal of Pharmaceutical Sciences and Research, 2 (3), 483-493.
- Bennett, H. E., Thomas, S. A, Austen, R., Morris, A.M.S & Lincoln, N. B. (2006). Validation of screening measures for assessing mood in stroke patients. British Journal of Clinical Psychology, 45 (3), 367-376.
- Berg, A.; Lonnqvist, J.; Palomaki, H. & Kaste, M. (2008). Assessment of depression after stroke: A comparison of different screening instruments. Stroke, 40: 523-529.
- Hacker, V. L., Stark, D. & Thomas, S. (2010). Validation of the Stroke Aphasic Depression Questionnaire using the brief assessment depression cards in an acute stroke sample. British Journal of Clinical Psychology, 49, 123-127.
- Turner-stokes, L.; Kalmus, M.; Hirani, D & Clegg, F. (2005) The depression intensity scale circles (DISCs): a first evaluation of a simple assessment tool for depression in the context of brain injury. J Neurol Neurosurg Psychiatry, 76: 1273-1278.
- Arruda, J. E.; Stern, R. A. & Somerville, J. A. (1999) Measurement of mood states in stroke patients: Validation of the visual analogue mood scales. Arch Phys Med Rehabil, 80: 676-680.
- Code, C. & Hermann, M (2010) The relevance of emotional and psychosocial factors in aphasia to rehabilitation. Neuropsychological Rehabilitation, 13(1-2).
- Laska, A. C. ; Martensson, B.; Kahan, T.; Arbin, M. & Murray, V. (2007). Recognition of depression in aphasic stroke patients. Cerebrovasc Dis, 24: 74-79.
- Lightbody, C.E.; Auton, M.; Baldwin, R.; Gibbon, B.; Hamer, S.; Leathley, M. J.; Sutton, C. & Watkins, C. L. (2007). The use of nurses and carers observations in the identification of poststroke depression. Jan original research, 28: 595-604.
- Townend, E.; Brady, M. & McLaughlan, K. (2007). A Systematic Evaluation of the Adaptation of Depression Diagnostic Methods for Stroke Survivors Who Have Aphasia. Stroke, 38: 3076-3083.

# 24. ene

## encontro nacional de epileptologia



2012 9 e 10 de Março

Hospitais da Universidade de Coimbra

### Secretária do 24º ENE

Conceição Robalo

### Comissão Científica

Carla Bentes

Conceição Bento

João Chaves

### Comissão Organizadora

António Atalaia

Conceição Morais

Conceição Robalo

Javier Ros

Joana Nunes

José Rente

Nuno Canas

Paulo Coelho

Peter Grebe

## Programa

### Sexta-feira, 9 de Março

08h00 Secretariado

08h15-08h30 Sessão de Abertura

Francisco Sales, C. Robalo

08h30-10h00 Mesa redonda / Painel discussão

Meios Complementares de Diagnóstico em Epilepsia

António Atalaia, Rui Pedro Faria Pais, Lina Ramos

Apresentador: Rita Silva

10h00-10h30 Conferência: Excitabilidade Cortical na Epilepsia: Causas e Consequências

Felix Rosenow, Marburg, Alemanha

Moderador: Francisco Sales

10h30-11h45 CO 1

Ana Paula Breia, Peter Grebe

11h45-12h00 Café

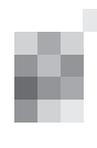
12h00-13h00 Simposium A UCB

13h00-14h30 Almoço

- 14h30-15h30 **Simposium B Eisai**
- 15h30-17h00 **Comissões LPCE**  
**Apresentação das recomendações**
- 17h00-17h30 **Café espaço convívio**  
**Apresentação do livro Crónicas de Epilepsia**  
pelo autor, Dr. Rosalvo Almeida
- 17h30-18h30 **Simposium C Pentafarma**
- 20h00 **Jantar de Solidariedade da LPCE**  
**Lançamento da Campanha Educativa da LPCE para 2012**  
**Tema: "Viver com Epilepsia ... ou como sair da escuridão"**

**Sábado, 10 de Março**

- 08h30-10h00 **Mesa redonda / Painel discussão**  
**Orientação Clínica**  
J. Carlos Ferreira, Nuno Canas, Ricardo Rego  
Apresentador: António Martins
- 10h00-10h30 **Conferência: Proposta de Classificação das Epilepsias de 2010 e Prognóstico**  
Edouard Hirsch, Strasbourg, França  
Moderador: J. Lopes Lima
- 10h30-11h45 **CO 2**  
Conceição Morais, Ana Isabel Dias
- 11h45-12h00 **Café**
- 12h00-13h00 **Simposium D Bial**
- 13h00-14h30 **Almoço**
- 14h30-15h30 **CO 3**  
Javier Ros e João Chaves
- 15h30-16h00 **Conferência: Terapêutica imunológica em epilepsia**  
Edouard Hirsch, Strasbourg, França  
Moderador: José Pimentel
- 16h00-17h30 **Cartazes**  
Rui André, Cristina Alves
- 17h30-18h30 **Assembleia-geral da LPCE**



## Resumos

### Conferência 2 - "Proposta de Classificação das Epilepsias de 2010 e Prognóstico"

Sábado, 10 de Março 2012 - 10h00-10h30

#### How 2010 Classification proposal of epilepsies may change our view on prognosis?

**Edouard Hirsch**

Professeur des Universités-Praticien Hospitalier, Neurologie  
edouard.hirsch@chru-strasbourg.fr / edouard.hirsch@fondation-idee.fr

Epilepsy is a heterogeneous clinical condition and many different syndromes have been recognized. The prognosis of epilepsies is determined to some extent by the type (classification) of epilepsy depending of etiology, EEG abnormalities, seizure types. In 2010 the Commission of Classification of the ILAE proposed a new organization for epilepsies which represents significant changes in terminology, concepts. There has been much discussion and debate about the implications of these changes. One change of this proposal is to discard the term "cryptogenic" and replace it with "unknown origin" (i.e possibly genetic, structural, metabolic, immune-mediated, and so forth). Electro-clinical syndromes are not change but could be classified if needed by age and further by etiology or seizure type, or other relevant factors. How does this new organizational approach change, improve or make more difficult our view on prognosis of epilepsies? The presentation give the opportunity to discuss (using illustrative cases and situations) the possible benefits and draw-backs of this new organizational approach for epilepsies treatments.

### Conferência 3 - "Terapêutica imunológica em epilepsia"

Sábado, 10 de Março 2012 - 15h30-16h00

#### Using immune therapy in Epilepsies

**Edouard Hirsch**

Professeur des Universités-Praticien Hospitalier, Neurologie  
edouard.hirsch@chru-strasbourg.fr / edouard.hirsch@fondation-idee.fr

Hypothesis that immunological mechanisms are involved in the pathogenesis of epilepsy is not new. It's start in the 40th with a "allergic hypothesis" revived in the past 40 years to an immunological mechanism based on expanding experimental and clinical discovery. Immune therapy in epilepsies start in 1942 with the used of cortico-adrenal hormones. The potential benefit of hydrocortisone -ACTH is widely accepted for treatment of epileptic syndrome or condition. Immunoglobulin therapy started in the 70th, as steroids empirically. Recent discovery on epilepsies and seizure disorders caused by auto-antibodies to specific neuronal membrane proteins bring scientific rational to an empirical

approach. Finally Experimental and clinical findings have shown in the past decade that specific proinflammatory mediators are upregulated in epileptic brain tissue.

In particular, the IL-1 receptor (R)/Toll-like receptor (TLR) signaling pathways are activated in experimental models of seizures and in human epileptic tissue from drug-resistant patients. This evidence highlights a new target system for pharmacological intervention to inhibit seizures by interfering with mechanisms involved in their genesis and recurrence. So, patients who might benefits of such treatments start to be better defined. Illustrative cases of Immune therapy in Rasmussen, Epileptic encephalopathies, Lupus-Hashimoto and limbic encephalitis will be discussed.

### Comunicações orais 1

6.ª feira, 9 de Março 2012 - 10h30-11h45

#### C01. Mapeamento funcional da representação cortical de palavras e pseudo-palavras em EEG de alta resolução (124 eléctrodos)

**Luís Ferraz<sup>1</sup>, Ricardo Lopes<sup>2,3</sup>, Alberto JR Leal<sup>1,3</sup>**

1-Centro de Investigação e Intervenção Social – Instituto Universitário de Lisboa (CIS-IUL); 2-Faculdade de Psicologia e Ciências de Educação – Universidade de Coimbra; 3-Programa de Cirurgia da Epilepsia do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental (CHLO)  
a.leal@aleeg.com

**Introdução:** A representação cortical da linguagem é uma importante parte do estudo para cirurgia da epilepsia quando se considera a possibilidade de intervir no hemisfério esquerdo. Nos doentes com epilepsias crónicas a existência de representações atípicas é elevada pelo que o planeamento cirúrgico exige avaliações individualizadas, frequentemente usando estimulação eléctrica cortical através de eléctrodos invasivos ou com o doente acordado. Os métodos não invasivos disponíveis não têm ainda a robustez necessária para a tomada de decisões cirúrgicas, pelo que continuam um foco de interesse e investigação. Os autores investigaram o potencial do EEG de alta resolução neste contexto, no âmbito de um esforço mais compreensivo de mapeamento da representação cortical da linguagem.

**Métodos:** Oito voluntários saudáveis foram submetidos a registos EEG com 124 eléctrodos no escalpe durante a apresentação visual de palavras, pseudo-palavras e fotografias de carros. Foi efectuada análise dos potenciais evocados (PEs), usando referência média e laplaciano, técnicas espectrais e de conectividade funcional. Os resultados obtidos foram submetidos a algoritmos de solução do problema inverso para recuperar os geradores (sLORETA), que foram representados a nível cortical.

**Resultados:** Os PEs obtidos para as palavras e pseudo-palavras não diferiram significativamente entre si, apresentando no entanto diferenças relevantes para a resposta a imagens de carros. Os métodos espectrais evidenciaram maior sensibilidade na diferenciação das respostas a palavras e pseudo-palavras, fornecendo uma melhor representação espacial da rede neuronal da linguagem. As ferramentas de

conectividade funcional forneceram uma imagem dinâmica do fluxo de informação associada ao processamento das palavras e pseudopalavras, evidenciando complementaridade em relação aos anteriores métodos.

**Conclusões:** O EEG de alta resolução tem potencial para obter informação sobre a rápida dinâmica do processamento cortical das palavras, um aspecto relevante da linguagem, e não acessível a outras modalidades de mapeamento funcional não invasivo com menor resolução temporal.

## CO2. Mapeamento funcional do córtex posterior através de Ressonância Magnética Funcional

Alberto JR Leal<sup>1,3</sup>, Ricardo Lopes<sup>2,3</sup>, Mário F Secca<sup>4</sup>

1-Centro de Investigação Social – Instituto Universitário de Lisboa (CIS-IUL); 2-Faculdade de Psicologia – Universidade de Coimbra; 3-Programa de Cirurgia da Epilepsia do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental (CHLO); 4-Ressonância Magnética de Caselas  
a.leal@aleeg.com

**Introdução:** Os focos epilépticos localizados nas regiões posteriores do cérebro são em geral difíceis de identificar, devido à semiologia pouco informativa e à propagação rápida da actividade epiléptica a áreas distantes do foco original. Este tipo de epilepsias associa-se a um remapeamento das funções corticais normais, que interessa também determinar para um adequado planeamento cirúrgico em casos refractários à terapêutica farmacológica. Neste trabalho descrevemos um protocolo experimental de mapeamento funcional do córtex posterior usando Ressonância Magnética funcional (RMf), demonstrando a sua aplicação a doentes com epilepsias occipitais.

**Métodos:** Um grupo de 10 voluntários adultos jovens saudáveis foi submetido a protocolo de RM incluindo: a) Sequência anatómica de alta resolução; b) Seis sequências de RMf com apresentação visual de faces (2), palavras (2) e quadrado em quadrantes (2). A colaboração dos doentes limitou-se a fixar os objectos e mover seriadamente os 4 membros na sequência de apresentação de quadrantes. No total o protocolo demorou cerca de 40 minutos. Foram também estudados 3 doentes com epilepsia occipital sintomática.

**Resultados:** O método revelou-se de fácil execução em todos os voluntários e nos doentes. O protocolo de quadrantes forneceu activações robustas das áreas visuais primárias e das áreas motoras. A apresentação de faces e palavras activou também áreas visuais occipitais inferiores, de forma assimétrica. A fim de quantificar os achados foi definido um volume de interesse semelhante nos dois hemisférios e determinada a razão inter-hemisférica para os dois tipos de estímulos no grupo de controlo. A aplicação do protocolo aos doentes evidenciou alterações significativas das áreas activadas, sugerindo remapeamento cortical significativo, já que nenhum dos doentes apresentava défices de processamento visual em testes neuropsicológicos.

**Conclusões:** O protocolo de avaliação funcional do córtex posterior por RMf revelou-se um instrumento com potencial para contribuir na avaliação para cirurgia da epilepsia em doentes com epilepsias occipitais.

## CO3. Quinze anos de história natural da primeira crise não provocada: estudo prospetivo de 200 crianças

Cristina Pereira, Cristina Resende, Isabel Fineza, Conceição Robalo

Centro de Desenvolvimento Luís Borges do Hospital Pediátrico de Coimbra – Centro Hospitalar Universitário de Coimbra  
cristina.d.pereira@gmail.com

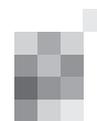
**Introdução:** A epilepsia define-se pela ocorrência espontânea de crises epiléticas e está associada a um longo espectro de dificuldades de aprendizagem, alterações do comportamento e problemas psiquiátricos. Estudos epidemiológicos e clínicos demonstram a existência destas comorbilidades antes do diagnóstico de epilepsia e a sua persistência para além do controlo das crises.

**Objetivos:** Conhecer a história natural das crianças com primeira crise não provocada caracterizando o grupo que desenvolveu epilepsia (grupo 1) e comparando-o com o grupo com crise única (grupo 2). Identificar fatores de prognóstico. Definir e comparar o perfil cognitivo, educacional, social e laboral dos dois grupos.

**Metodologia:** Estudo prospetivo de crianças com idade inferior a 11 anos que recorreram à urgência de um hospital nível 3 no período de 1/1/1994 a 31/12/1996 por primeira crise não provocada. Excluíram-se crises neonatais, mioclonias, ausências, espasmos infantis e crianças com encefalopatia. Analisaram-se variáveis demográficas, antecedentes, exame neurológico e electroencefalograma (EEG). Perfil cognitivo, social, dificuldades escolares e alterações do comportamento foram avaliados após a primeira crise nos dois grupos e considerados 15 anos depois. No grupo 1 avaliou-se ainda o tempo de recidiva, a síndrome epilética e a neuroimagem. Os dados foram tratados estatisticamente no programa SPSS versão 20.

**Resultados:** Entraram no estudo 200 crianças. Destas 55 (27,5%) desenvolveram epilepsia, sendo maior o número de recidivas no grupo etário entre 4-7 anos. O tempo médio de recidiva foi 5 meses sendo em 60% dos casos nos primeiros 3 meses. Diagnosticaram-se crises focais em 75% dos casos. A síndrome epilética mais frequente foi EPBI (33%). A normalidade do EEG foi uma variável estatisticamente significativa para a não recidiva. A média da avaliação cognitiva foi normal nos dois grupos, antes do desenvolvimento da epilepsia. No grupo 1, 15 anos depois (n=46), 40 (87%) estão em remissão sem terapêutica antiepilética (TAE), 3 estão em remissão com TAE, 3 estão com TAE e com crises e 54% apresentam comorbilidades neurocognitivas e/ou psiquiátricas. Um terço está a frequentar um curso superior.

**Conclusões:** No nosso estudo, 27,5% das crianças que tiveram uma primeira crise não provocada desenvolveram epilepsia, a maior parte em idade escolar e 60% recidivaram antes dos 3 meses. A avaliação cognitiva inicial não apresenta diferenças significativas nos dois grupos. Constatámos uma grande percentagem de comorbilidades psiquiátricas e sociais numa população com epilepsia de características benignas, elevada percentagem de EPBI (apenas 6 casos mantêm TAE) e a persistência destas comorbilidades após o controlo/cura da epilepsia.



## C04. Um protótipo transportável para previsão de crises em tempo-real

César A. Teixeira, Bruno Direito, Mojtaba Bandarabadi, Hans Peter Grebe, Francisca Sá, Francisco Sales e António Dourado  
cteixe@dei.uc.pt

**Introdução:** Um dos objetivos principais do projecto Europeu EPILEPSIAE (FP7-211713-EPILEPSIAE) foi o desenvolvimento de um protótipo para previsão de crises em tempo real, chamado Brainatic. O teste do sistema decorreu nos três hospitais envolvidos no consórcio Europeu.

**Objetivos:** Este trabalho apresenta a experiência e resultados obtidos através da implementação do *Brainatic* em seis pacientes monitorizados na Unidade de Monitorização em Epilepsia e Sono (UMES), do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

**Metodologia:** O protótipo desenvolvido depende em primeiro lugar de um amplificador para aquisição de sinais EEG ao nível do “scalp”, denominado de LTM-EU, desenvolvido pela Micromed, SPA. O amplificador comunica com um “netbook” via comunicação sem fios (BlueTooth). Com base no EEG adquirido, o “netbook” calcula descritores (características), que são usadas para classificação do estado cerebral. Os resultados da classificação são avaliados, originando alarmes quando surgem evidências de um estado pré-ictal. Os classificadores utilizados são baseados em técnicas de inteligência computacional, tais como máquinas de vectores de suporte e redes neuronais artificiais.

Cada paciente permaneceu no hospital por um período máximo de duas semanas, dividido em duas fases. Numa primeira fase, foram adquiridos os dados necessários para o desenvolvimento dos preditores, num período não inferior ao necessário para registar duas crises epiléticas. A segunda fase correspondeu ao restante período de internamento, no qual o preditor funcionou em tempo real. Um dos pacientes, para além do período de internamento, foi enviado para casa com o protótipo, ou seja, foi avaliado em modo ambulatório.

Os resultados da previsão foram armazenados no “netbook” para análise posterior, isto é, tratando-se de um protótipo em fase de teste nenhuma notificação foi enviada para o paciente.

**Resultados:** O protótipo foi testado em seis pacientes, mostrando-se estável ao longo do tempo. Dos seis pacientes, dois não tiveram crises durante o tempo de avaliação em tempo real. Dos restantes, em apenas um paciente não foi possível prever qualquer crise. O melhor resultado envolveu a previsão de seis de oito crises, com uma taxa de falsos positivos de 0,22/h (aproximadamente 5 falsos positivos por dia). Para o paciente que foi sujeito ao teste em ambulatório, foram previstas 100% das crises, mas com um elevado número de falsos positivos (crises que não vieram a acontecer) (1,5/h).

**Conclusões:** O *Brainatic* mostrou ser estável e usável em ambiente clínico e ambulatório. Para alguns pacientes foi conseguida alguma performance de previsão, mesmo em ambulatório. No entanto, um esforço acrescido deve ser empregue no desenvolvimento de novos previsores que levem a um aumento da performance.

**Agradecimentos:** Esta investigação foi parcialmente financiada pela União Europeia, através do programa FP 7 (Contrato FP7 211 713).

## Comunicações orais 2

Sábado, 10 de Março 2012 - 10h30-11h45

## C05. Convulsões na Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos do Hospital de Dona Estefânia - Casuística de 6 anos (2005-2010)

Raquel Ferreira, Marta Oliveira, Gabriela Pereira, Ana Moreira  
Coordenadora da Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos - Dra. Lurdes Ventura; Directora do Serviço de Neurologia Pediátrica - Dra. Eulália Calado; Hospital de Dona Estefânia, CHLC, EPE  
raquelmmferreira@yahoo.com

**Introdução:** As crises convulsivas prolongadas e o estado de mal convulsivo são situações potencialmente letais e que podem causar sequelas neurológicas. O reconhecimento e o tratamento adequado precoces são fundamentais para o prognóstico.

**Objetivos:** Caracterizar os internamentos por convulsões na Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos (UCIP) do Hospital de Dona Estefânia (HDE), ocorridos no período compreendido entre Janeiro de 2005 e Dezembro de 2010 (6 anos).

**Metodologia:** Estudo retrospectivo descritivo, com colheita de dados a partir da consulta dos processos clínicos. Os parâmetros avaliados foram: sexo e idade, proveniência, antecedentes de doença neurológica, presença ou ausência de febre, tipo de crise, diagnósticos, exames complementares de diagnóstico realizados, terapêutica efectuada (previamente à admissão e na UCIP), necessidade ou não de suporte ventilatório, duração do internamento, destino após a alta e mortalidade.

**Resultados:** Durante o período definido foram internadas na Unidade 118 crianças por convulsões (6,2% do total de internamentos). Destas, 52% eram do sexo masculino e a distribuição etária foi heterogénea, com idades compreendidas entre os 0 e os 191 meses (mediana 31,5 meses).

Existia patologia neurológica prévia em 41%, e 55% tiveram convulsões pela primeira vez. Em 42% das crianças, as convulsões foram acompanhadas de febre.

Os tipos de crise mais frequentes foram o mal convulsivo (40%) e as crises generalizadas (36%), seguidos das crises focais (15%), das crises não especificadas (6%) e do mal não convulsivo (3%).

Os diagnósticos etiológicos foram: epilepsia (36%), convulsões em contexto de outra doença neurológica ou sistémica (28%), convulsões febris (22%) e infecção do sistema nervoso central (14%).

O EEG foi realizado em 83% dos doentes e a punção lombar em 43%. Quanto aos exames de imagem, 53% dos doentes realizaram TAC-CE e 21% RMN-CE.

Antes da admissão na UCIP, as benzodiazepinas (86%) e a fenitoína (51%) foram os fármacos mais utilizados. Na UCIP, a fenitoína (72%) e benzodiazepinas (58%) foram os mais frequentes. Houve necessidade de suporte ventilatório em 36% das crianças.

A duração do internamento variou de 1 a 108 dias (mediana 5, moda 3 dias). Após a alta, a maioria dos doentes foi transferida para uma enfermaria do HDE (84%). Durante o período estudado ocorreram 5 óbitos (4%).

**Comentários:** As convulsões são uma causa importante de

internamento na UCIP, cuja abordagem exige uma interação multidisciplinar estreita, particularmente entre intensivistas e neuropediatras. Apesar de existir um grande número de crianças com doença neurológica prévia, na maioria do grupo estudado tratou-se do primeiro episódio de convulsão. A actuação nesta patologia é particularmente desafiante pela heterogeneidade da sua etiologia, quadro clínico e resposta à terapêutica.

### **C06. Epilepsia de Ausências Mioclónicas: caracterização clínica de um conjunto de doentes com estudo poligráfico em vídeo-EEG ictal**

**Ana Novo, Adriana Ribeiro, Inês Carrilho, Rui Chorão, Manuela Santos**

Consulta de Epilepsia, Serviço de Neuropediatria – Centro Hospitalar do Porto.  
anocas.novo@gmail.com

**Introdução:** A Epilepsia de Ausências Mioclónicas (EAM) é uma epilepsia rara da infância. O diagnóstico depende de uma caracterização clínica e neurofisiológica através do uso de vídeo-EEG com estudo poligráfico. O prognóstico é variável, tanto para a epilepsia como para a cognição.

**Objectivos:** Reavaliação e caracterização dos doentes com diagnóstico de EAM que constam na base de dados do laboratório de EEG.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo, descritivo, dos doentes com diagnóstico de EAM, baseado na consulta do processo clínico. Análise estatística realizada por Excel®.

**Resultados:** Considerando os atuais critérios de diagnóstico (clínica e vídeo-EEG ictal com registo poligráfico), foram incluídos 7 de 12 doentes. A maioria do sexo masculino (n=6), com mediana de idade na altura do início da epilepsia de 4 anos. As crises foram caracterizadas (n=7) como abruptas e múltiplas ( $\geq 10$ /dia). O vídeo-EEG com electromiografia (EMG) ictal documentou, em todos os doentes, descargas de pontas-ondas rítmicas bilateralmente, a 3 Hz, síncronas, concomitantes com mioclonias registadas nos deltóides. As mioclonias associadas às ausências ocorreram bilateralmente (n=7), preferencialmente ombros e braços (n=5) e associadas a desvio cervical com lateralização preferencial para a esquerda (n=6). Nenhum doente teve outro tipo de crises. Em 3 doentes houve controlo das crises. Em cinco realizou-se estudo de glicorráquia e cariótipo, normais. Todos necessitaram de politerapia que incluiu sempre valproato em associação com etossuximida ou lamotrigina. Em todos verificou-se regressão no desenvolvimento psicomotor, com atraso cognitivo e alterações comportamentais.

**Conclusões:** A EAM, pela sua influência no desenvolvimento cognitivo e carácter refractário, representa um desafio clínico com necessidade de diagnóstico precoce e adequado. O atual recurso sistemático ao registo poligráfico por EMG (nomeadamente músculos deltóides) em associação ao vídeo-EEG ictal permitiu a reclassificação da nossa população inicial de doentes. Nos doentes com maior tempo de seguimento, houve regressão cognitiva mesmo naqueles com epilepsia controlada.

### **C07. Estado De Mal Epiléptico Na Urgência Pediátrica - Revisão Retrospectiva De Cinco Anos**

**Maria Inês Santos<sup>1</sup>, Hipólito Nzwalo<sup>2</sup>, José Paulo Monteiro<sup>3</sup>, Maria José Fonseca<sup>3</sup>**

1-Serviço de Pediatria do Hospital de São Teotónio, E.P.E., Viseu;

2-Serviço de Neurologia do Hospital de Faro, E.P.E., Faro;

3-Serviço de Pediatria do Hospital Garcia de Orta, E.P.E., Almada  
mines.santos82@gmail.com

**Introdução:** O estado de mal epiléptico (EME), a emergência neurológica mais comum na infância, pode associar-se a mortalidade e morbilidade elevadas, traduzida em défices neurológicos focais, perturbação do desenvolvimento e epilepsia.

**Objectivos:** Os objectivos deste estudo foram descrever a epidemiologia, a mortalidade e morbilidade do EME e avaliar os factores preditivos do seu prognóstico neurológico, cognitivo e comportamental.

**Metodologia:** Estudo observacional, retrospectivo e analítico, com base nos dados obtidos da consulta dos processos das crianças admitidas na Urgência Pediátrica do Hospital Garcia de Orta com diagnóstico de EME, durante um período de cinco anos (um de Janeiro 2002 a 31 de Dezembro 2006). As variáveis estudadas foram: idade na crise e actual, sexo, tipo de convulsão, duração da convulsão e etiologia da crise, défice neurológico, epilepsia, episódios convulsivos, desenvolvimento psicomotor e comportamento. O tratamento dos dados foi efectuada com os programas Excel2007® e SPSS 15.0®.

**Resultados:** Foram admitidas 29 crianças, com 33 episódios de EME com idades compreendidas entre os nove meses e os cinco anos, não foram encontradas diferenças na distribuição entre sexos (masculino: 12; feminino: 17 – p=0,46). A etiologia do EME foi febril em 16 crianças, sintomática remota em sete, relacionada com epilepsia idiopática/criptogénica em cinco crianças e não classificável em um caso. O tempo médio de seguimento foi de seis anos e quatro meses. Não se verificaram mortes associadas ao EME. Verificou-se deterioração do estado neurológico prévio em duas crianças (8,7%). Foi diagnosticada epilepsia subsequente ao EME em três (13%) crianças.

**Conclusões:** Esta revisão retrospectiva sugere que o EME está associado a um melhor prognóstico do que o registado há algumas décadas atrás. A etiologia subjacente ao EME foi determinante no prognóstico, com uma evolução mais favorável no status febril relativamente aos sintomáticos remotos.

### **C08. Estado de Mal Não Convulsivo: Revisão de Um Ano**

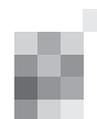
**Pedro Guimarães, Alexandre Costa, Rui Chorão, João Paulo Gabriel**

Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro  
guimaraes.pedro.s@gmail.com

**Introdução:** A fenomenologia epiléptica não convulsiva prolongada foi reconhecida no século XIX. Em 1962 Gastaut denominou-a de estado de estado de mal não convulsivo. Um elevado índice de suspeição e o registo electroencefalográfico são fulcrais ao seu diagnóstico.

**Objectivos:** Caracterização epidemiológica, etiológica, sindrómica, neurofisiológica e terapêutica do estado de mal não convulsivo.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo de indivíduos admiti-



dos no serviço de urgência no ano de 2011 cujo electroencefalograma foi compatível com estado de mal não convulsivo. Procedeu-se à respectiva análise nos domínios epidemiológico, etiológico, síndrome neurológico, neurofisiológico e terapêutico.

**Resultados:** Obteve-se um total de 17 indivíduos, a maioria do sexo feminino (59%) e uma média de idades de 70 anos [22-94]. O estado de mal não convulsivo foi inaugural em 94% (n=16) e 29% (n=5) tinham história prévia de epilepsia. O tipo parcial complexo foi o mais comum (65%) e a perturbação do discurso/linguagem o sinal neurológico mais frequente (71%). O electroencefalograma lateralizou a actividade epiléptica em 88% (n=15) dos pacientes e verificou-se um predomínio anterior do ritmo ictal em 53% (n=9). A etiologia sintomática foi a mais frequente (71%) sendo a lesão vascular a mais vezes identificada (75%). No que respeita ao tratamento antiepiléptico o regime em politerapia foi o mais vezes utilizado (76%). A intercorrência infecciosa respiratória foi a complicação mais comum tendo-se verificado em 67% (n=8) dos doentes. O prognóstico foi desfavorável em 5 indivíduos (29%).

**Conclusões:** Destaca-se na nossa análise a elevada média de idades e a concordante etiologia. A refractariedade à monoterapia alerta-nos para a celeridade do reconhecimento de uma entidade que para além da co-morbilidade se associa a mortalidade. (documentação vídeo)

Agradecimentos especiais à nossa equipa técnica neurofisiológica (Isilda Novais, Rosa Lebres e Cláudia Morais) pela disponibilidade electroencefalográfica nas “longas” horas de urgência.

## Comunicações orais 3

Sábado, 10 de Março 2012 - 14h30-15h30

### C09. Amnésia e epilepsia como apresentação de encefalite límbica associada a anticorpos anti-canais de potássio

Inês Marques<sup>1</sup>, Gustavo Cordeiro<sup>1</sup>, Elisa Meira<sup>2</sup>, Catarina Cunha<sup>1</sup>, Conceição Bento<sup>1</sup>, Francisco Sales<sup>1</sup>, Luís Cunha<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra; 2-Serviço de Medicina Interna, Hospitais da Universidade de Coimbra.

inesmbmarques@gmail.com

**Introdução:** A encefalite límbica não paraneoplásica associada a anticorpos contra proteínas específicas da superfície neuronal tem sido alvo de atenção crescente nos últimos anos. Os critérios de diagnóstico propostos consideram alterações de ordem clínica, nomeadamente distúrbio da memória episódica, epilepsia do lobo temporal ou distúrbio afectivo, e alterações nos exames complementares, especificamente identificação de anticorpos (VGKC, GAD, NMDAR), hipersinal temporo-medial na RM ou alterações histopatológicas mais proeminentes a nível temporo-medial compatíveis com encefalite linfocítica-micronodular.

A encefalite associada a anticorpos anti-canais de potássio voltagem-dependentes (VGKC) ocorre com maior frequência no homem com mais de 40 anos e apresenta-se tipicamente por alterações mnésicas, de comportamento e crises convulsivas. A hiponatrémia por síndrome de secreção inapropriada de hormona anti-diurética encontra-se frequentemente associada a estes anticorpos.

**Caso clínico:** Homem de 43 anos enviado a consulta de

Neurologia por queixas de défice mnésico, principalmente para factos recentes, com agravamento progressivo ao longo de um ano, com conseqüente incapacidade de exercício da sua actividade profissional. Associavam-se períodos de desorientação e episódios breves de suspensão da actividade que estivesse a desenvolver, durante os quais apresentava alterações disfásicas. Os seus antecedentes pessoais e familiares eram irrelevantes, tendo sido excluído o consumo de drogas e história familiar de demência. Havia já efectuado TAC e RM cerebrais que não revelaram alterações e EEG que identificou actividade paroxística temporal direita, estando medicado com oxcarbazepina 600mg/dia. Não apresentava alterações ao exame neurológico e procedeu-se a investigação complementar. O estudo analítico de sangue e LCR foi normal, permitindo excluir etiologia metabólica, infecciosa e neoplásica. O estudo neuropsicológico revelou severa alteração da memória episódica verbal e visual e da capacidade de orientação temporal e espacial e a avaliação foi positiva para demência (ADAS-Cog 15). Efectuou-se RM 3 Tesla, sem alterações, e monitorização por vídeo-EEG que documentou crise parcial complexa com origem no lobo temporal esquerdo. A hipótese de encefalite auto-imune foi colocada, tendo sido identificados elevados níveis de anticorpos VGKC (2759 pM). Foi iniciado tratamento com prednisolona 1mg/kg/dia sem melhoria cognitiva e com desenvolvimento de alterações comportamentais que levaram à suspensão do fármaco. Optou-se então por tratamento mensal com imunoglobulina humana endovenosa, com melhoria moderada das queixas cognitivas.

**Conclusão:** Perante um quadro de demência num doente jovem, principalmente se associado a epilepsia e alterações comportamentais, é essencial colocar a hipótese de encefalite auto-imune no diagnóstico diferencial, pois esta patologia é potencialmente tratável e reversível se identificada atempadamente.

### C010. Calosotomia. Experiência do Grupo de Cirurgia de Epilepsia do Hospital de Santa Maria

José Pimentel<sup>1</sup>, Alexandre Mendonça<sup>2</sup>, Carla Bentes<sup>3</sup>, Sofia Quintas<sup>4</sup>, António Gonçalves Ferreira<sup>5</sup> e o Grupo de Cirurgia de Epilepsia do Hospital de Santa Maria (CHLN, EPE)

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria (CHLN, EPE), Faculdade de Medicina de Lisboa; Instituto de Medicina Molecular; 2-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria (CHLN, EPE); 3-Laboratório de EEG/Sono, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria (CHLN, EPE); Instituto de Medicina Molecular; 4-Unidade de Neuropediatria, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria (CHLN, EPE); 5-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria (CHLN, EPE); Faculdade de Medicina de Lisboa.

1- josepimentel@fm.ul.pt; 2- alexandrerainha@campos.org; 3- carlabentes@fm.ul.pt; 4- sofiamentesquintas@gmail.com; 5- ajgonfer@fm.ul.pt

**Introdução:** A calosotomia é uma modalidade de tratamento cirúrgico paliativo das encefalopatias epilépticas. Com o advento da estimulação do nervo vago, a sua utilização tem caído em desuso.

**Objectivos:** Avaliar a resposta clínica de uma população de doentes submetidos a calosotomia.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo, observacional, dos doentes estudados no Grupo da Cirurgia de Epilepsia do Hospital de Santa Maria e submetidos a calosotomia. Avaliação da frequência das crises pós-cirurgia por intermé-

dio do médico assistente e/ou familiares, e utilização da seguinte escala: diminuição de > 75%, de 50 a 75%, de 25 a 50% e < 25% do número de crises. Avaliação da qualidade de vida pós-cirurgia, com a pergunta aos familiares: valeu/não valeu a pena a cirurgia.

**Resultados e Conclusões:** Seis doentes, do sexo masculino, média de idades de 27.3 anos, 3 com síndrome de Lennox-Gastaut e 3 sem síndrome identificado; crises de ausências (5), atónicas (4) e mioclónicas (3) como as mais frequentes, no conjunto. Quanto à etiologia, 2 doentes com insulto perinatal, 1 com malformação do desenvolvimento cortical e 3 sem causa aparente. Quanto ao EEG intercrítico, actividade epiléptica generalizada em 2, multifocal em 4 e fronto-temporal independente noutros 2. Quanto à extensão da calosotomia, dos 2 terços anteriores em 3, total em 2 e da metade anterior em 1. Tempo médio de seguimento pós-cirurgia de 58.2 meses. Síndrome pós-desconexão em 3 doentes e ausência de complicações noutros 3. Redução das crises de > 75%, de 50 a 75% e de < 25%, respectivamente em 3, 2 e 1 doente. As crises atónicas desapareceram ou reduziram-se significativamente em todos os doentes. Familiares de 5 doentes acharam que valeu a pena a cirurgia.

Apesar das limitações, o estudo comprovou que a calosotomia é eficaz para o tratamento das epilepsias para as quais tem indicação, nomeadamente reduzindo as crises mais traumatizantes para os doentes.

### C011. Eletroencefalograma como fator de prognóstico no Síndrome de West

Matias, Isabel\*; Pinto, Andreia\*; Façanha, Andreia\*; Sousa, Bruno\*\*; Lemos, Julieta\*\*; Robalo, Conceição\*<sup>1</sup>

\*Técnicos de Neurofisiologia do Laboratório de EEG, Sono e Ventilação; \*\*Técnicos estagiários de Neurofisiologia; <sup>1</sup>1-Neuropediatra;

Hospital Pediátrico de Coimbra; CHUC  
labeeg@hpc.chc.min-saude.pt

**Introdução:** O Síndrome de West (SW) é uma grave encefalopatia epilética do primeiro ano de vida. Como em todas as encefalopatias epiléticas, a atividade paroxística por si só, maximiza as severas alterações cognitivas/comportamentais que seriam de esperar para a patologia subjacente. É o Síndrome epilético mais frequente no primeiro ano de vida e caracteriza-se por apresentar espasmos epiléticos, hipsarritmia, paragem e regressão do desenvolvimento psico-motor. O eletroencefalograma (EEG) é fundamental para o diagnóstico e prognóstico do SW.

**Objetivos:** Definir fatores de prognóstico em crianças com SW, relacionando as características do EEG de diagnóstico e do primeiro EEG de seguimento, executado entre [2-23D], mediana 8, com a evolução da epilepsia e o desenvolvimento psico-motor posterior das crianças.

#### Material e Métodos

- Estudo descritivo e retrospectivo de 13 crianças diagnosticadas com SW, no Hospital Pediátrico de Coimbra, entre 2007 e 2009;
- Analisaram-se variáveis demográficas, idade de diagnóstico, etiologia, tipo de crises, caracterização dos EEG (ritmo de base, paroxismos, atividade crítica) terapêutica efetuada, evolução psico-motora.

**Discussão:** Observou-se uma predominância do sexo masculino (n=10/13), considerada na literatura, um pico de incidência aos 6 meses de idade, maior número de SW sintomáti-

cos. O fármaco de 1ª linha instituído maioritariamente foi a Vigabatrina.

Comparando o resultado do EEG de diagnóstico e o primeiro EEG de seguimento, em termos de ritmo de base, atividade paroxística intercrítica e crítica, verificámos que crianças que no 1º EEG apresentaram espasmos e hipsarritmia e que após intervenção terapêutica no EEG de seguimento não apresentavam nem espasmos, nem hipsarritmia, tinham evolução favorável (n=5/13). Por outro lado, as crianças que no EEG de seguimento mantinham os espasmos e a hipsarritmia apresentavam regressão e problemas futuros no seu desenvolvimento (n=8/13).

**Conclusão:** Estes resultados concluem que o EEG de seguimento constitui, precocemente, um método preditivo da evolução do desenvolvimento da criança com SW, apontando para a necessidade de estratégias terapêuticas medicamentosas e estratégias de reabilitação atempadas, de forma a minimizar as consequências da encefalopatia epilética.

**Palavras-chave:** Síndrome do West; EEG; terapêutica.

### C012. Quais os Conhecimentos e Atitudes dos adolescentes portugueses em relação à Epilepsia, quando comparada com a Asma?

Fernandes A<sup>1</sup>, Pité H<sup>2</sup>, Lopes R<sup>3</sup>, Romeira A<sup>2</sup>, Silva RL<sup>4</sup>

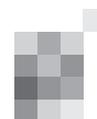
1-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Barreiro-Montijo, EPE - Hospital de Nossa Senhora do Rosário, Barreiro, 2-Serviço de Imunoalergologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE - Hospital Dona Estefânia, Lisboa, 3-Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação - Universidade de Coimbra, Centro de Intervenção e Investigação Social (CIS-IUL), Lisboa, 4-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE - Hospital Dona Estefânia, Lisboa  
anaribeiro@sapo.pt

**Introdução:** A Epilepsia e a Asma são duas doenças crónicas frequentes em crianças e adolescentes, sendo a última a mais prevalente neste grupo etário. Ambas apresentam episódios de descompensação que o adolescente pretende ocultar dos seus pares, exigem terapêutica crónica regular e interferem com o processo de autonomia progressiva face aos pais. A Epilepsia associa-se a um estigma social importante.

**Objetivos:** Avaliar os conhecimentos e atitudes dos adolescentes portugueses em relação à Epilepsia, quando comparada com a Asma.

**Métodos:** Foram aplicados dois questionários sobre conhecimentos e impacto social da Epilepsia e Asma, a adolescentes que frequentavam o 9º ano escolaridade, em três regiões diferentes de Portugal (Lisboa, Setúbal e São Roque do Pico). Cada aluno respondeu a ambos os questionários individualmente e foram comparadas as respostas.

**Resultados:** Participaram neste estudo 110 alunos, entre os 13 e 16 anos. A maioria afirmava já ter ouvido falar sobre Epilepsia (96,4%) e Asma (97,2%). Obtiveram-se diferenças estatisticamente significativas (p<0,05) no conhecimento acerca das duas doenças: houve menor número de respostas correctas quanto à definição, tratamento e prevalência da Epilepsia, e mais respostas correctas sobre a evolução clínica da doença, quando comparada com a Asma. A maioria dos adolescentes seria reservada ao revelar o seu diagnóstico de Epilepsia. Apesar de a maioria afirmar que casaria ou teria uma relação com uma pessoa com Asma, na Epilepsia verificou-se uma redução de 10% das respostas positivas. Perante



uma convulsão apenas 6,3% dos adolescentes actuaria de forma correcta, porém face a uma crise de asma 28,2% agiria de modo adequado.

**Conclusão:** Entre os adolescentes portugueses há ainda um grande desconhecimento sobre a Epilepsia e atitudes correctas a tomar perante uma crise, bem como algum grau de estigma social, quando comparada à Asma. Este estudo piloto destaca a necessidade de melhorar o conhecimento e atitudes dos adolescentes sobre Epilepsia.

## Posters

Sábado, 10 de Março 2012 - 16h00-17h30

### P1. Aspectos etiológicos das síndromes epilépticas sintomáticas com paroxismos occipitais bloqueados à abertura dos olhos

Gilson Edmar Gonçalves e Silva

Universidade Federal de Pernambuco (UFPE) – Recife, Brasil  
gilson.edmar@ufpe.br

**Introdução:** Os paroxismos epilépticos occipitais, bloqueados à abertura dos olhos foram relatados, por Gastaut, numa síndrome epiléptica benigna da infância. Nas décadas de 80 e 90, estes paroxismos foram descritos, associados a crises visuais, focais, “enxaqueca like” e a calcificações occipitais bilaterais com ou sem doença celíaca. Nas nossas pesquisas, encontramos pacientes com estas mesmas características eletrencefalográficas, porém com outras causas etiológicas. O objetivo deste estudo é contribuir para uma melhor elucidação desta peculiar expressão eletrencefalográfica.

**Casos Clínicos:** Foram estudados 7 pacientes do Ambulatório de Epilepsia da UFPE. Quatro eram do sexo masculino e 3 do feminino. A idade, na primeira consulta, variou de 2 a 30 anos (média 17,2 anos). Todos os nossos pacientes apresentaram, no EEG, os paroxismos occipitais (pontas ou complexos ponta-onda), uni ou bilateralmente, bloqueados à abertura dos olhos. Do ponto de vista clínico, os pacientes relataram crises do tipo visual, exceto a única criança do grupo, associadas a crises parciais motoras simples, mais frequentes, ou a parciais complexas, com ou sem generalização secundária. Merece destaque o fato de que todos os casos selecionados apresentaram anormalidade na neuroimagem: calcificações occipitais em 2 casos, lesão atrofica occipital em 2 casos, área hipodensa occipital em 2 casos e anomalia vascular occipital em 1 caso. Todos apresentavam concordância topográfica com as anormalidades encontradas no EEG.

**Discussão:** As síndromes epilépticas occipitais sintomáticas são raras e caracterizadas por crises visuais elementares (luzes, cores) ou como manifestações alucinatórias mais elaboradas. O EEG é frequentemente anormal, ocorrendo descargas epileptiformes com projecção occipital, bloqueados ou não à abertura dos olhos. Entretanto, o bloqueio desses paroxismos não está necessariamente associado a uma forma benigna de epilepsia, podendo estar associado a várias condições etiológicas. O presente estudo não permite tirar conclusões definitivas, pelo pequeno número de casos. Porém, justifica a sua análise o fato desta situação eletroclínica ser bastante rara. Algumas reflexões, entretanto, devem ser feitas com base nos nossos resultados: 1 - O achado eletrográfico dos paroxismos occipitais bloqueados à abertura dos olhos não é só característico das epilepsias occipitais benignas; 2 - Esta

anormalidade eletrográfica surge também nas epilepsias occipitais sintomáticas. Enfim, este peculiar paroxismo nos parece uma expressão eletrográfica cortical do lobo occipital, de origem multifatorial.

### P2. Avaliação farmacométrica *in silico*, *in vitro* e *in vivo* da carbamazepina e análogos estruturais

Ana Fortuna<sup>1,2</sup>, Gilberto Alves<sup>2,3</sup>, Patrício Soares-da-Silva<sup>4,5</sup>, Amílcar Falcão<sup>1,2</sup>

1-Departamento de Farmacologia, Faculdade de Farmácia, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-CNC – Centro de Neurociências e Biologia Celular, Universidade de Coimbra, Portugal; 3-CICS-UBI – Centro de Investigação em Ciências da Saúde, Universidade da Beira Interior, Covilhã, Portugal; 4- Departamento de Investigação e Desenvolvimento, BIAL, S. Mamede do Coronado, Portugal; 5-Departamento de Farmacologia e Terapêutica, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto, Portugal  
anafortuna@gmail.com

**Introdução:** O facto de aproximadamente 30% dos doentes epilépticos serem refractários aos fármacos disponíveis na clínica tem incentivado a descoberta de novos antiepilépticos. Como muitos dos candidatos a fármacos falham durante o desenvolvimento (pré)clínico por não apresentarem características farmacocinéticas adequadas, a determinação do potencial de absorção intestinal, percentagem de ligação às proteínas plasmáticas (PPB) e identificação de substratos da glicoproteína-P são imprescindíveis em fases iniciais de descoberta de antiepilépticos. A sobre-expressão da glicoproteína-P no tecido cerebral de doentes epilépticos é considerada uma provável causa subjacente à resistência a antiepilépticos.

**Objectivos:** Avaliar, numa perspectiva farmacométrica, a carbamazepina e nove análogos estruturais, empregando metodologias *in silico*, *in vitro* e *in vivo* úteis no início de programas de descoberta de novos fármacos.

**Metodologias:** A técnica *Parallel Artificial Membrane Permeability Assay* (PAMPA) foi aplicada para investigar *in vitro* o transporte passivo transcelular através da membrana artificial lipídica e prever *in silico* a fracção intestinal absorvida (Fa) e PPB. A permeabilidade aparente ( $P_{app}$ ) no sentido da absorção e do efluxo, com e sem verapamil (inibidor da glicoproteína-P), foi avaliada em segmentos jejunais de murganho inseridos em câmaras de Ussing para estimar Fa e identificar substratos da glicoproteína-P. A farmacocinética dos compostos foi caracterizada *in vivo* após administração oral a murganhos CD-1 (1.4 mmol/kg). Os compostos e principais metabolitos foram quantificados em plasma e cérebro até 12h pós-dose e os resultados sujeitos a análise farmacocinética não-compartimental. Procedeu-se à análise de correlação de Pearson e de regressão linear simples para avaliar o grau de associação entre concentrações plasmáticas e cerebrais.

**Resultados:** Os resultados obtidos com PAMPA demonstraram que compostos com  $P_{app}$  entre  $1.1 \times 10^{-6}$  cm/s e  $1.0 \times 10^{-5}$  cm/s devem ser prioritizados por apresentarem melhores características farmacocinéticas. A técnica de Ussing mostrou elevada correlação entre  $P_{app}$  e Fa das moléculas de referência ( $r=0,995$ ), estimando-se Fa > 85% para carbamazepina e oxcarbazepina. Oxcarbazepina, carbamazepina-10,11-epóxido, R-licarbazepina e BIA 2-024 foram identificados como substratos da glicoproteína-P. Nos estudos *in vivo*, a biodisponibilidade (dada pela exposição sistémica), estabilidade metabólica e

tempo para atingir a concentração máxima foram avaliados para cada composto, verificando-se relação com os dados obtidos *in vitro* e *in silico*. Foram também definidas equações de regressão linear para prever as concentrações na biofase a partir dos parâmetros plasmáticos ( $r^2 > 0,90$ ).

**Conclusões:** A aplicação integrada destes modelos *in silico*, *in vitro*, *in vivo* contribui para um desenho racional de novos derivados da carbamazepina, prevenindo-se que aumente a taxa de sucesso de programas de descoberta de novos antiepilépticos.

**Agradecimentos:** F.C.T. (SFRH/ BD/ 31390/ 2006) e Laboratórios BIAL (Portela & C<sup>a</sup>, S.A., Portugal).

### P3. Avaliação Funcional Multimodal em Doente Operado a Epilepsia Occipital Sintomática Refractária

**Ricardo Lopes<sup>1,2</sup> & Grupo de Cirurgia da Epilepsia do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental**

1-Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação – Universidade de Coimbra; 2-Programa de Cirurgia da Epilepsia do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental (CHLO). ricardo@eeglab.com

**Introdução:** A avaliação neuropsicológica no contexto da cirurgia da epilepsia recorrendo a métodos clássicos permite aferir o desenvolvimento cognitivo geral e funções neurocognitivas de forma particular. No entanto, estes métodos são limitados quanto ao seu poder localizador da função a nível cortical, o que constitui uma limitação no contexto do planeamento cirúrgico. A integração com métodos neurofisiológicos (potenciais evocados) e neuroimagiológicos (RMf) promete melhorar a correlação entre disfunção cortical e déficits funcionais associados.

**Caso Clínico:** Rapaz de 15 anos inicia aos 9 anos crises com flexão da cabeça, elevação do olhar, interrupção breve da actividade, ocorrendo em salvas com duração de 5-15 minutos. Frequência diária de 4 a 8 crises. Testados vários anti-epilépticos sem sucesso. A RM foi normal, EEG apresentou actividade epileptiforme parieto-occipital esquerda e PET com hipometabolismo temporo-occipital esquerdo. É orientado para o Grupo da Cirurgia da Epilepsia (CHLO). A avaliação neuropsicológica pré-cirúrgica revelou desenvolvimento global no intervalo normal inferior e nenhuma função cognitiva particular e significativamente diminuída. Detectaram-se flutuações importantes no desempenho dos testes, principalmente pelo que motivaram monitorização Vídeo-EEG concomitante. Nesta observaram-se crises occipitais com propagação frontal como causa das diminuições do desempenho. Recorrendo a EEG de alta densidade, registou-se o potencial evocado visual N170, que demonstrou hipofunção occipital esquerda. A RMf utilizando estímulos visuais complexos (faces) confirmou a hipofunção occipital esquerda. Realizou-se mapeamento invasivo das zonas epileptogénicas com estímulos eléctricos não revelando interferência nas provas de avaliação funcional da Linguagem. Em face dos resultados, o doente foi intervenção. Encontra-se livre de crises desde então.

**Conclusões:** A realização de testes neuropsicológicos sobre monitorização Vídeo-EEG permite detectar crises subclínicas com impacto significativo nas tarefas de vida diárias. O mapeamento funcional cortical não invasivo traz informação complementar relevante no planeamento cirúrgico.

### P4. Crises epilépticas inaugurais como forma de apresentação de AVC isquémico da artéria cerebral média direita

**Coelho P, Galdes R, Pinho e Melo T**

Unidade de AVC, Hospital de Santa Maria – Lisboa pauloscoelho@netcabo.pt

**Introdução:** Na população idosa, o AVC é uma causa frequente de crises inaugurais, particularmente se estiver envolvido o lobo temporal. Na avaliação destes doentes, além das dificuldades diagnósticas iniciais, é necessário a distinção dos doentes que cumprem os critérios diagnósticos de epilepsia e os que apresentam crises sintomáticas agudas, uma vez que a orientação terapêutica destas entidades é distinta. Para isso, o EEG pode desempenhar um papel fundamental.

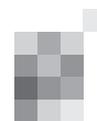
**Caso Clínico:** Doente do sexo feminino, 73 anos, sem antecedentes relevantes e sem medicação em ambulatório, que iniciou quadro apráxico transitório (a arrumar a roupa, durante poucos segundos, deixou de conseguir executar a tarefa, sem alteração de consciência). No dia seguinte, apresentou uma crise parcial complexa (numa aula de escrita criativa, segundo o professor, ao responder a uma pergunta, deixou de conseguir responder, “ficando ausente” durante 1-2min, com consciência alterada). Posteriormente, ainda no segundo dia, iniciou quadro de disartria com parésia facial transitórias, associados a episódios transitórios de movimentos cefálicos versivos, que motivaram a vinda à urgência. À chegada, não apresentava défices neurológicos, sendo presenciadas crises parciais simples motoras (versão cefálica para a esquerda, com movimentos de pestanejo e estado de consciência mantido), associadas a parésia facial central e pronação na prova de braços estendidos à esquerda. A TC encefálica revelou enfarte cerebral em fase subaguda fronto-occipital e insular anterior direito com extensão à média convexidade frontal. O EEG (no terceiro dia) revelou actividade lenta e irritativa fronto-temporal direita. A etiologia do AVC foi o cardioembolismo (fibrilhação auricular). Iniciou terapêutica com valproato de sódio, que desencadeou alterações hematológicas, sendo substituído por levetiracetam (1250mg/dia), sem novas crises. A doente encontra-se anti-coagulada com dabigatran (cujo início foi protelado em cerca de 1 mês, por transformação hemorrágica assintomática do AVC).

**Conclusões:** Apresentamos um caso de AVC que se manifestou clinicamente por crises inaugurais, precedido por défices apráxicos transitórios. Ilustra uma forma menos frequente de apresentação de AVC (que impediu a suspeita da gravidade do quadro pela doente e a chegada atempada à urgência, impossibilitando a terapêutica fibrinolítica). A terapêutica antiepiléptica a longo prazo nas crises sintomáticas agudas não está habitualmente indicada. No presente caso após avaliação do risco de recorrência e do risco de trauma pelas eventuais crises decidiu-se manter a medicação antiepiléptica.

### P5. Doença de Unverricht-Lundborg

**Andreia Matas, Andreia Veiga, Pedro Guimarães, João Paulo Gabriel**

Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Hospital de Vila Real. andreia\_matas@hotmail.com



**Introdução:** A doença de *Unverricht-Lundborg* (EPM1) é uma entidade neurodegenerativa de hereditariedade autossômica recessiva, categorizada como uma epilepsia mioclônica progressiva. Manifesta-se entre os 6 e os 15 anos sob a forma de crises epiléticas tonico-clônicas generalizadas e mioclônicas. Evolui, anos mais tarde, com ataxia, tremor, disartria e disfunção neuropsicológica. Apresenta-se, a este propósito, o caso de um doente recentemente diagnosticado.

**Caso Clínico:** Trata-se de um homem actualmente com 34 anos, profissionalmente activo licenciado em matemática. Sofrera crises generalizadas tónico-clónicas generalizadas inaugurais aos 14 e, já nessa altura, fora referenciada a ocorrência de mioclonias espontâneas e estímulo-reflexivas. Controlado com valproato de sódio, teve alta da consulta. Recidivou aos 31 anos. Reavaliado evidenciou-se disartria, tinite, tonturas, tremor postural e síndrome do canal da carótida com expressão sobretudo axial, sem repercussão funcional. Informou que estas anormalidades surgiram de forma insidiosa já após a idade adulta. Sofria ocasionalmente mioclonias axiais e segmentares, esporadicamente em salvas. A sua irmã, 12 anos mais velha, tem, segundo o próprio, uma história semelhante e adquiriu, ao longo do tempo, incapacidade na marcha e disfunção cognitiva menor. O EEG de rotina revelou actividade paroxística generalizada e fotossensibilidade. A RMN encefálica resultou normal. Identificou-se a mutação do gene *CSTB*, conduzindo ao diagnóstico. Modificada a medicação para levetiracetam, está actualmente livre de crises, melhor do tremor, mantendo plena autonomia funcional.

**Discussão:** A consideração do diagnóstico surgiu neste caso perante a tipicidade da clínica e história familiar. A sua identificação tem sobretudo importância na definição do prognóstico, que é nesta doença significativamente menos desfavorável que nas demais incluídas no grupo das epilepsias mioclônicas progressivas.

## P6. Epilepsia de água quente? - a propósito de um caso clínico

Inês Cordeiro<sup>1</sup>, Leonor Guedes<sup>2</sup>, Carla Bentes<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Faro; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte. ines.mcordeiro@gmail.com

**Introdução:** A epilepsia precipitada por água quente refere-se a um tipo específico de epilepsia reflexa, inicialmente descrita na Nova Zelândia em 1945, que engloba as crises induzidas por um estímulo externo consistindo em água quente ou morna. Desde então surgiram relatos isolados de diversas regiões, sendo as maiores séries publicadas provenientes da Índia e Turquia. Apesar da patogénese exacta ainda ser desconhecida, foi sugerido ser originada por uma lesão temporal mas existem poucos casos descritos na literatura com este tipo de alteração.

**Caso clínico:** Doente de 37 anos, sexo masculino, caucasiano, que recorre ao Hospital por períodos de confusão matinal, precedidos por sensação de arrepio na região lombar e tontura, após duche com água muito quente.

Trata-se de um doente sem antecedentes patológicos relevantes, com desenvolvimento psicomotor normal, sem história familiar de epilepsia e sem história de convulsões febris na infância ou traumatismo cranioencefálico.

Tinha realizado previamente EEG que não mostrou actividade epilética.

Tanto o exame físico como o exame neurológico eram normais assim como a revisão analítica e a RM cranioencefálica.

O EEG com prova de provocação não desencadeou eventos sintomáticos mas a prova de sono realizada imediatamente a seguir mostrou grafoelementos abruptos e pontas com projecção temporal e temporal anterior direita.

Após início de terapêutica antiepilética não houve recorrência destes episódios.

**Conclusão:** Descrevemos um caso de epilepsia induzida por água quente num doente caucasiano de nacionalidade Portuguesa, sublinhando a importância de reconhecer este tipo de epilepsia em países onde é rara, permitindo aconselhamento e início de terapêutica antiepilética atempadamente.

## P7. Epilepsia dependente de piridoxina: um diagnóstico atualmente mais fácil - a propósito de quatro casos

Pereira C.<sup>1</sup>, Oliveira R.<sup>2</sup>, Garcia P.<sup>1</sup>, Robalo C.<sup>1</sup>, Fineza I.<sup>1</sup>, Gonçalves O.<sup>1</sup>, Struys E.A.<sup>3</sup>, Salomons G.S.<sup>3</sup>, Jakobs C.<sup>3</sup>, Diogo L.<sup>1</sup>

1-Centro de Desenvolvimento Luís Borges – Hospital Pediátrico – Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, Portugal; 2-Serviço de Genética Médica – Hospital Pediátrico - Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, Portugal; 3-Metabolic Unit, Department of Clinical Chemistry, VU University Medical Center Amsterdam, The Netherlands. pereira.cristina@sapo.pt

**Introdução:** A epilepsia secundária ao défice de piridoxina é uma epilepsia rara e tratável de transmissão autossômica recessiva que geralmente se manifesta no período neonatal. O padrão eletroencefalográfico, sempre muito alterado, reverte habitualmente e quase completamente após administração de piridoxina endovenosa durante o exame. As crises, cujo tratamento definitivo será sempre a piridoxina, apresentam também frequentemente resposta parcial a alguns antiepiléticos. O diagnóstico baseia-se na elevação urinária do semialdeído  $\alpha$ -aminoadípico ( $\alpha$ -AASA) que é um biomarcador fiável, específico e pouco dispendioso. A confirmação genética é possível pela detecção de mutações no gene da alantoinase (*ALDH7A1*).

**Descrição dos casos:** Os autores descrevem 4 doentes (2 irmãos) do sexo masculino, com idades compreendidas entre os 5 e os 22 anos nascidos de casais não consanguíneos. Estão todos sob terapêutica com piridoxina e sem crises epiléticas. Três apresentam desenvolvimento psicomotor normal. Um teve clínica mais severa (encefalopatia epilética neonatal com dois episódios de status epilético) e apresenta dificuldades de aprendizagem. Todos têm elevação urinária do  $\alpha$ -AASA. A análise sequencial do gene *ALDH7A1* identificou uma grande deleção homocigótica num doente e duas mutações heterocigóticas em cada um dos outros.

**Conclusão:** A terapêutica com piridoxina é obrigatória no início do tratamento em todos os casos de epilepsia com início no período neonatal. O  $\alpha$ -AASA é um biomarcador fiável, mesmo sob tratamento com piridoxina. A detecção de mutações no gene *ALDH7A1* que codifica a  $\alpha$ -AASA desidrogenase confirma o diagnóstico e permite o aconselhamento genético.

## P8. "Epilepsia do banho" desencadeada pela imersão da água e envolvimento pela toalha: um caso com registo vídeo-electroencefalográfico ictal

Cláudia Aguiar<sup>1</sup>, Raquel Sousa<sup>1</sup>, Ana Maia<sup>1</sup>, Dílio Alves<sup>2</sup>, Ricardo Rego<sup>2</sup>

1-Serviços de Pediatria e 2-Neurofisiologia, Hospital de São João. ricrego@gmail.com

**Introdução:** As "epilepsias do banho" são formas raras de epilepsia reflexa. Nos casos descritos, as crises manifestam-se na infância e ocorrem em regra no momento da imersão ou durante a permanência na água. As manifestações ictais incluem interrupção de consciência e fenómenos disautónómicos. O prognóstico é favorável, sendo rara a necessidade de tratamento farmacológico. Descrevemos um caso com crises documentadas em vídeo-EEG e algumas particularidades menos habituais.

**Caso Clínico:** Criança de 3 anos, de sexo masculino, caucasiano, com desenvolvimento psicomotor normal. Com poucas semanas de idade começou a ter episódios de vômitos à saída do banho, quase sempre seguidos de sonolência. A partir dos 2 anos e meio surgiram episódios mais aparatosos, sempre relacionados com o banho, caracterizados por perda de contacto, hipotonia, automatismos mastigatórios e palidez. Introduzimos algumas variações nas condições do banho, verificando-se que os únicos factores precipitantes reprodutíveis foram a imersão da água seguida pelo envolvimento com toalha. As crises registadas em vídeo-EEG corresponderam à descrição acima exposta, com correlação gráfica fronto-temporal esquerda. O EEG intercrítico foi normal. A restante investigação complementar (RMN encefálica, Holter, ecocardiograma) foi normal. Iniciou terapêutica com carbamazepina. No ainda curto período de seguimento, a resposta a este fármaco parece favorável, mas incompleta (persistem crises menos disruptivas).

**Conclusão:** Os casos publicados de "epilepsia do banho" são escassos e poucas vezes documentados com vídeoEEG ictal. Geralmente o factor desencadeante é a imersão e/ou a permanência em água à temperatura corporal; no nosso caso, os factores desencadeantes foram a imersão e o contacto com a toalha. Admitimos que os episódios anteriores de vômitos após o banho fossem também de natureza epiléptica. A semiologia e o EEG são compatíveis com um início ictal fronto-temporal esquerdo. Especulamos que a ictogénese resulte de uma sequência térmica e táctil específica, capaz de activar indirectamente a região referida.

## P9. Epilepsia e Cromossomopatias

Fernando Correia, Joana Domingos, João Chaves  
Serviço de Neurologia do Hospital de Santo António-CHP.  
fanacorreira@gmail.com

**Introdução:** As cromossomopatias originam malformações do SNC, cursando com atraso do desenvolvimento psicomotor e são uma causa pouco frequente de epilepsia, embora constituam um factor de risco para tal. Associam-se particularmente com determinados tipos de epilepsia. O diagnóstico é feito pelo cariótipo.

Descrevemos 7 doentes com cromossomopatias e epilepsia seguidos na Consulta de Neurologia do nosso Hospital:

### Casos Clínicos

1-Mulher, 58A, Trissomia 21, Epilepsia generalizada com crises tónico-clónicas generalizadas (TCG) (início aos 57A) controlada com ácido valpróico 1000mg/dia

2-Mulher, 56A, Trissomia 21, Epilepsia mioclónica senil (início aos 55A) ainda não controlada, sob levetiracetam 1500mg/dia

3-Menino, 9A, Trissomia 21 do tipo livre, Epilepsia generalizada com crises TCG (início aos 8A), controlada com ácido valpróico 200+200mg/dia.

4-Homem, 45A, Síndrome de Klinefelter (47,XXY), Epilepsia generalizada com crises TCG (início aos 18A) controlada com ácido valpróico 500+1000mg/dia

5-Homem, 20A, Síndrome X frágil, Epilepsia generalizada com crises TCG (início aos 18A), controlada com ácido valpróico 200+200mg/dia.

6-Mulher, 37A, Deleção 3p (46XX, del 3p25), Epilepsia de ausências juvenil (início aos 9A) controlada com ácido valpróico 500+500mg/dia

7-Mulher, 31A, Cromossomopatia 15, Epilepsia focal provavelmente sintomática a heterotopias subependimárias (início aos 26A) controlada com topiramato 50mg/dia

**Conclusões:** Na nossa série predominam os casos de trissomia 21. Nestes doentes, a epilepsia tem distribuição bimodal. Naqueles com início após os 50 anos, está descrita sobretudo epilepsia com crises TCG, mas também epilepsia mioclónica senil, semelhante ao descrito na literatura.

Os doentes com Síndrome de Klinefelter e X frágil apresentam epilepsia generalizada com crises TCG, que é o tipo de epilepsia mais frequente nos doentes com estas patologias.

A deleção 3p25 associa-se sobretudo a convulsões febris e os doentes apresentam atraso psicomotor severo, ao contrário da doente apresentada.

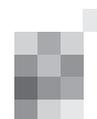
Não está descrita associação entre cromossomopatias do cromossoma 15 e heterotopias subependimárias.

## P10. Epilepsia occipital idiopática e epilepsia de ausências?

Augusto Ferreira, Peter Grebe  
Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga, Santa Maria da Feira.  
gustoferreira@gmail.com

**Introdução:** A epilepsia occipital idiopática da infância tipo Gastaut é uma entidade rara. As crises caracterizam-se por alucinações visuais, cegueira ou ambas, com ou sem manifestações motoras. Foram descritos casos, que associavam ausências típicas. Por outro lado têm sido descritas auras em epilepsias idiopáticas generalizadas, sendo que estas não costumam ser visuais.

**Caso clínico:** Apresentamos o caso de uma menina que aos 5 anos iniciou episódios breves de suspensão da actividade e da responsividade, acompanhados de pestanejo, sendo antecédidos de manifestações visuais (micrópsias e/ou cegueira). Houve pelo menos um episódio em que apresentou as manifestações visuais sem alteração da consciência subsequente. O exame neurológico era normal. O EEG apresentou surtos de ponta-onda a 3Hz generalizados, por vezes com aparente início posterior direito, OIRDA, paroxismos de ondas abruptas occipitais, de predomínio direito, e resposta fotoparoxística. A RM não revelou anomalias. Iniciou tratamento com VPA, e para conseguir um controlo das crises, foi necessário um



aumento progressivo da dose até 720mg/dia. Realizou Vídeo-EEG de 24 horas com suspensão da medicação no dia anterior, onde não ocorreram crises relatadas pela própria; contudo registou-se um evento de pestanejo associado a actividade epileptiforme posterior.

**Conclusão:** Apresentamos este caso como exemplo invulgar de um diagnóstico diferencial entre uma associação de uma epilepsia focal idiopática com uma epilepsia generalizada idiopática vs. uma epilepsia generalizada com manifestações focais clínicas e electroencefalográficas. Como esta distinção tem implicações terapêuticas e prognósticas, realizou o estudo Vídeo-EEG, que favoreceu a primeira hipótese. Contudo, continuam a existir argumentos pró e contra ambas as hipóteses, que serão discutidos neste trabalho.

### P11. Epilepsia occipital refractária da infância não-lesional: estudo funcional multimodal

**Tiago Gomes<sup>1</sup>, Daniel F. Borges<sup>1</sup>, Roseli Gomes<sup>2</sup>, Ricardo Lopes<sup>3</sup>, Alberto JR Leal<sup>1,3</sup>**

1-Serviço de Neurologia - Unidade Local de Saúde de Matosinhos (ULSM) – Hospital Pedro Hispano; 2-Serviço de Pediatria, Unidade de Neuropediatria - Unidade Local de Saúde de Matosinhos (ULSM) – Hospital Pedro Hispano; 3-Programa de Cirurgia da Epilepsia do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental (CHLO).  
tiago.bernardino.gomes@gmail.com

**Introdução:** As epilepsias occipitais da infância manifestam marcada tendência à propagação a outras áreas corticais, produzindo manifestações clínicas complexas. A correlação electroclínica é em geral difícil contribuindo para a existência de muito poucos casos selecionados para cirurgia. A ausência de lesão estrutural dificulta esta referência, mesmo na presença de crises muito frequentes e com significativo prejuízo académico e psicossocial. Neste trabalho demonstramos o valor acrescentado no estudo destas epilepsias de metodologias recentes de mapeamento funcional com EEG de alta resolução e ‘*EEG source imaging*’, Ressonância Magnética funcional (RMf) e testes neuropsicológicos específicos.

**Caso Clínico:** Criança de 10 anos, apresenta crises desde 21 meses, sempre em vigília, com imagens complexas no campo visual (alucinações) e cefaleias, sem compromisso objectivo da consciência embora lentifique. Ocasionalmente estes episódios evoluem para desvio conjugado do olhar e cefálico para a esquerda, com ou sem vômito, disartria e clonias do hemicorpo esquerdo. O período pós-ictal de prostração atinge 2 a 3 horas. Há referência de amaurose total em alguns dos episódios. Manteve cerca de 5-6 crises/mês, sem resposta significativa aos anti-epilépticos. Apesar de apresentar um desenvolvimento psicomotor normal e aproveitamento escolar razoável, a epilepsia tem repercussões importantes no quotidiano da criança e família, tendo em conta a frequência e a incapacidade que acarreta.

Os electroencefalogramas (EEG) evidenciaram lentificação focal persistente e paroxismos parieto-occipitais direitos. O vídeo-EEG, com aumento do número de eléctrodos distribuídos nas regiões posteriores, demonstrou várias crises electroclínicas breves (1-2 seg), com desvio ocular para esquerda, e com ponto partida na mesma região à direita. A neurofisiologia da actividade epiléptica, baseada no EEG de alta resolução e respectivas técnicas de reconstrução de fontes geradoras, sugere foco parieto-temporal posterior direito. As ressonân-

cias magnéticas cerebrais (incluindo 3T) foram normais. A RMf demonstrou hipofunção de toda a área visual do hemisfério direito, sem evidência de lesão cortical, mas confirmando anomalia do córtex temporo-occipital direito de etiologia inespecífica. A avaliação neuropsicológica comprovou défices de percepção e codificação específica de faces, sugestivas de disfunção occipital inferior e lateralização hemisférica direita, aliada a um estudo campimétrico normal.

**Conclusões:** A utilização de metodologias recentes de mapeamento funcional cerebral permite melhorar a correlação electroclínica em casos de epilepsia occipital não lesional, contribuindo decisivamente para equacionar Cirurgia de Epilepsia como hipótese terapêutica.

### P12. Estado de Mal Epiléptico na gestação e puerpério

**Andreia Veiga, Andreia Matas, Pedro Guimarães, João Paulo Gabriel**

Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Hospital de Vila Real.  
andreia\_matas@hotmail.com

**Introdução e objectivos:** Não há evidência suficiente sobre a melhor abordagem do Estado de Mal Epiléptico (EME) durante a gestação e puerpério. Relata-se uma pequena série de casos de EME ocorrido nestas circunstâncias, observados nos dois últimos anos da nossa actividade assistencial.

**Metodologia:** Descrição retrospectiva dos casos atendendo à apresentação, causa ou desencadeante do EME, tratamento, investigação e evolução da gestante ou parturiente e, quando aplicável, do nascituro.

**Resultados:** Identificaram-se 5 doentes com idades compreendidas entre os 19 e os 35 anos, 3 gestantes e 2 puérperas, 3 primigestas. Nas gestantes a apresentação foi EME não convulsivo (parcial complexo) com concorrentes crises parciais motoras secundariamente generalizadas; EME não convulsivo com crises focais motoras (nestas durante segundo trimestre de gestação); e EME convulsivo no período expulsivo. Nas duas primeiras o EME ocorreu no segundo trimestre de gestação. Eram ambas epiléticas por malformação do desenvolvimento cortical, estavam controladas com valproato, suprimido após o diagnóstico da gravidez. Na terceira as crises foram inaugurais, sintomáticas de embolia do líquido amniótico. Nas puérperas a apresentação foi EME convulsivo, resultante de síndrome de encefalopatia posterior reversível (RPLS) por eclâmpsia às 48 horas pós-parto; e EME não convulsivo com crises focais motoras secundariamente generalizadas (trata-se de uma epilética por malformação do desenvolvimento cortical, que tinha sido medicada com carbamazepina, descontinuada anos antes, sem recidiva ulterior). Todas foram tratadas com sucesso, com diazepam e fenitoína ev, excepto a doente com RPLS (valproato ev). Não se verificou qualquer repercussão negativa na gestação nem nos nascituros. As doentes recuperaram sem sequelas e estão controladas sob carbamazepina. Naquelas em que o EME resultou sintomático a medicação foi descontinuada meses depois, sem recidiva. Nenhuma das doentes tinha seguimento prévio em consulta de neurologia.

**Discussão e conclusões:** O número reduzido de casos que identificamos permite-nos apenas reforçar a presunção de que, provavelmente, a gestação não incrementa o risco de EME. O facto de em dois dos casos ter havido uma desconti-

nuação do antiepiléptico aquando do diagnóstico da gestação, implica um esforço de consciencialização da necessidade de que o planeamento familiar da doente epiléptica seja feito em ambiente multidisciplinar neurológico e obstétrico.

### P13. Estado de mal não convulsivo como forma de apresentação da Doença de Creutzfeldt-Jakob

Maria José Silva<sup>1,3</sup>, Filipe Correia<sup>1</sup>, Tiago Gomes<sup>1</sup>, Daniel Borges<sup>2</sup>, Stirling Carpenter<sup>3</sup>, Alberto Leal<sup>2</sup>

1-Serviço de Neurologia e 2-Laboratório de Neurofisiologia do Hospital Pedro Hispano; 3-Serviço de Anatomia Patológica do Hospital São João.  
mjngds@hotmail.com

**Introdução:** Os estados de mal não convulsivos (EMNC) constituem um desafio diagnóstico e terapêutico, podendo mimetizar outras entidades. O seu diagnóstico carece de fundamentação electroencefalográfica, nomeadamente resposta gráfica à prova terapêutica, e adequada correlação clínica. O caso que apresentamos destaca o papel da investigação neurofisiológica no diagnóstico diferencial de um possível estado de mal não convulsivo aparentemente refractário.

**Caso Clínico:** Mulher, 82 anos, previamente autónoma. Múltiplos factores de risco cardiovasculares. Em Maio/2011 inicia quadro de desorientação, alterações de memória recente e dependência progressiva nas AVDs, com alectuamento e internamento em Julho/2011. Ao exame neurológico: estuporosa, sem sinais focais. Colocada a hipótese clínica de EMNC após exclusão de lesão estrutural/infeccção do SNC. O EEG revelou electrogénese de base dominada por actividade alfa a 6-7 Hz e abundante actividade paroxística (AP) temporal posterior esquerda. Iniciou tratamento com doses crescentes de VPA (até 2g/dia), LVT (até 1,5g/dia) e TPM (até 200mg/dia). Registou-se discreta melhoria electroencefalográfica, porém com persistência de moderada AP bi-temporal, na ausência concomitante de melhoria clínica. A prova de supressão com diazepam foi negativa (clínica e graficamente), pelo que se suspendeu a medicação anti-epiléptica. O EEG realizado posteriormente revelou electrogénese de base a 5-6Hz e moderada a abundante AP de ponta-onda e ondas abruptas, organizada em surtos periódicos com frequência de 0.5 a 1-2Hz. Face à evolução clínica e electroencefalográfica, decidiu-se excluir doença priónica, tendo a pesquisa da proteína 14-3-3 no LCR sido positiva. A doente faleceu um mês após a admissão e o diagnóstico de Doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ) esporádica foi confirmado em autópsia.

**Discussão/Conclusão:** O estudo electroencefalográfico seriado, correlacionado com a evolução clínica e a resposta à terapêutica, é por demais importante na confirmação/exclusão da hipótese clínica de EMNCs, permitindo obviar terapêuticas desnecessárias e eventualmente apontar no sentido do correcto diagnóstico, como no caso que apresentamos, de DCJ com apresentação atípica.

### P14. Estado de mal super refractário delimitado eficazmente com quetamina

Carlos Andrade<sup>1</sup>, Sara França<sup>1</sup>, Mafalda Sampaio<sup>2</sup>, Maria José Oliveira<sup>3</sup>, Augusto Ribeiro<sup>3</sup>, José A. Ribeiro<sup>4</sup>, Ricardo Rego<sup>4</sup>

1-Serviços de Neurologia, 2-Pediatria, 3-Cuidados Intensivos Pediátricos e 4-Neurofisiologia, Centro Hospitalar de São João, Porto.  
carlos.hsjn@gmail.com

**Introdução:** O estado de mal super refractário define-se pela manutenção ou recorrência dum estado de mal para além das 24 horas, apesar de terapêutica anestésica instituída. Os fármacos com acção GABAérgica são utilizados como primeira linha no seu tratamento. A sua falência poderá dever-se a uma diminuição de receptores GABA, tornando o bloqueio dos receptores excitatórios NMDA uma opção terapêutica válida. A quetamina, um anestésico antagonista destes receptores, apresenta-se como uma opção potencialmente válida. Apresentamos um caso de estado de mal epiléptico super-refractário numa doente pediátrica com epilepsia sintomática, no qual a quetamina foi usada com sucesso.

**Caso Clínico:** Menina de 5 anos com Síndrome de DiGeorge, atraso psicomotor grave e epilepsia sintomática (polimicrogiria bi-hemisférica extensa). No decurso de um quadro infeccioso respiratório grave iniciou salvas de crises mioclónicas progressivamente mais frequentes, evoluindo para estado de mal mioclónico com depressão de consciência. Foi admitida na UCI, com ventilação mecânica, perfusão de midazolam, antibioterapia e optimização dos anti-epilépticos de base. Ao longo dos dias e semanas subsequentes, constatou-se falência clínica electroencefalográfica no tratamento do status, apesar do tratamento sucessivo com midazolam, midazolam com propofol e tiopental (efectuou dois comas barbitúricos prolongados). Após quase um mês de permanência em intensivos e tentativas terapêuticas múltiplas, instituiu-se quetamina durante 11 dias, com resposta clínica electroencefalográfica favorável, tendo sido possível a transferência para a enfermaria em poucos dias. Dois meses após a alta, verificou-se recuperação clínica integral.

**Conclusão:** A ausência de evidência científica sobre o tratamento do estado de mal super-refractário inviabiliza uma escolha ou estratégia racional na escolha dos fármacos, questionando-se o papel da quetamina nesta fase do status. O uso deste fármaco no caso exposto, após múltiplas tentativas terapêuticas, foi favorável e relativamente rápido, reforçando o papel potencial deste fármaco como arma terapêutica nesta entidade e sugerindo que se equacione o seu uso mais precoce.

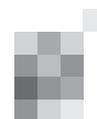
### P15. Perfil Neuropsicológico em doentes com Epilepsia do Lobo Temporal

Daniela Marques<sup>1</sup>, Naide Ferreira<sup>2</sup>, Góis Horácio<sup>3</sup>, Gonçalo Jacinto<sup>4</sup>, Alexandra Reis<sup>5</sup>

1-Estagiária de Mestrado na Unidade de Neuropsicologia do Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-Psicóloga Clínica, Unidade de Neuropsicologia do Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 3-Coordenador da Unidade de Neuropsicologia do Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 4-Departamento de Matemática, Universidade de Évora e CIMA-UE; 5-Directora do Mestrado em Neurociências Cognitivas e Neuropsicologia, Universidade do Algarve.  
daniela.filipa.marques@gmail.com; naidef@gmail.com

**Introdução:** A epilepsia do lobo temporal (ELT) é o tipo de epilepsia refractária mais comum, sendo a Esclerose Mesial Temporal (EMT) a que apresenta maior indicação cirúrgica. Neste contexto, a avaliação neuropsicológica reveste-se de importância crucial uma vez que, não só permite obter informação sobre a lateralização do foco epiléptico, complementando a informação obtida pelos outros meios, como possibilita a investigação da funcionalidade cognitiva para posterior controlo da intervenção e encaminhamento terapêutico.

**Objectivo:** O principal objectivo deste estudo é determinar



o perfil neuropsicológico de doentes com ELT. Neste sentido, estudou-se a relação entre o tipo de epilepsia e as variáveis sociodemográficas e analisaram-se os resultados recolhidos através de uma bateria de provas neuropsicológicas realizadas a doentes candidatos a cirurgia no período pré-operatório.

**Metodologia:** A amostra é constituída por 76 doentes, 40 mulheres e 36 homens, com diagnóstico de epilepsia do lobo temporal. As informações sobre os participantes do estudo foram obtidas através das entrevistas estruturadas, tendo sido seleccionados os seguintes dados demográficos e clínicos: idade, género, escolaridade, profissão e idade de início da doença. No que se refere aos instrumentos de investigação, todos os participantes foram submetidos a avaliação neuropsicológica protocolar do Programa de Cirurgia da Epilepsia, sendo este constituído pelas seguintes provas: Toulouse Pierrón, Labirintos de Porteus, Figura Complexa de Rey, Bateria de Exame Neuropsicológico do Adulto, Escala de Inteligência de Wechsler para Adultos-versão revista e Teste de Categorização de Cartas de Wisconsin.

**Resultados:** Através da análise dos dados obtidos constata-se que existe significância estatística entre o tipo de epilepsia e as variáveis idade de início da doença e escolaridade do sujeito. Observou-se igualmente que o tipo de epilepsia origina diferenças significativas nos resultados das provas de memória verbal imediata, memória verbal associativa, QI manipulativo e rendimento de trabalho. A consistência interna da bateria de provas utilizada foi comprovada pelo índice de *Cronbach alpha*.

**Conclusão:** No plano funcional verifica-se que os sujeitos com EMT esquerda obtêm menor desempenho nas provas de memória verbal imediata, memória verbal associativa, QI manipulativo e rendimento de trabalho. Os resultados permitem-nos ainda inferir que a EMT esquerda condiciona a progressão académica destes doentes. Os dados encontrados, utilizados como factores combinados, podem constituir indicadores de prognóstico relevantes na ajuda à lateralização do foco epiléptico dos doentes candidatos a cirurgia.

## P16. Papel da calosotomia como estratégia cirúrgica paliativa na encefalopatia epiléptica precoce

Ribeiro, Ana; Duarte, Carolina; Robalo, Conceição; Sales, Francisco; Costa, José Augusto  
Centro Médico-Cirúrgico de Epilepsia do CHUC  
c.robalo@chc.min-saude

**Introdução:** Apesar de o objectivo principal de qualquer intervenção cirúrgica para epilepsia refractária ser o completo controlo das crises, nem sempre isso é possível. Cada vez mais se reconhece, em epilepsias de crises polimórficas acompanhadas de quedas graves, que a redução do número de crises e a simplificação dos esquemas terapêuticos passaram a constituir um importante objectivo da cirurgia – cirurgia paliativa da epilepsia.

**Objectivos:** Pretende-se descrever o perfil clínico de cinco crianças submetidas a calosotomia entre 2002 e 2005, no que se refere à síndrome epiléptica, ao perfil cognitivo, à qualidade de vida e à reabilitação pós-cirúrgica.

**Material e Métodos:** Foi feita uma análise retrospectiva dos casos clínicos de cinco jovens, quatro rapazes e uma rapariga, com encefalopatia epiléptica no primeiro ano de vida que evoluiu para Síndrome de Lennox-Gastaut. Procedeu-se à compa-

ração dos seguintes parâmetros: padrão electroencefalográfico (EEG), esquema terapêutico e actividades da vida diária.

**Resultados:** Em quatro casos assistiu-se a uma diminuição do número de crises, especialmente as atónicas, a uma melhoria do padrão EEG e a uma simplificação terapêutica, com redução do número de fármacos e respectiva dose. Um dos casos não apresentou melhoria significativa.

**Conclusões:** Não há *guidelines* estabelecidas na selecção dos candidatos a cirurgia paliativa da epilepsia; os alvos mais frequentes apresentam geralmente défice cognitivo moderado a grave associado à síndrome epiléptica e, frequentemente, crises atónicas responsáveis por traumatismos potencialmente graves. A calosotomia é um tratamento efectivo na redução destas crises atónicas, através da interrupção de uma ou mais vias centrais de propagação rápida das descargas críticas entre os dois hemisférios cerebrais. Na maior parte dos casos os resultados são favoráveis.

## P17. Síndrome de Panayiotopoulos sintomático: pistas para a localização da área epileptogénica

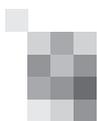
Alberto Leal<sup>1</sup>, Ricardo Lopes<sup>1,2</sup>, José Carlos Ferreira<sup>1</sup>

1-Programa de Cirurgia da Epilepsia, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental (CHLO), Lisboa; 2-Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação - Universidade de Coimbra.  
a.leal@aleeg.com

**Introdução:** O síndrome de Panayiotopoulos (SP) é um dos síndromes epilépticos da infância mais prevalente e recentemente descrito. Apesar de ser bem conhecido o quadro clínico, não foi possível estabelecer a área cerebral originando a sintomatologia, já que as manifestações clínicas pouco localizadoras, a ausência de lesões estruturais e a complexidade do EEG (multifocal), não fornecem pistas sólidas. Descrevemos um caso de SP com lesão estrutural fornecendo importantes contributos para o anterior problema.

**Caso Clínico:** JMJE, 5 anos, sexo feminino. Gestação e DPM normais. Várias convulsões febris ocorreram, associadas a infecções urinárias. Aos 4 anos de idade ocorreram 2 crises (separadas por meses), durando 30 minutos, com desvio ocular conjugado para a esquerda, interrupção da consciência e vômitos recorrentes. O EEG revelou paroxismos multifocais e a RM evidenciou lesão cortical parietal inferior esquerda, compatível com displasia. A avaliação neuropsicológica (WPPSI-R) evidenciou normal capacidade cognitiva. Video-EEG com 35 eléctrodos evidenciou pontas independentes frontais superiores direitas e fronto-polares esquerdas, mas não na região parietal. O processamento dos paroxismos com técnicas de decomposição em componentes independentes com métodos de “source analysis” evidenciou geradores intracranianos múltiplos, sendo os iniciais sobre a região parietal esquerda. Análise de conectividade funcional evidenciou fluxo de informação estatisticamente significativo da região parietal para as restantes localizações frontais, sugerindo ser o gerador da actividade epiléptica localizado na vizinhança da lesão parietal esquerda. Completamos o estudo com revisão da literatura para enquadrar as manifestações clínicas (desvio ocular, vômitos e interrupção da consciência) no modelo dinâmico da propagação da actividade epiléptica.

**Conclusão:** Um caso com SP e lesão estrutural parietal inferior esquerda evidencia ser esta uma localização susceptível de reproduzir os aspectos EEG e clínicos do síndrome.



## Reunião de Primavera da Sociedade Portuguesa de Cefaleias

**13 e 14 de Abril de 2012**

**Hotel Villa Batalha, Batalha**



### Programa

#### Sexta-feira, dia 13 de Abril de 2012

**14h30-14h45 Sessão de Abertura**  
Dr. Jorge Machado

**14h45-15h45 Comunicações orais 1ª sessão**  
Moderadores: Prof. Pereira Monteiro, Dra. Inês Carrilho

- CO01. Estado de Aura Tardia**  
Sara Machado, Elsa Parreira  
Serviço de Neurologia do Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, EPE.
- CO02. Coincidência ou causa?**  
Raquel Tojal, Elsa Parreira  
Serviço de Neurologia do Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, EPE.
- CO03. Psychotic symptoms in familial hemiplegic migraine type 2.**  
José Barros<sup>1,2</sup>, Alexandre Mendes<sup>1,3</sup>, José Pereira-Monteiro<sup>1,2</sup>, Ilda Matos<sup>3</sup>  
1. Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto, 2. Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, 3. Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Nordeste
- CO04. Fantasmia e Enxaqueca com Aura – Smells like Migraine**  
Liliana Pereira, Miguel Rodrigues  
Serviço de Neurologia do Hospital Garcia de Orta, EPE

**15h45-16h15 Coffee break**

**16h15-17h15 Comunicações orais 2ª sessão**  
Moderadores: Dra Isabel luzeiro, Dra. Helena Gens

- CO05. Migraine-Induced Epistaxis and Sporadic Hemiplegic Migraine**  
José Barros<sup>1,2</sup>, Joana Damásio<sup>1</sup>, Assunção Tuna<sup>1</sup>, José Pereira-Monteiro<sup>1,2</sup>  
1. Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto, Portugal, 2. Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Portugal
- CO06. Enxaqueca hemiplégica familiar com ataxia e doenças alélicas em Portugal**  
José Barros<sup>1,2</sup>, Luís Ruano<sup>3</sup>, Joana Domingos<sup>1</sup>, Isabel Alonso<sup>4</sup>, Isabel Silveira<sup>4</sup>, Jorge Sequeiros<sup>4</sup>, Paula Coutinho<sup>4</sup>  
1. Hospital de Santo António (HSA), Centro Hospitalar do Porto (CHP), 2. Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), Universidade do Porto, 3. Centro Hospitalar de Entre Douro e Vouga (CHEDV), Santa Maria da Feira, 4. Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), Universidade do Porto
- CO07. Cefaleias e doenças auto-imunes**  
Isabel Moreira, Raquel Samões, JM Pereira Monteiro  
Serviço de Neurologia, Hospital Santo António, Centro Hospitalar do Porto

**CO08. Cefaleias na síndrome de Sjögren: associação a fenómeno de Raynaud**

Isabel Moreira<sup>1</sup>, Filipa Teixeira<sup>2</sup>, Ana Martins Silva<sup>1</sup>, Carlos Vasconcelos<sup>3</sup>, Fátima Farinha<sup>3</sup>, JM Pereira Monteiro<sup>1</sup>, Ernestina Santos<sup>1</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital Santo António, Centro Hospitalar do Porto, 2-Serviço de Reumatologia, Hospital de Ponte de Lima, Unidade Local de Saúde do Alto Minho, 3-Unidade de Imunologia Clínica, Hospital Santo António, Centro Hospitalar do Porto

**17h15-18h15 Conferência "Aura de enxaqueca versus aura epiléptica"**

**Moderador: Dr. Miguel Rodrigues**

**Palestrante: Dra Isabel luzeiro**

**18h15-19h15 Reunião Administrativa**

**Sábado, dia 14 de Abril de 2012**

**09h30-10h30 Comunicações orais 3ª sessão**

**Moderadores: Dr. José Barros, Dra. Manuela Palmeira**

**CO09. Cefaleia Orgásmica associada a Vasoconstrição Cerebral Reversível**

Simão Cruz, José Campillo, Elsa Parreira

Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, Amadora/Sintra

**CO10. Casuística – Cefaleias orgásmicas**

Diana Briosa e Gala, Ana Moutinho, Pureza Dias

Interna da formação específica de Medicina Interna, Interna da formação específica de Medicina Geral e familiar, Assistente Hospitalar Graduada de Neurologia, Centro Hospitalar Leiria – Pombal

**CO11. Cefaleia primária tipo guinada: um caso clínico com boa resposta à amitriptilina**

Raquel Samões, Isabel Moreira, JM Pereira Monteiro

Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António – Centro Hospitalar do Porto

**CO12. Nevralgia do trigémio secundária a neurosarcoidose**

Andreia Matas, Andreia Veiga, Pedro Guimarães, João Paulo Gabriel, Mário Rui Silva.

Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes-e-Alto-Douro

**10h30-11h00 Coffee break**

**11h00-12h30 Sessão Clínica Interactiva**

**Moderador: Dr. Jorge Machado**

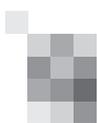
**Prelectores: Dra. Livia Sousa e Dr. Luís Isidoro**

**Dr. Miguel Rodrigues e Dra. Liliana Pereira**

**Prof. Pereira Monteiro e Dra. Isabel Moreira**

**12h30-12h45 Encerramento da Reunião**

**Dr. Jorge Machado**



## Resumos

Sexta-feira, 13 de Abril 2012

14h45-15h45 Comunicações orais 1ª sessão

Moderadores: Prof. Pereira Monteiro, Dra. Inês Carrilho

### CO01. Estado de Aura Tardia

Sara Machado, Elsa Parreira

Serviço de Neurologia do Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, EPE.

**Introdução:** O diagnóstico de enxaqueca com aura não é geralmente difícil se o seu início for em idade precoce. No entanto, acima dos 40 anos e particularmente na presença de factores de risco vasculares, o diagnóstico diferencial e abrangente, sendo mandatório excluir entidades como os AITs, crises epiléticas ou ainda outros mimetizadores como macroadenomas da hipófise.

**Caso Clínico:** Doente de 51 anos de idade, pintora, com antecedente de dislipidemia e sem qualquer medicação em ambulatório. Cerca de 30 anos antes foi diagnosticada enxaqueca sem aura, estando assintomática há cerca de 1 ano. Após a menopausa, aos 51 anos de idade, refere início de episódios caracterizados por sintomas visuais positivos, tipo espectro de fortificação, estereotipados, com duração máxima de 2 horas e sem cefaleia a posteriori. Por agravamento da frequência (múltiplos episódios diários no último mês) recorreu ao SU do nosso hospital. Na observação neurológica não se identificaram quaisquer sinais focais. Da investigação etiológica realizada, salienta-se: exames de neuroimagem (TC, RM + MRA), EDVP e EEG prolongado sem alterações. Apesar de não ser considerado nos critérios diagnósticos da ICHD-II, foram feitos os diagnósticos clínicos de aura tardia e estado de aura (A1.2.7). A doente teve alta medicada com VPA 500mg id, encontrando-se assintomática.

**Conclusão:** O presente caso ilustra a dificuldade diagnóstica numa doente com sintomas neurológicos focais com início após a menopausa, particularmente por não se acompanharem de cefaleia e terem uma duração superior a 60 minutos. Apesar de ser um diagnóstico raro e de exclusão, a aura tardia de enxaqueca deve fazer parte do diagnóstico diferencial, particularmente se existir história previa de cefaleias e se os episódios forem estereotipados e constituídos por sintomas positivos.

### CO02. Coincidência ou causa?

Raquel Tojal, Elsa Parreira

Serviço de Neurologia do Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, EPE.

**Introdução:** A enxaqueca de tipo basilar apresenta-se com sintomas atribuídos a insuficiência vertebro-basilar, sem ocorrência de parésias. Predominam quadros clínicos de vertigens, mais comuns em mulheres jovens. Embora a causa seja desconhecida, uma das hipóteses fisiopatológicas é a diminuição de fluxo sanguíneo nesse território.

**Caso Clínico:** Doente do sexo feminino, 22 anos, sem antecedentes pessoais ou familiares relevantes. Recorre à consulta de Neurologia por quadro com 8 anos de evolução de vertigem paroxística rotatória com duração de 10 minutos por

vezes acompanhada de parestesias de ambos os membros inferiores, seguida por cefaleia holocraniana com fono e fotofobia, sem cinesiofobia com alívio parcial com analgesia mas completo com repouso. As crises ocorriam a cada 15 dias, sem aparentes factores desencadeantes, relação com ortostatismo/decúbito ou esforço. Apesar de não cumprir todos os critérios da International Headache Society, considerou-se como diagnóstico nosológico possível enxaqueca com aura de tipo basilar (ICHD-II 1.2.6). O exame neurológico, estudos cardíacos e imagiológicos excluíram alterações relevantes à excepção da angio-RM. Nesta observou-se a persistência de anastomose carótido-basilar à direita e duplicação do lúmen vascular do topo da basilar, admitindo-se origem directa da artéria cerebral posterior à direita a partir desta anastomose.

**Conclusão:** A persistência de anastomoses carótido-basilares é rara, sendo a mais comum a persistência da artéria trigeminal, com prevalência angiográfica de cerca de 0.3% a 1%. Embora estas anastomoses sejam mais frequentemente associadas à formação de aneurismas, malformações arteriovenosas ou doença aterosclerótica, por vezes associa-se só por si, a sintomatologia vertebro-basilar, por hipoperfusão deste território, uma vez que também está parcialmente dependente da circulação anterior. Neste caso clínico, colocamos a hipótese desta alteração vascular ser responsável pelo quadro, embora não existam estudos que correlacionem a ocorrência de enxaqueca de tipo basilar com estas alterações congénitas.

### CO03. Psychotic symptoms in familial hemiplegic migraine type 2.

José Barros<sup>1,2</sup>, Alexandre Mendes<sup>1,3</sup>, José Pereira-Monteiro<sup>1,2</sup>, Ilda Matos<sup>3</sup>

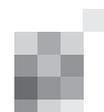
1-Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto, 2-Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Nordeste

**Introduction:** Psychiatric symptoms are rare in FHM. There are no reports of psychotic symptoms in FHM type 2 (ATP1A2 gene). In 2002, we examined a family with almost pure FHM phenotypes. In 2007, a genetic study revealed an M731T mutation in the ATP1A2 gene. A 10-year follow-up allowed us to observe a progression towards complex phenotypes, including psychosis in two siblings.

**Clinical description:** Male, 48 years old. The aura included complex hallucinations with a feeling of time travelling. All such episodes were part of the aura. He made mystical interpretations regarding these phenomena.

Female, 38 years old. Recently, she had a complex episode. She believed that she was being followed by lobbyists who were competing for her ability to time travel. The neurological examination revealed motor dysphasia and right central facial palsy. The neurological and psychiatric signs disappeared after 48 hours. She continued exhibiting auras that included the feeling of time travelling. She is aware that the migraine is the source of these symptoms.

**Discussion:** The data collected during follow-up of this family allow us to make the following recommendations: 1. FHM2 must include a list of differential diagnoses of acute psychoses, especially in individuals with a previous history of migraine with



aura. 3. Individual prognoses must be established cautiously in cases of FHM2. 3. Episodic clinical observation (snapshot view) is not appropriate for the phenomenological characterisation of FHM; rather, long-term follow-up is required.

## C004. Fantasmia e Enxaqueca com Aura - Smells like Migraine

Liliana Pereira, Miguel Rodrigues

Serviço de Neurologia do Hospital Garcia de Orta, EPE

**Introdução:** Alucinações olfativas (fantasmia) têm sido associadas a patologia neurológica do lobo temporal (epilepsia, neoplasias e outras lesões com efeito de massa). Uma revisão de casos identifica uma prevalência de 0,66% nas cefaleias primárias e apoiando-se na semiologia, características temporais e resposta à terapêutica propõe a sua consideração como forma incomum de aura migranosa.

**Caso Clínico:** Mulher de 29 anos, apresentando cefaleias com características migranosas desde os 10 anos de idade. Tem episódios frequentes precedidos de aura visual, referindo também aura sensitiva, disfásica, um episódio de hemiparésia com anisocória e outro de vertigem. Alívio sintomático após zolmitriptano nas crises e diminuição da frequência das mesmas com medicação profilática com topiramato, terapêutica que abandonou em março de 2010 por diminuição da capacidade de concentração e memória. Desde o início de 2011 que apresenta episódios ocasionais de fantasmia, em que cheira sempre “fósforo queimado”, durante alguns minutos. Nega que sejam sucedidos por ou concomitantes com cefaleia, mas refere aumento da frequência das crises nos últimos meses. Recorreu à Consulta de Neurologia em dezembro, não se identificando alterações ao exame neurológico. Realizou RM CE e EEG para despiste de causas secundárias de alucinações olfativas, que foram normais. Iniciou terapêutica com propranolol 40mg/dia observando-se resolução das fantasmias e diminuição da frequência das crises de enxaqueca para mensal, sem aura.

**Conclusão:** A fantasmia é uma manifestação pouco comum de enxaqueca, normalmente referida como um cheiro reconhecível e desagradável, sendo “queimado” o odor mais reportado. Descrevemos um caso de aura olfativa isolada, sem episódios de cefaleia coincidente, numa doente com enxaqueca documentada. As características da fantasmia, enquadramento na história progressiva e resposta à terapêutica são concordantes com um tipo de aura. É importante considerar a hipótese de aura de enxaqueca nos casos publicados de fantasmia idiopática.

Sexta-feira, 13 de Abril 2012

16h15-17h15 Comunicações orais 2ª sessão

Moderadores: Dra Isabel Iuizeiro, Dra. Helena Gens

## C005. Migraine-Induced Epistaxis and Sporadic Hemiplegic Migraine

José Barros<sup>1,2</sup>, Joana Damásio<sup>1</sup>, Assunção Tuna<sup>1</sup>, José Pereira Monteiro<sup>1,2</sup>

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto, Portugal, 2-Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Portugal

**Introduction:** Since the 19th century, epistaxis and migraine have been occasionally associated. Despite classic observations, we found only two cases in contemporary medical literature.

Sporadic hemiplegic migraine is a subtype of migraine with reversible motor deficits, without similar episodes in relatives.

**Case report:** We describe a 47-year-old male, with migraine with scintillating scotoma, starting by the age of 20. In some of the episodes he presented epistaxis in the resolution phase of migraine. Headache reached its maximum intensity and an abundant epistaxis emerged. Pain intensity decreased immediately. He never presented epistaxis in other circumstances. There were no nasal symptoms, arterial hypertension or analytical blood changes. He never used salicylates, ergotamine, triptans or intranasal drugs.

At the age of 35 years, he experienced a visual aura followed by transient aphasia, left crural weakness and headache. Contralateral similar episodes occurred, followed by remission (migraine swan song). Mutations in CACNA1A, ATP1A2, SCN1A and NOTCH3 were excluded.

**Discussion:** This is the first report of migraine-induced epistaxis involving aura; the scarcity of similar reports may be due to the lack of a guided anamnesis. The complex aura had inconsistent topography; this may suggest that the “spreading depression” affects the brain in an uneven and elective manner. Lastly, the present report conveys that the late appearance of complex auras requires improbable interactions between environmental and endogenous conditions in individuals with genetic predisposition.

## C006. Enxaqueca hemiplégica familiar com ataxia e doenças alélicas em Portugal

José Barros<sup>1,2</sup>, Luís Ruano<sup>3</sup>, Joana Domingos<sup>1</sup>, Isabel Alonso<sup>4</sup>, Isabel Silveira<sup>4</sup>, Jorge Sequeiros<sup>4</sup>, Paula Coutinho<sup>4</sup>

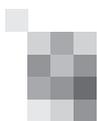
1-Hospital de Santo António (HSA), Centro Hospitalar do Porto (CHP), 2-Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), Universidade do Porto, 3-Centro Hospitalar de Entre Douro e Vouga (CHEDV), Santa Maria da Feira, 4-Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), Universidade do Porto

**Introdução:** A enxaqueca hemiplégica familiar, a ataxia espino-cerebelosa tipo 6 (SCA6) e a ataxia episódica tipo 2 (AE2) são doenças alélicas, devidas a dezenas de mutações diferentes no gene CACNA1A do cromossoma 19. As prevalências destas doenças são provavelmente muito baixas. O único estudo de base populacional estimou uma prevalência da EHF inferior a 3/100000.

Os resultados do “Rastreamento de Ataxias e Paraparesias Espásticas Hereditárias em Portugal” poderão dar-nos uma estimativa da prevalência destas doenças no país.

**Metodologia:** Usamos a base de dados do rastreio de base populacional, que decorreu de 1993 a 2004, cobrindo potencialmente a totalidade dos cidadãos residente em Portugal; complementamos com os registos do Instituto de Biologia Molecular e Celular.

**Resultados:** Foram identificadas 225 famílias com ataxias dominantes, das quais 53% com doença de Machado-Joseph (SCA3). Foram identificadas duas famílias com enxaqueca hemiplégica familiar com ataxia, devidas a mutações no gene CACNA1A. Uma família (mutação R583Q) incluiu 25 doentes de 4 gerações e a outra (mutação R1347Q) incluiu 3 doentes de 2 gerações. Foram identificadas 2 famílias com SCA6, totalizando 5 indivíduos. Foi identificada uma fratria de 4 indivíduos com fenótipos de ataxia episódica tipo 2, sem mutação identificada.



**Conclusão:** Provavelmente a enxaqueca hemiplégica familiar com ataxia e as suas doenças alélicas são muito raras em Portugal.

## C007. Cefaleias e doenças auto-imunes

**Isabel Moreira, Raquel Samões, JM Pereira Monteiro**  
Serviço de Neurologia, Hospital Santo António, Centro Hospitalar do Porto

**Introdução:** As cefaleias, nomeadamente a enxaqueca, parece ocorrer com uma maior prevalência em pessoas com doenças auto-imunes do que na população em geral. Esta associação tem sido descrita quer para doenças imunomediadas envolvendo o sistema nervoso central quer para doenças auto-imunes sistémicas ou envolvendo outros órgãos específicos.

**Caso clínico:** Mulher, de 57 anos, com antecedentes de lúpus eritematoso sistémico diagnosticado aos 50 anos, recorreu à consulta de Neurologia por apresentar desde há vários anos episódios de cefaleias holocranianas, severas e constantes, associadas a náuseas e vómitos, fotofobia, fonofobia e osmofobia e agravadas pela actividade física. Sem queixas compatíveis com aura. As crises têm duração de 3 a 4 dias e uma frequência de 2 por mês. O exame neurológico é normal. A doente tem história familiar de enxaquecas e vários membros da família têm outras doenças auto-imunes (artrite reumatoide e doença de Behçet). Foi iniciado tratamento com topiramato e amitriptilina com melhoria dos sintomas.

**Discussão:** Aqui apresentamos o caso de uma família onde coexiste história de doenças auto-imunes e de enxaqueca sem aura segundo a Classificação Internacional de Cefaleias, 2ª edição. Trata-se de duas doenças que tendem a apresentar agregação familiar, levantando, este caso, a questão de uma possível associação entre ambas, embora o mecanismo subjacente à ocorrência de cefaleias nos doentes com doenças auto-imunes ainda não esteja esclarecido.

## C008. Cefaleias na síndrome de Sjögren: associação a fenómeno de Raynaud

**Isabel Moreira<sup>1</sup>, Filipa Teixeira<sup>2</sup>, Ana Martins Silva<sup>1</sup>, Carlos Vasconcelos<sup>3</sup>, Fátima Farinha<sup>3</sup>, JM Pereira Monteiro<sup>1</sup>, Ernestina Santos<sup>1</sup>**

1-Serviço de Neurologia, Hospital Santo António, Centro Hospitalar do Porto, 2-Serviço de Reumatologia, Hospital de Ponte de Lima, Unidade Local de Saúde do Alto Minho, 3-Unidade de Imunologia Clínica, Hospital Santo António, Centro Hospitalar do Porto

**Introdução:** A cefaleia é um sintoma frequentemente em doentes com síndrome de Sjögren primária ocorrendo em 40 a 75% destes doentes. Mais frequentemente têm enxaquecas com ou sem aura, podendo também apresentar cefaleias de tensão. Tem-se verificado uma associação entre a presença de cefaleia e o fenómeno de Raynaud.

**Objectivos:** Estudo caso-controlo, observacional, retrospectivo e transversal para avaliar o tipo de cefaleias e a associação entre cefaleias e fenómeno de Raynaud em doentes com síndrome de Sjögren primária.

**Doentes e Métodos:** Dos 89 doentes seguidos na Unidade de Imunologia Clínica do HSA com síndrome de Sjögren, 22 foram observados em Neurologia por envolvimento do sistema nervoso central e/ou periférico. Neste grupo estudou-se a prevalência e características das cefaleias e do fenómeno de

Raynaud. Usou-se o teste de Fisher para análise estatística.

**Resultados:** Os doentes apresentavam uma média de idades de 41,8 anos, idade de início da doença aos 45,1 anos e duração média de doença de 11,7 anos. Doze dos 22 doentes com envolvimento neurológico tinham queixas de cefaleias: 7 tinham enxaqueca com aura, 2 enxaqueca sem aura e 3 cefaleias de tipo tensão. Destes, três apresentavam alterações na ressonância compatíveis com doença inflamatória (2 dos doentes com enxaqueca com aura e 1 dos doentes com cefaleias de tipo tensão). Dos 12 doentes que sofriam de cefaleias 8 apresentavam também fenómeno de Raynaud. Dos 10 doentes que não tinham cefaleias apenas 3 tinham fenómeno de Raynaud. A associação entre cefaleias e fenómeno de Raynaud nos doentes com síndrome de Sjögren primária foi estatisticamente significativa ( $p < 0,05$ ).

**Conclusão:** Uma possível explicação para esta associação é que a doença de pequenos vasos que leva ao fenómeno de Raynaud possa levar a uma disfunção cerebrovascular que contribua para as cefaleias ou então tratar-se de outro factor desconhecido, nomeadamente genético.

Sábado, 14 de Abril de 2012

09h30-10h30 Comunicações orais 3ª sessão

Moderadores: Dr. José Barros, Dra. Manuela Palmeira

## C009. Cefaleia Orgásmica associada a Vasoconstrição Cerebral Reversível

**Simão Cruz, José Campillo, Elsa Parreira**  
Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, Amadora/Sintra

**Introdução:** A cefaleia explosiva associada à actividade sexual é uma entidade clínica que exige a exploração de um alargado grupo de diagnósticos diferenciais, entre os quais se inclui a síndrome de vasoconstrição cerebral reversível, primária ou secundária.

**Caso Clínico:** Doente do sexo feminino, com 49 anos de idade e antecedentes de provável enxaqueca com aura e cefaleia primária tipo guinada. No início de Janeiro de 2012, 10 dias após angioplastia devido oclusão ostial do tronco braquiocéfálico direito, recorreu à consulta referindo três episódios de cefaleias explosivas holocranianas, pulsáteis, muito intensas, com início súbito durante o coito, auto-limitadas (duração aproximada de 30 minutos), sem sintomas acompanhantes, nomeadamente náuseas ou vómitos. Os três episódios tiveram lugar na semana anterior, tendo o último ocorrido menos de 48h antes. O exame neurológico era normal e o estudo imagiológico (RMN-CE, AngioRMN e AngioTAC) não revelou alterações. Foi submetida a punção lombar e o exame citoquímico do LCR foi normal. Em Doppler transcraniano realizado quatro dias após o último dos três episódios iniciais de cefaleias, foi detectada uma assimetria marcada das velocidades sistólicas nas artérias cerebrais médias sugestiva de vasoespasma no território da artéria cerebral média direita. Iniciou-se então terapêutica com nimodipina per os (60mg 4/4h) e assistiu-se a uma progressiva normalização dos valores nos Doppler de controlo. Manteve nas 2 semanas seguintes episódios de cefaleias explosivas idênticas aos anteriores, ficando assintomática após a 4ª semana de evolução. Realizou então angiografia cerebral que não mostrou alterações.

**Conclusões:** Com o aperfeiçoamento dos métodos de investigação tem sido reportada cada vez mais frequentemente a associação entre cefaleia explosiva recorrente do coito e síndrome de vasoconstrição cerebral reversível, associação essa observada também neste caso. A possível relação com a angioplastia prévia não está descrita na literatura.

## CO10. Casuística - Cefaleias orgásmicas

**Diana Briosa e Gala, Ana Moutinho, Pureza Dias**

Interna da formação específica de Medicina Interna, Interna da formação específica de Medicina Geral e familiar, Assistente Hospitalar Graduada de Neurologia, Centro Hospitalar Leiria – Pombal

**Introdução:** As cefaleias orgásmicas são cefaleias primárias desencadeadas pela actividade sexual. Os critérios de diagnóstico da Sociedade Internacional de Cefaleias definem-na: Cefaleia "explosiva"/severa súbita; ocorrência no orgasmo; exclusão de outras causas de patologia intracraniana. Perante este tipo de cefaleias, é fundamental distingui-las entre benignas ou sintomáticas, sendo mandatária a exclusão de patologia estrutural, como hemorragia subaracnoideia ou disseção arterial.

**Caso clínico:** Os autores apresentam uma casuística de quatro doentes, três casos benignos e um sintomático, salientando a variabilidade fenotípica desta patologia.

1: Mulher de 42 anos de idade. Episódios recorrentes de cefaleias orgásmicas com cinco anos de evolução e de agravação recente.

2: Mulher de 56 anos de idade. Episódios recorrentes de cefaleias orgásmicas com quatro anos de evolução que cedem espontaneamente mas com marcada influência psicossocial condicionando a simulação do orgasmo de forma a obter evicção da sintomatologia.

3: Homem de 49 anos de idade com antecedentes pessoais de quisto aracnoideu identificado por RMN-CE após documentação por TC-CE de hipodensidade cortical hemisférica cerebelosa direita no contexto de cefaleia occipital intensa com uma semana de evolução. Episódios recorrentes de cefaleias pré-orgásmicas que cessaram com a abstinência sexual.

4: Homem de 49 anos de idade. Episódios recorrentes de cefaleias orgásmicas fronto-occipitais com cinco meses de evolução. História familiar de Aneurismas cerebrais. O estudo imagiológico estrutural por TC-CE não mostrou alterações tendo sido identificado por RMN-CE um aneurisma sacular a nível da bifurcação da artéria cerebral média esquerda sem indicação neurocirúrgica. Sob terapêutica antidepressiva e anti-hipertensora e com indicação de evicção de esforços físicos e de actividade sexual.

**Discussão/ Conclusão:** A prevalência atribuída a esta patologia é de cerca de 1%, num estudo de base populacional. Contudo será provavelmente uma patologia subdiagnóstica pela relutância em recorrer aos cuidados de saúde e pelo factor sociopsicológico que dificulta a correcta anamnese.

## CO11. Cefaleia primária tipo guinada: um caso clínico com boa resposta à amitriptilina

**Raquel Samões, Isabel Moreira, JM Pereira Monteiro**

Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António – Centro Hospitalar do Porto

**Introdução:** A cefaleia primária tipo guinada (primary stabbing headache) caracteriza-se por uma dor tipo facada na órbita, têmpora ou região parietal, com a duração de breves segundos, na ausência de sintomas acompanhantes e tendo sido excluídas outras hipóteses de diagnóstico.

Estudos populacionais têm revelado que é uma cefaleia frequente (prevalência estimada de 35%), embora nem sempre motive recurso aos cuidados de saúde.

A indometacina constitui a principal opção terapêutica.

**Caso clínico:** Mulher de 63 anos, com antecedentes de doença de um rim e depressão, hipertensão arterial e dislipidemia medicadas, sem antecedentes familiares de relevo, desenvolve cefaleia em "fisgada", bilateral, de início na região pré-auricular, com irradiação ascendente, duração de segundos e frequência muito variável (até quatro por dia), sem sintomas acompanhantes. Exame neurológico normal. Foi medicada com amitriptilina 5 mg duas vezes por dia, com melhoria.

**Discussão:** A cefaleia cumpre os critérios de cefaleia primária tipo guinada, de acordo com a classificação internacional das cefaleias (2ª edição). No entanto, tendo em conta tratar-se de uma doente com rim único, optou-se por medicar com amitriptilina em vez de indometacina, tendo-se verificado uma boa resposta à terapêutica.

## CO12. Nevralgia do trigémio secundária a neurosarcoidose

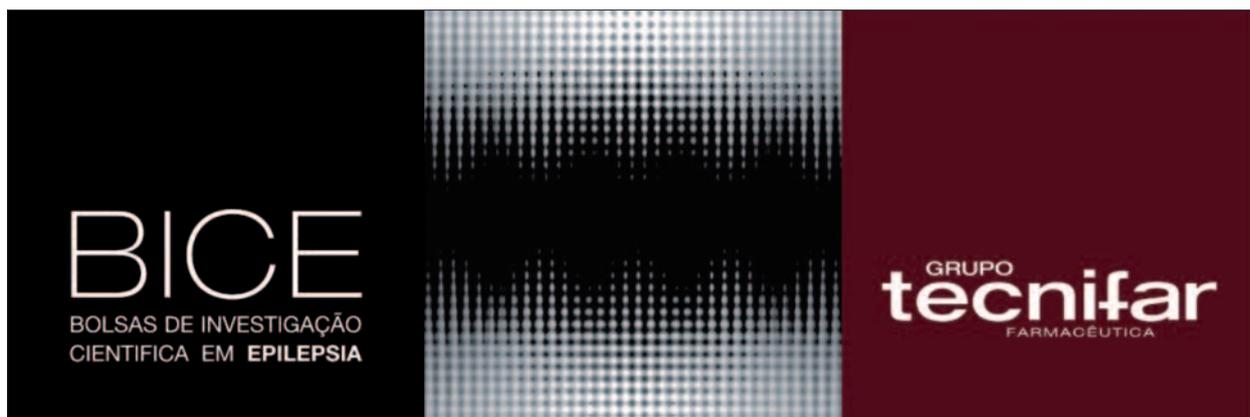
**Andreia Matas, Andreia Veiga, Pedro Guimarães, João Paulo Gabriel, Mário Rui Silva.**

Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes-e-Alto-Douro

**Introdução:** Apesar de idiopática na maioria dos casos, a nevralgia do trigémio pode ser sintomática até de doenças sistémicas com repercussão neurológica, tal como se observou no caso que se relata.

**Caso clínico:** Homem diabético, de 66 anos, com nevralgia do trigémio à direita (dermatomas V2 e V3) sintomática há cerca de 10 anos, com resposta insatisfatória à combinação de carbamazepina, valproato de sódio e gabapentina. Havia sido já submetido a RMN encefálica que mostrara uma lesão oblonga no tracto intra axial do nervo trigémio homolateral, hiperintensa em T2, não captante nem expansiva, bem como outras lesões supratentoriais na substância branca subcortical, bilateralmente, com idêntico comportamento de sinal. Em períodos de exacerbação da dor havia sido medicado com corticoterapia, com benefício. Da investigação etiológica a que foi submetido salienta-se normalidade analítica, incluindo estudo imunológico sérico, serologias virais (HBV, HCV, HIV e sífilis), doseamento de vitamina B12 e função tiroideia. O estudo de LCR mostrou apenas hiperproteínorráquia (60 mg/dL) com bandas oligoclonais negativas. Considerando-se a possibilidade de neurosarcoidose foi submetido a broncofibroscopia com imunofenotipagem dos linfócitos do lavado broncoalveolar, que se mostrou consistente com essa possibilidade (Linfocitose T e razão de linfócitos T CD4/CD8 > 4). O doseamento sérico enzima conversora resultou normal. Não se evidenciou envolvimento de outros sistemas e aparelhos, designadamente o respiratório, pela doença. Foi novamente medicado com prednisolona oral, ficando livre de dor com a dose mínima de 40 mg PO/d e, seguidamente, iniciou azatioprina.

**Conclusão:** Pretende-se, através do presente, salientar uma das etiologias possíveis da nevralgia do trigémio poucas vezes observada na prática neurológica quotidiana.



## Regulamento:

A **Tecnifar** – Industria Técnica e Farmacêutica SA financiará, a partir de 1 de Janeiro de 2012, **BOLSAS DE INVESTIGAÇÃO CIENTÍFICAS EM EPILEPSIA (BICE)**, com a finalidade de promover o conhecimento e o apoio à investigação na Epilepsia Clínica e Básica. As BICE terão o patrocínio conjunto da **Sociedade Portuguesa de Neurologia (SPN)**, da **Sociedade Portuguesa de Neuropediatria (SPNP)** e da **Liga Portuguesa Contra a Epilepsia (LPCE)**.

O valor do financiamento será de 30.000,00€ distribuído, no máximo por 4 Bolsas. De acordo com a decisão do Júri, o valor será atribuído total ou parcialmente, podendo mesmo não ser atribuído se esse for o seu entendimento.

(Nota: Os valores estão sujeitos à situação tributária em vigor de cada beneficiário)

O concurso, de **âmbito nacional**, é aberto em cada biénio sendo a duração da Bolsa de 12 meses.

Serão considerados Candidatos às **BICE** os **trabalhos portugueses** que tenham sido apresentados dentro do prazo (da alínea d do Regulamento).

O fecho do projecto implica a publicação de pelo menos um artigo científico ou uma monografia que serão obrigatoriamente publicados na SINAPSE (Órgão Oficial da SPN, SPNP e LPCE), reservando-se a Tecnifar o direito à exclusividade da sua Publicação Integral em separatas, podendo no entanto ser publicadas noutras Revistas Científicas Nacionais ou Internacionais indexadas, bem como na Revista Tecnifar ou outros órgãos de comunicação, mas sempre com referência expressa às Bolsas atribuídas pela **Tecnifar**.

As **BICE** serão atribuídas de entre os projectos submetidos segundo o regulamento anexo.

As candidaturas serão seleccionadas de acordo com critérios do Júri de selecção, constituído por 6 elementos de elevada competência científica, dos quais um representará a instituição financiadora, sendo assim constituído:

### Presidente do Júri:

Prof. Doutor António Martins Silva – (com Voto de Qualidade);

### Júri:

Presidente da Sociedade Portuguesa de Neurologia (SPN)

Presidente da Sociedade Portuguesa de NeuroPediatria (SPNP)

Presidente da Liga Portuguesa Contra a Epilepsia (LPCE)

Prof. Doutor Fontes Ribeiro – Neurologista e Farmacologista Clínico – Professor da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

Médico em representação do Departamento Médico da Tecnifar

## A] Normas Gerais:

### No projecto de trabalho deve-se incluir:

1. Área de investigação a que se aplica (clínica, experimental);
2. Resumo referindo-se à introdução, objectivos, material e métodos do protocolo de investigação (máximo de 1 página A4);
3. Protocolo de investigação, descrito no máximo em 10 páginas A4 referindo:
  - a) Introdução: máximo 1 página;
  - b) Objectivos e hipóteses de investigação;
  - c) Metodologia e objecto a estudar:

Local, tipo, duração e período de estudo, população a estudar, tipo e técnica de amostragem e dimensão da amostra, definição das variáveis em estudo, métodos de recolha da informação e estratégia a usar para o tratamento estatístico dos dados;
  - d) Organização do projecto:

Responsabilidade dos investigadores, recursos humanos e técnicos, referidos na equipa do projecto. Consentimento dos doentes ou de tutores. Aprovação da proposta pela Comissão de Ética;
  - e) Bibliografia que documenta a proposta;
  - f) Proposta detalhada de aplicação da verba solicitada;
  - g) Importância dos resultados esperados para as áreas científicas correspondentes.

## B] Apresentação da candidatura:

### Documento em que conste:

- a) Identificação completa do Candidato, data de nascimento, grau de carreira (hospitalar e/ou académica), especialidade, número da Ordem dos Médicos (se for médico), local de trabalho, endereço electrónico ou email, morada de residência, telefone/telemóvel, e endereço para onde deve ser remetido qualquer expediente relativo à candidatura; Situação profissional do concorrente e identificação de outros intervenientes na equipa do projecto;
- b) Declaração escrita dos restantes investigadores que aceitam participar no projecto;
- c) Menção dos documentos que acompanham o requerimento.

Três exemplares do projecto do trabalho, acompanhados, cada um deles, de um exemplar do curriculum vitae do candidato, sucinto e informativo (não mais de duas páginas A4) e que permita avaliar a qualificação específica para a área escolhida e para o projecto proposto;

Declaração do Director do Serviço ou da unidade e da instituição/instituições em que se realizará o projecto, autorizando a realização do mesmo.

## C] A selecção dos candidatos atenderá, além da originalidade e valor científico do mesmo, aos seguintes factores:

- a) Objectividade e adequação da metodologia à finalidade do projecto;
- b) Adequação dos meios financeiros aos objectivos do projecto;
- c) Adequação, da equipe interveniente, à execução do projecto (avaliada pelo perfil profissional e curricular do candidato e colaboradores).
- d) Só serão aceites candidaturas a novas BICE candidatos que tenham cumprido, em relação a Bolsas precedentes, todas as regras a que se comprometeram.

**D] A apresentação de candidaturas deverá ocorrer entre os dias 1 de Setembro e 15 de Dezembro de cada ano civil ímpar. Excepcionalmente, no ano de 2011 (e exclusivamente neste), o prazo para entrega de candidaturas decorrerá entre 1 de Dezembro de 2011 e 31 de Janeiro de 2012.**

Os candidatos serão informados até 31 de Janeiro do ano seguinte ao da apresentação das candidaturas, do resultado do Júri (excepcionalmente em 2012 até 29 de Fevereiro), ficando os candidatos a quem forem atribuídas as bolsas obrigados a fazer a apresentação pública da proposta, no Curso de Primavera em Epilepsia imediatamente posterior a essa apresentação, ou outro a indicar pelas Sociedades Científicas apoiantes destas **BICE**. O Projecto terminará até 31 de Maio do ano seguinte. Os Candidatos obrigam-se a apresentar um Relatório de Progresso e o Primeiro Relatório de Execução Financeira até 31 de Dezembro do ano de Início do Projecto. O Relatório Final, incluindo a execução financeira total terá de ser apresentado até 30 de Junho do ano seguinte ao Início do Projecto.

**Em todo e qualquer documento financeiro deverá sempre constar:**

- **BICE e Nome do Projecto;**
- **Registado em nome da Tecnifar, SA (NIF-500 280 436).**

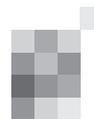
**Qualquer documento que não cumpra estes requisitos será recusado pela Tecnifar SA.**

**E] Toda a documentação de candidatura ou qualquer outra informação deve ser solicitada a:**

**Tecnifar – Industria Técnica Farmacêutica, SA**  
 Rua Tierno Galvan, Torre 3, 12º • 1099-036 Lisboa  
 Tel.: 210330700 Fax: 210330709  
 E-mail: grupotecnifar@tecnifar.pt

**A DIRECÇÃO DA SPN DÁ O SEU APOIO CIENTÍFICO A ESTA INICIATIVA.**

PATROCÍNIOS		
		



# Princípios editoriais e normas de publicação

## Sinapse

A SINAPSE é uma revista médica, propriedade da Sociedade Portuguesa de Neurologia (SPN), publicada em edição clássica e em suporte electrónico.

A SINAPSE é órgão oficial da Sociedade Portuguesa de Neurologia (SPN), incluindo as secções e os grupos de estudos, da Liga Portuguesa Contra a Epilepsia (LPCE), da Sociedade Portuguesa de Cefaleias (SPC), da Sociedade Portuguesa de Estudos de Doenças Neuromusculares (SPEDNM) e da Sociedade Portuguesa de Neuropatologia (SPNp).

## Princípios gerais

A SINAPSE orienta-se pelos seguintes princípios gerais:

1. Defesa e promoção da Neurologia Clínica portuguesa;
2. Apoio empenhado e independente às iniciativas de SPN, LPCE, SPC, SPEDNM, SPNp, espelhando os seus estádios de desenvolvimento e contribuindo para a sua consolidação e robustez;
3. Prática da Neurologia Clínica como vocação primordial;
4. Trabalhos transversais, integradores ou promotores da unidade da Neurologia como interesses privilegiados;
5. Preservação da memória das instituições como preocupação permanente;
6. Especialidades médicas afins e neurociências como interesses potenciais;
7. Abertura e acessibilidade a pessoas e a instituições;
8. Procura de qualidade técnico-científica, formal e estética;
9. Rigor e pedagogia na aplicação sistemática das normas do "ICJME- International Committee of Medical Journal Editors" (<http://www.icmje.org>);
10. Garantia de independência científica e editorial, relativamente aos Órgãos Sociais da SPN, patrocinadores ou outras entidades;
11. Predisposição para a mudança.

## Órgãos da SINAPSE

1. **Administração.** É composta por três elementos da Direcção da SPN (Presidente, Vice-Presidente para a área editorial e Tesoureiro), sendo responsável pelas componentes económicas, financeiras e logísticas.
2. **Director.** É nomeado pela Direcção da SPN, podendo ser membro dos Órgãos Sociais ou independente; estabelece a orientação global, a preparação e execução das edições, ouvido o Conselho Editorial.
3. **Conselho Editorial.** É nomeado pela Direcção da SPN, mediante proposta fundamentada do Director, sendo os seus membros sócios independentes dos Órgãos Sociais; compete ao Conselho Editorial participar nas grandes opções de natureza editorial, científica e estética.
4. **Conselho Científico.** É, por inerência, o Conselho Científico da SPN, competindo-lhe garantir o rigor ético e técnico-científico das publicações.

## Normas de candidatura

1. Os trabalhos candidatos a publicação serão inéditos, e não deverão ser enviados para outras publicações.
2. Deverão ser remetidos por correio electrónico, em documentos anexos (*attached files*) Microsoft Word™, em qualquer versão actual.
3. Deverão ser evitados símbolos, sublinhados, palavras em maiúsculas, *bolds*, itálicos, notas de topo ou de rodapé, e artifícios formais.
4. As páginas não deverão ser numeradas.

5. Deverão ser redigidos em português ou em inglês. Poderão, excepcionalmente, aceitar-se trabalhos em francês ou espanhol.
6. Da primeira página constarão: título do trabalho, nome próprio, apelido, departamento ou serviço, instituição, profissão, cargo, endereço, telemóvel e correio electrónico de todos os autores.
7. A segunda página incluirá: o título do trabalho, o nome dos autores, o resumo, as palavras-chave e o título de cabeçalho; a morada institucional e o endereço de correio electrónico a incorporar no artigo.
8. A terceira página será a versão em inglês da segunda página, se o artigo foi redigido em português (e vice-versa). Se o artigo for redigido em francês ou espanhol, a terceira e quarta página serão versões em português e Inglês, respectivamente.
9. As restantes folhas incluirão as diferentes secções do trabalho. Os trabalhos originais incluirão as seguintes secções: introdução / objetivos, metodologia, resultados, discussão / conclusões e bibliografia. Os casos clínicos serão estruturados em introdução, caso clínico, discussão e bibliografia. As revisões incluirão, pelo menos, introdução, desenvolvimento, conclusões e bibliografia. Os editoriais e as cartas estarão isentos de organização em secções. No texto das secções, a identificação institucional será evitada, podendo ser acrescentada, se imprescindível, no fim do processo de avaliação e antes da publicação do artigo.
10. As tabelas e figuras deverão ser enviadas em documento adicional Microsoft Word™, uma por página, precedidas por uma página que inclua as notas correspondentes. As figuras serão enviadas em ficheiros GIF ou JPEG.
11. Os agradecimentos ou menções particulares constarão em página própria.
12. Os compromissos particulares ou institucionais (patrocínios, financiamentos, bolsas, prémios) serão expressos obrigatoriamente em página adicional.

## Regras para elaboração do trabalho

### 1. Título

Será claro e informativo, representativo do conteúdo do artigo e captando a atenção do leitor. Não terá iniciais ou siglas, nem excederá vinte palavras. Sub-títulos genéricos ou vulgares como "caso clínico" ou "a propósito de um caso clínico" não serão aceites.

### 2. Autores e instituições

- A autoria exige, cumulativamente, contribuições substanciais para:
- a) concepção e desenho, ou aquisição de dados, ou análise e interpretação de dados;
  - b) redacção ou revisão crítica de uma parte importante do seu conteúdo intelectual;
  - c) responsabilidade pela aprovação da versão final.

Cada um dos autores deve ter participado suficientemente no trabalho para assumir responsabilidade pública pelo seu conteúdo.

A obtenção de financiamento, a colecção de dados ou a supervisão

da equipa de investigação não justificam a autoria. Todas pessoas designadas por autores devem cumprir os critérios; nenhuma pessoa qualificada para autoria deve ser excluída. Membros do grupo de trabalho (coordenadores, directores, técnicos, consultores), que não cumpram os critérios internacionais de autoria, poderão ser listados em “agradecimentos”. O número de autores será parcimonioso, particularmente em “Casos Clínicos”. A inclusão e compromisso do nome das instituições é da responsabilidade dos autores.

### 3. Resumo

O resumo tem um limite máximo de 300 palavras. Não deve incluir abreviaturas. Deve apresentar-se estruturado.

Originals: Introdução, Objectivos, Metodologia, Resultados e Conclusões.

Revisões: Introdução, Objectivos, Desenvolvimento e Conclusões.

Casos clínicos: Introdução, Caso Clínico e Conclusões.

O resumo será coerente com o conjunto do artigo.

### 4. Palavras-chave

Devem ser incluídas até seis palavras-chave, na língua original do artigo e em inglês, preferencialmente previstas na lista do *Medical Subject Heading List of the Index Medicus*.

### 5. Cabeçalho

Versão reduzida do título, para eventuais efeitos de composição gráfica.

### 6. Introdução / Objectivos

Exposição, completa e sucinta, do estado actual do conhecimento sobre o tema do artigo. Expressão clara das motivações e objectivos que levaram ao planeamento do trabalho.

### 7. Metodologia

Descrever os critérios de selecção do material do estudo e o desenho do mesmo. Usar unidades internacionais. Assinalar os métodos estatísticos.

### 8. Resultados

Devem ser escritos os dados relevantes. Os dados constantes de tabelas ou figuras não devem, em princípio, ser repetidos no texto. As tabelas devem ser nomeadas em numeração romana (p. ex.: Tabela IV), por ordem de aparecimento no texto. As figuras devem ser nomeadas em numeração árabe (p. ex.: Fig. 4.), pela ordem de aparecimento no texto. A responsabilidade de protecção dos direitos de figuras previamente publicadas é da responsabilidade dos autores. A publicação de fotografias de pessoas exige a completa dissimulação da sua identidade ou uma folha assinada de consentimento informado e parecer de uma Comissão de Ética de uma instituição pública.

### 9. Discussão

Não voltar a apresentar resultados, evitando redundâncias. Não mencionar dados que não foram apresentados nos resultados. Dar-se-á relevo aos aspectos novos, reflectir sobre as limitações e justificar os erros ou omissões. Relacionar os resultados com outros estudos relevantes. As conclusões deverão basear-se apenas nos resultados. Poderão fazer-se recomendações.

### 10. Bibliografia

As referências bibliográficas devem ser identificadas no texto através de numeração árabe, entre parêntesis, ao nível da linha. Devem ser numeradas segundo a ordem de aparecimento no texto. A referência deve incluir o apelido e inicial de todos os autores; se o artigo tiver mais de seis autores, devem ser referidos apenas os três primeiros, seguindo-se a expressão *et al.* Os nomes dos autores devem ser seguidos por título do artigo, abreviatura da revista segundo as recomendações do *List of Journals Indexed*

*in Index Medicus*, ano de edição, volume, primeira e última página. As referências a livros devem incluir o título do livro, seguido do local de publicação, editor, ano, e páginas relevantes. Se alguma referência se encontrar pendente de publicação deverá descrever-se como “in press”. A referência a comunicações pessoais não é aceitável.

### 11. Dúvidas ou casos omissos

Serão resolvidos de acordo com as normas do ICMJE (<http://www.icmje.org>).

### Processo de Avaliação e Edição

1. A SINAPSE notificará o primeiro autor, imediatamente após a recepção do trabalho;
2. A SINAPSE poderá devolver imediatamente o trabalho aos autores para correcções formais, de acordo com as normas de publicação;
3. Após recepção definitiva, o trabalho será enviado a todos os membros do Conselho Editorial, que sugerem os revisores adequados (membros do Conselho Editorial, do Conselho Científico ou independentes). Os revisores não terão ligações às instituições constantes do trabalho. Os membros do Conselho Editorial e os revisores não serão informados dos nomes e instituições dos autores;
4. Os autores terão acesso aos pareceres anónimos dos revisores;
5. Os autores terão quinze dias úteis para alterar o artigo e/ou contestar as revisões;
6. As respostas serão analisadas pelo Conselho Editorial, podendo ser remetidas aos revisores para novo parecer;
7. A Direcção da SINAPSE assumirá a aceitação ou rejeição do trabalho para publicação, após análise e interpretação final de todos os documentos;
8. Os autores terão acesso aos conjunto dos documentos, em caso de rejeição do trabalho, mantendo-se oculta a identidade dos revisores.

Os trabalhos aceites serão publicados na edição seguinte da SINAPSE, após assinatura de uma norma de responsabilidade e transferência de direitos por todos os autores. Por critérios editoriais, a Direcção da SINAPSE poderá acordar com os autores o adiamento da publicação.







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

**Órgão oficial de:**

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

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

Indexada nas bases bibliográficas:

**EMBASE / Excerpta Medica Database** (Elsevier)

**EMBASE.com** (Elsevier)

**SCOPUS** (Elsevier)

[www.indexrmp.com](http://www.indexrmp.com)

Com o apoio de:

 **NOVARTIS**



ISSN: 1645-281X